

## **ANOMALIES CONGENITALES DE LA PAPILLE DE DECOUVERTE TARDIVE. A PROPOS DE 5 CAS**

### *LATE DISCOVERY CONGENITAL ANOMALIES OF THE PAPILLA. A REPORT ABOUT 5 CASES*

**KOMAN CE<sup>1</sup>, SOUMAHORO M<sup>1</sup>, SOWAGNON YTC<sup>2</sup>, KRA ANS<sup>1</sup>, AGBOHOUN RP<sup>1</sup>, KOUAKOU AA<sup>1</sup>, KOUASSI FX<sup>1</sup>.**

1- Service d'Ophtalmologie Centre Hospitalier et Universitaire de Cocody

2- Service d'Ophtalmologie Centre Hospitalier et Universitaire de Yopougon

**Correspondant :** Dr KOMAN Chiatse Ellalie, Maître-Assistante,

Service d'Ophtalmologie, CHU de Cocody,

E-mail: [kellalie@outlook.com](mailto:kellalie@outlook.com)

---

**Déclaration de conflit d'intérêt:** Aucun

#### **RESUME**

**Introduction:** les anomalies congénitales de la papille optique sont variées et nécessitent d'être connues. Elles sont souvent asymptomatiques, néanmoins, elles peuvent parfois être amblyogènes, responsables de déficiences visuelles importantes. Nous rapportons 5 cas d'anomalies congénitales de la papille de découverte tardive.

**Observations:** le premier cas était âgé de 8 ans, de sexe masculin, admis en consultation pour exotropie de l'œil gauche évoluant depuis 6 mois. A l'examen, l'œil gauche avait une acuité visuelle réduite à une perception lumineuse. Au fond d'œil, il existait une grande papille excavée en son centre entourée d'un anneau de pigments et une disposition radiaire des vaisseaux péripapillaires, évocateur d'un Morning Glory Syndrome. Le second cas, âgé de 7 ans, sans antécédent particulier, amené par ses parents pour baisse d'acuité visuelle à l'œil droit, chez qui l'examen clinique a mis en évidence un colobome papillo-rétinien. Au niveau du troisième et du quatrième cas, l'on a retrouvé, à l'examen du fond d'œil, une tache blanchâtre, finement striée, péripapillaire qui masquait les vaisseaux autour de la papille, en faveur des fibres à myélines. La découverte est effectuée à l'âge de 7 ans

dans le premier cas et à 42 ans chez le second patient. Enfin, le dernier cas, âgé de 11 ans, sans antécédent particulier, a consulté pour un flou visuel. Le fond d'œil a permis de mettre en évidence des drusen papillaires.

**Discussion:** les anomalies congénitales de la papille sont polymorphes. Leurs diagnostics sont aisés et leurs répercussions sur la fonction visuelle sont variables. La réalisation d'un fond d'œil précoce chez tous les enfants devrait être systématique à la recherche de ces anomalies. Leur découverte tardive est souvent associée à une amblyopie profonde car ces anomalies organiques possèdent parfois une part fonctionnelle qui devrait bénéficier d'une rééducation précoce. Ces anomalies devraient donc être recherchées par la réalisation systématique du fond d'œil chez tout enfant lors d'un examen ophtalmologique précoce car elles pourraient parfois être amblyogènes. L'on pourrait calquer sur le calendrier de la France pour la réalisation de ces examens obligatoires qui se font au cours des 9<sup>e</sup> et 24<sup>e</sup> mois ou avant l'âge de 6 ans et qui comprennent un bilan ophtalmologique avec examen de la poursuite oculaire, recherche d'un strabisme et d'un nystagmus.

**Mots-clés:** ANOMALIES CONGÉNITALES, PAPILLE OPTIQUE, DECOUVERTE TARDIVE, AMBLYOPIE

#### **ABSTRACT**

**Introduction:** congenital anomalies of the optic disc are varied and need to be known. They are often asymptomatic; however, they can sometimes be amblyogenic, responsible for significant visual impairment. We report 5 cases of late discovery congenital papillary anomalies.

**Observations:** the first case was an 8-year-old male patient, admitted for consultation for exotropia of the left eye which had been evolving for 6 months. On examination, the left eye had visual acuity reduced to light perception. In the fundus, there was a large papilla excavated in its center surrounded by a ring of pigments and

*a radial arrangement of the peripapillary vessels, evocative of a Morning Glory Syndrome. The second case was a 7-year-old patient, with no particular history, brought by his parents for reduced visual acuity in the right eye and in whom the clinical examination revealed a papilloretinal coloboma. Concerning the third and fourth cases, on fundus examination, a whitish, finely striated peripapillary spot was found. It masked the vessels around the papilla, in favor of myelin fibers. The discovery was made at the age of 7 in the third case and at the age of 42 in the fourth case. Finally, the last case, an 11-year-old patient, with no particular history, consulted for blurred vision. Fundus examination revealed papillary drusen.*

**Discussion:** *congenital anomalies of the papilla are polymorphic. Their diagnoses are easy and their impact on visual function is variable. The*

*performance of an early eye fundus in all children should be systematic in search of these anomalies. Their late discovery is often associated with profound amblyopia because these organic anomalies sometimes have a functional part that should benefit from early rehabilitation. These anomalies should therefore be sought by systematically performing the fundus examination in all children during an early ophthalmological examination because they could sometimes be amblyogenic. We could follow the French calendar for the performance of these compulsory examinations. They are carried out during the 9th and 24th months or before the age of 6 and they include an ophthalmological assessment with eye pursuit test, in search of strabismus and nystagmus.*

**KEYWORDS:** CONGENITAL ANOMALIES, OPTIC DISC, LATE DISCOVERY, AMBLYOPIA.

## INTRODUCTION

Les anomalies congénitales de la papille optique regroupent l'ensemble des malformations structurelles du disque optique et des tissus avoisinants pouvant être à l'origine d'une déficience visuelle congénitale voire d'une cécité<sup>1,2</sup>. Leurs manifestations cliniques sont polymorphes. Elles sont souvent asymptomatiques. Cependant, les circonstances de découvertes sont différentes selon la latéralité de l'anomalie. Lorsque l'anomalie est bilatérale, elle se manifeste par un comportement de malvoyance alors qu'unilatérale, elle sera découverte, soit précocement lors d'un dépistage systématique

par l'examen du fond d'œil, soit tardivement en période préscolaire devant un strabisme sensoriel<sup>1,2</sup>. Le diagnostic peut nécessiter l'apport d'examen paraclinique (échographie B, angiographie rétinienne à la fluorescéine). Le bilan doit être précis, d'une part, en raison de l'association à des malformations et d'autre part, parce qu'il existe des complications pouvant menacer le pronostic visuel. Nous rapportons cinq cas d'anomalies congénitales de la papille de découverte tardive chez le mélanoderme au Centre Hospitalier et Universitaire (CHU) de Cocody.

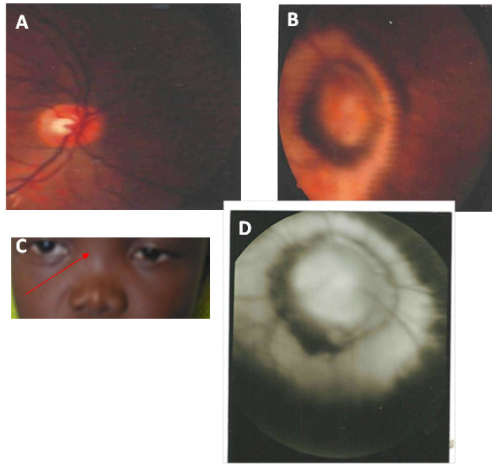
## OBSERVATIONS

### CAS 1

Il s'agit d'un enfant âgé de 8 ans, de sexe masculin, sans antécédent particulier, venu pour la première fois en consultation, en 2017 pour strabisme divergent de l'œil gauche évoluant depuis 6 mois. L'examen de l'œil droit était normal. L'œil gauche avait une acuité visuelle réduite à la perception lumineuse. L'examen du fond d'œil (FO) a mis en évidence une grande papille avec une grande excavation en forme d'entonnoir, entourée d'un anneau pigmenté et une disposition radiaire des vaisseaux, réalisant la papille en fleur de lis ou Morning Glory Syndrome (MGS) (figure 1B). L'étude de la réfraction, après cycloplégie au skiacol

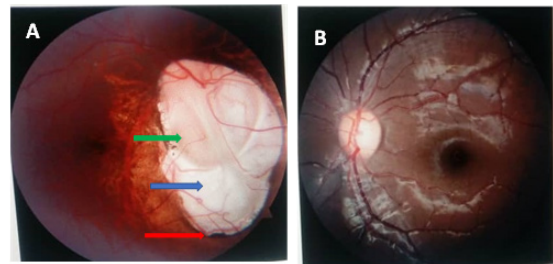
0,5% a donné les résultats suivants : à l'œil droit, +1 D et à l'œil gauche, 20° (-5) -9,5 D. L'examen de l'oculomotricité a noté un strabisme divergent intermittent à l'œil gauche. Au Cover test, un mouvement de fixation vers la tempe a été objectivé. Par ailleurs, l'on a noté un nystagmus à l'œil gauche et une agénésie de la pyramide nasale. L'angiographie rétinienne à la fluorescéine a objectivé les mêmes anomalies que ceux du FO. Certains vaisseaux rétiens émanaient de la périphérie de la papille après injection de la fluorescéine (figure 1D). Le scanner orbito-cérébral n'a présenté aucune autre anomalie sur le trajet du nerf optique et du

parenchyme cérébral. Au terme de ce bilan, nous avons conclu à un MGS associé à une agénésie de la pyramide nasale (figure 1C).



#### CAS 2

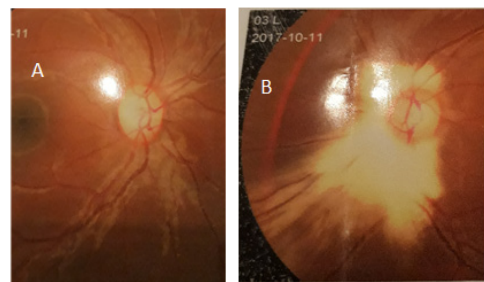
Il s'agit d'un enfant de 7 ans, de sexe féminin, sans antécédents généraux, ni ophtalmologiques particuliers, qui a été amené par ses parents pour une baisse d'acuité visuelle à l'œil gauche au CHU de Cocody dans le service d'ophtalmologie. En effet, le début de la symptomatologie remonterait à trois ans par la découverte d'un strabisme divergent de l'œil gauche. Selon le père, ce strabisme avait motivé la consultation chez un ophtalmologiste qui avait évoqué le diagnostic de malformation congénitale. Une correction optique a été faite par ce dernier. Cependant, devant la persistance de la déviation de l'œil et l'apparition d'une baisse d'acuité, le père de l'enfant l'amène à nouveau en consultation au CHU de Cocody pour une meilleure prise en charge. L'acuité visuelle était limitée à une perception lumineuse positive à l'œil droit et de 10/10 à l'œil gauche. Le segment antérieur était normal aux deux yeux. L'examen du fond d'œil de l'œil droit a permis d'observer une lésion blanchâtre avec mise à nu de la sclère, englobant la papille optique dans sa partie inférieure typique d'un colobome papillo-rétinien (figure 2A). L'œil gauche était normal (figure 2B). L'examen des autres appareils était sans particularité. Une surveillance ophtalmologique a été instituée à la recherche d'éventuelles complications avec un counseling.



**Figure 2 :** Rétinophotographie œil droit (A) et gauche (B). (A) : colobome papillaire (flèche verte) fait d'une excavation blanchâtre, bien délimitée au sein d'un disque optique élargi atteignant la rétine dans sa partie inféromédiane (flèche bleue). Un liseré pigmenté (flèche en rouge) irrégulier s'observe à la jonction avec la rétine normale en faveur d'un colobome papillo-rétinien de type 2 englobant la papille mais qui ne la dépassait pas en supérieur selon la classification d'Ida Mann complétée par celle de Gopal V où la papille se trouve dans le colobome et est colobomateuse, (B) : Fond d'œil est normal à gauche

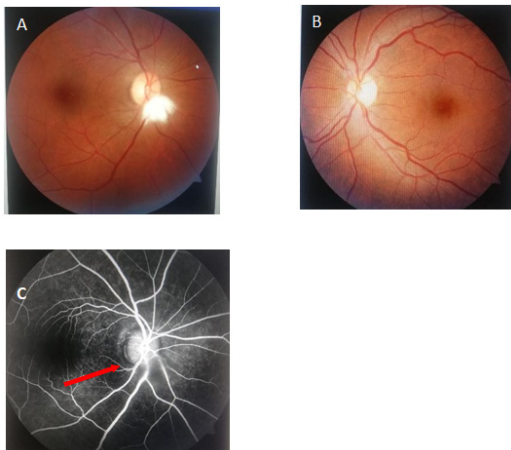
#### CAS 3

Il s'agit d'un enfant de 7 ans, de sexe féminin, sans antécédents généraux, ni ophtalmologiques particuliers, chez qui la mère a observé une leucocorie intermittente et fugace au cours de certaines séances de photos. Devant cette leucocorie, l'enfant a été accompagné par sa mère pour la première fois en consultation ophtalmologique en aout 2017 à l'âge de 7 ans. L'acuité visuelle était de 10/10 aux deux yeux avec une correction de -0,75 D à l'œil gauche. Le segment antérieur était normal aux deux yeux. L'examen du fond d'œil était normal à droite. Par contre, au niveau de l'œil gauche, l'on a observé un aspect de plaque blanchâtre, finement striée péripapillaire masquant les vaisseaux (figure 3). L'angiographie rétinienne à la fluorescéine demandée n'est pas parvenue. Cependant, l'aspect clinique faisait évoquer la présence de fibres à myéline. L'indication d'une surveillance annuelle de la patiente a été posée avec un counseling.

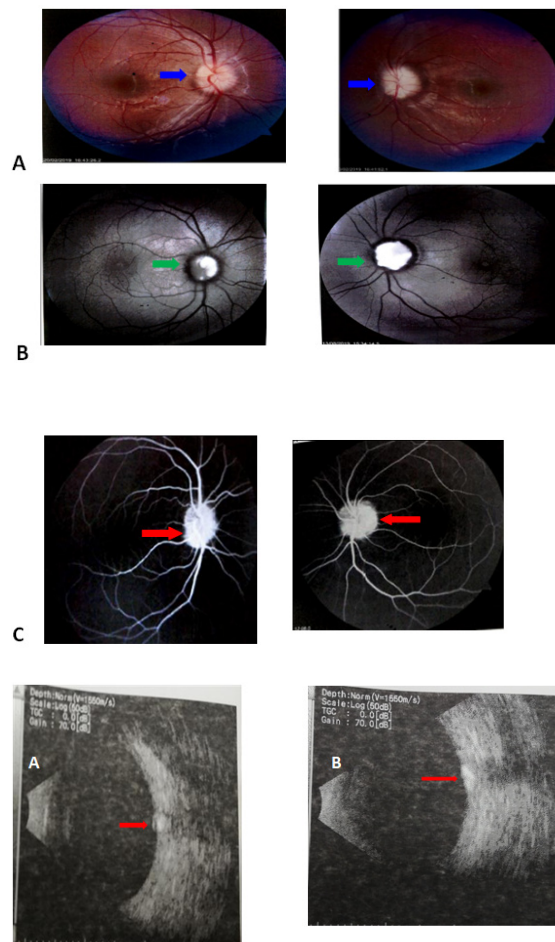


CAS 4

Un homme de 42 ans, sans antécédent particulier, consultait pour la première fois un service d'ophtalmologie en 2020, pour une baisse d'acuité visuelle de près. L'examen ophtalmologique a mis en évidence une acuité visuelle de loin à 10/10 aux deux yeux. Le segment antérieur et la pression intraoculaire étaient normaux. Le fond d'œil droit a objectivé une lésion blanchâtre péri papillaire, à bords flous, aspect peigné, masquant le bord papillaire en temporal inférieur et les vaisseaux (figure 4A). L'angiographie rétinienne n'a pas montré de signes de remplissage ou de fuite. Un effet masque sans anomalie de la circulation rétinienne a été noté (figure 4C). L'œil gauche était normal (figure 4B). Le bilan général était également revenu normal.



en autofluorescence a mis en évidence au niveau de la papille, des structures hyperautofluorescentes, arrondies, irrégulières, témoignant de la présence de druses papillaires bilatérales à prédominance gauche (figure 5B). L'angiographie rétinienne à la fluorescéine réalisée, dans le même mois d'août 2019, a permis de confirmer le diagnostic en montrant une hyperfluorescence papillaire inhomogène sans diffusion autour de la papille (figure 5C). L'échographie en mode B réalisée a montré des structures prépapillaires hyperéchogènes (figure 6). Une réfractométrie automatique sous skiacol a été effectuée. Elle a permis de notifier une amétropie à 80° (-0,50) + 0,50 D aux deux yeux. Une surveillance a été mise en place en vue de rechercher d'éventuelles complications avec un counseling.



CAS 5

Il s'agit d'un enfant de 11 ans, de sexe masculin, qui a été référé pour une angiographie rétinienne à la fluorescéine dans le cadre d'un œdème papillaire bilatéral en août 2019. Lors de ce deuxième examen ophtalmologique, les antécédents de l'enfant étaient sans particularité. A l'examen clinique, son acuité visuelle était de 9/10 à l'œil droit et de 7/10 à l'œil gauche. Au fond d'œil, les papilles étaient saillantes, surélevées, à bords flous, festonnées. De petites formations kystiques translucides, arrondies, irrégulières, groupées en amas, comblaient l'excavation, prédominantes à l'œil gauche. Il n'y avait pas d'exsudat, ni de congestion veineuse (figure 5A). L'examen du fond d'œil

## DISCUSSION

Les anomalies congénitales organiques de la papille sont variées. Les anomalies de taille du nerf optique comprennent l'aplasie papillaire, l'hypoplasie papillaire, la mégalo-papille<sup>1,2</sup>. Parmi les excavations papillaires congénitales pathologiques, figure la papille en fleur de liseron ou MGS et la papille colobomateuse. Le MGS est une affection sporadique sans facteurs de risque génétique identifié<sup>3,4</sup>. La papille en fleur de liseron touche préférentiellement la femme. L'acuité visuelle varie habituellement de « compte les doigts » à 10/10<sup>1-5</sup>. Un astigmatisme myopique est souvent retrouvé. Ce fut le cas du premier enfant, chez qui l'acuité visuelle était limitée à une perception lumineuse avec un astigmatisme myopique 20° (-5) -9,5D. Une agénésie de la pyramide nasale a été associée au MGS dans cette observation. Cependant, nous n'avons pas retrouvé de données sur cette association. Et le bilan cérébral réalisé était normal. Les colobomes du nerf optique résultent d'une anomalie de fermeture de la fissure foetale<sup>1,2,6</sup>. L'absence de tissu résultant peut être de taille extrêmement variable englobant la chorioretine<sup>1,2,6</sup> traduisant un colobome papillo-rétinien, observé dans le cas 2. Leurs découvertes se font, soit précocement lors d'un fond d'œil systématique (de 9 à 10 mois), soit plus tardivement en période préscolaire devant des signes de malvoyances visuelle tels que le strabisme et le nystagmus retrouvés chez cet enfant<sup>1</sup>. Ce colobome peut se compliquer d'un décollement séreux rétinien dans 26 à 36% et de néovascularisation sous-rétinienne au niveau péripapillaire<sup>1,2,6</sup>. Ces complications ne seront pas retrouvées dans ce cas. Ces malformations peuvent être isolées ou le plus souvent associées à d'autres anomalies malformatives<sup>1-6</sup>.

Les fibres à myélines sont des anomalies d'élévations congénitales de la papille. Elles correspondent à la myélinisation des fibres optiques prépapillaires. Leur incidence était de 0,3 à 1%<sup>1</sup>. C'est une affection unilatérale dans 80% des cas, touchant autant l'homme que la femme comme le confirme les cas 3 et 4. Les fibres à myélines seraient de transmission autosomique<sup>1,2,7,8</sup>. La physiopathologie impliquerait un défaut de la lame criblée,

autorisant les oligodendrocytes à accéder à la rétine<sup>1</sup>. Une myopie, non retrouvée dans ces deux cas cliniques, serait fréquemment observée<sup>1</sup>. Au fond d'œil, les fibres apparaissent comme des patchs striés blanchâtres localisés au pôle postérieurement observés dans le cas 3 ou inférieur au disque optique comme notifié dans le cas 4. Les circonstances de découverte sont variées. Elles seraient le plus souvent asymptomatiques et de découvertes fortuites à l'occasion d'un fond d'œil comme dans le cas 4. Cependant, elles pourraient parfois se manifester par une leucocorie, d'où l'intérêt du cas 3. En effet, l'enfant a été accompagné par sa mère pour leucocorie intermittente à l'occasion de séances de photos pouvant faire évoquer un rétinoblastome.

Les druses sont des anomalies d'élévations congénitales de la papille. Elles seraient rares chez l'enfant<sup>11-15</sup>. Mais la particularité de ce cas clinique est que, vu l'aspect saillant de ces druses, un examen précoce, avant ou vers l'âge de 6 ans aurait probablement mis en évidence ces lésions, observées le plus souvent chez l'adulte. L'enfant a bénéficié de sa première consultation qu'à l'âge de 11 ans. Ces druses pourraient se révéler par un aspect de « pseudo-œdème papillaire » car elles sont, à cet âge, encore enfouies dans la papille<sup>11-14</sup>. Ces druses apparaissent congestionnées avec une excavation comblée et des bords festonnés. La pathogénie des druses papillaires reste encore discutée. Elles se constituent de façon typique dans les papilles de petites dimensions<sup>13</sup>. La formation de ces druses papillaires serait liée à l'étroitesse de l'anneau scléral et des pores de la lame criblée, constituant ainsi un obstacle au flux axonal. Dès lors, les axones se rompent au niveau prélaminaire laissant échapper dans l'espace extracellulaire des mitochondries qui, secondairement, s'y calcifient. Ces formations vont à leur tour renforcer l'obstacle au flux axonal dans la papille. Cette théorie suppose une fréquence plus élevée de druses papillaires dans les yeux hypermétropes<sup>13</sup> d'où le cas de cette observation où une petite hypermétropie de +0.50 a été relevée. Cependant, il est à noter que la distribution des troubles réfractifs chez les patients

atteints de druses papillaires serait celle de la population générale<sup>13,14</sup>. Divers examens complémentaires pourraient permettre de poser le diagnostic. L'échographie oculaire en mode B serait l'examen de référence<sup>13</sup>. En raison de leur teneur élevée en calcium, ces formations seraient fortement échogènes en ultrasonographie B<sup>13</sup> lorsqu'elles sont superficielles comme le témoigne, le premier cas clinique. Pour les mêmes raisons, elles sont également bien visibles en TDM<sup>13</sup>. Cependant, sa sensibilité serait inférieure à celle de l'échographie B<sup>13</sup>. L'imagerie du fond d'œil, en autofluorescence, pourrait permettre facilement d'individualiser les druses visibles<sup>8</sup>, retrouvés au niveau de la figure 5B. Dans certaines études, une supériorité de l'échographie en mode B dans le diagnostic des druses par rapport à l'analyse en autofluorescence de la papille, en particulier chez l'enfant, a été démontrée<sup>13</sup>. L'angiographie rétinienne à la fluorescéine était l'examen classiquement réalisé pour éliminer un œdème papillaire en cas de suspicion d'association de druses de la papille et d'œdème papillaire<sup>13</sup>. Dans notre étude, elle a montré une absence de diffusion autour du nerf optique permettant d'éliminer un

œdème papillaire. Cependant, c'est un examen invasif et de réalisation potentiellement difficile chez l'enfant. L'indication doit être posée en dernier recours dans un contexte clinique douteux. Dans ce premier ou troisième cas, l'enfant avait été adressé pour la réalisation d'une angiographie rétinienne à la fluorescéine en raison d'un œdème papillaire bilatéral. Cet examen a permis de redresser le diagnostic. Par ailleurs, le diagnostic positif des druses de la papille serait clinique. Ces druses pourraient se compliquer d'hémorragies<sup>14-15</sup>, soit au niveau de la papille, soit au niveau maculaire.

Dans tous les cas, toutes ces anomalies peuvent entraîner des complications avec un pronostic visuel parfois réservé d'où l'intérêt d'une surveillance à long terme. Les autorités sanitaires de la Côte d'Ivoire pourraient, comme la France, inscrire sur le carnet de santé, les examens ophtalmologiques à réaliser au cours des 9<sup>e</sup> et 24<sup>e</sup> mois, comprenant un bilan ophtalmologique avec examen de la poursuite oculaire, recherche d'un strabisme et d'un nystagmus. Un nouvel examen est recommandé avant l'entrée en cours préparatoire.

## CONCLUSION

Les anomalies congénitales de la papille optique ne sont pas rares en pratique. Elles sont variées et doivent être connues, car certaines sont parfois amblyogènes. Un diagnostic précoce de ces anomalies est primordial. Un calendrier de consultation ophtalmologique devrait être obligatoire pour

leurs dépistages précoces (9 à 24 mois). Une rééducation fonctionnelle pourrait permettre une récupération visuelle car une part fonctionnelle est parfois associée à la part organique. Une surveillance est nécessaire afin de dépister les complications évolutives ophtalmologiques.

## REFERENCES

1. Denis D, Hugo J, Beylerian M, Ramtohol P, Aziz A, Matonti F, Lebranchu P. Les anomalies congénitales de la papille. *J Fr Ophtalmol* 2019; 42 :778-89.
2. Brémond-Gignac D, Milazzo S. Les anomalies congénitales du nerf optique de l'enfant. *Cahiers Ophtalmol* 2011;(146) :33-4.
3. Mohand MS, Bouaziz T, Juvespan M. Morning Glory Syndrome : à propos d'une observation. *J Fr Ophtalmol* 2002 ; 25(5) : 90-9.
4. Loudot C, Fogliarini C, Baeteman C, Mancini J, Girard N, Denis D. Rehabilitation on functional amblyopia in Morning Glory Syndrome. *J Fr Ophtalmol* 2007; 30:998-1001
5. Schneider C, Cayrol D, Arnaud B, SCHMITT-BERNARD CF. Forme Clinique de l'anomalie papillaire en fleur de lis ou Morning Glory Syndrome. *J Fr Ophtalmol* 2002 ; 25 : 178-81.
6. Diallo S, Bakayoko S, Coulibaly B, Sidibe MK, Guirou N. Colobome choroïdarien bilatéral : à propos d'un cas. *Pan Afr Med J* 2018 ; 30 : 261.

7. Speeg-schatz C. Fibres à myéline. J Fr Ophtalmol 2016 ; 34(6) :435-36.
8. Velasque L, Mortemousque B. Les fibres à myéline rétiniennes. Revue de la littérature à propos d'un cas. J Fr Ophtalmol 2000, 23 (9) : 892-96.
9. Sellami D, Bouacida W, Maalej A, Amor SE, Charabouni M, Kamoun B et al. Néovaisseaux rétiniens compliquant des fibres à myélines. J Fr Ophtalmol 2008 ; 31-2.
10. Munteanu M, Munteanu GH, Giuri S. Les fibres nerveuses à myéline associées à une occlusion de l'artère ciliorétinienne. À propos d'une observation. J Fr Ophtalmol 2001 ; 24 (7) 744-47.
11. Kamoun R, Boussen Mili I, Beltaief O, Ouertani A. Les druses papillaires de l'enfant : à propos de 3 cas. J Fr Ophtalmol 2008 ;31(1) :67-70.
12. Khonsari RH, Wegener M, Leruez S, Cochereau I, Milea D. Drusen de la tête du nerf optique ou œdème papillaire ? Doi : 10.1016/j.neurol 2009 ; 166 (1) :32-8.
13. Naoum S, Bouacha I, Drumare I, Marks C, Defoort-Delemmes S. Druses de la papille de l'enfant : intérêt des différents examens d'imagerie. J Fr Ophtalmol 2016 ; 39 (4) : 341-45.
14. Brémond-Gignac D, Milazzo S. Drusen du nerf optique de l'enfant et complications hémorragiques. J Fr Ophtalmol 2011 ; 34 (9) : 679-82.
15. Mumteamu M. Complications hémorragiques des druses de la papille. J Fr Ophtalmol 2007; 30(1) :58-67.