

UNIVERSITE SIDI MOHAMMED BEN ABDELLAH  
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE  
FES



Année 2011

Thèse N° 151/11

# L'ECTOPIE CRISTALLINIENNE

THESE

PRESENTEE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE 17/12/2011

PAR

Mlle. NEJJARI OUARDA

Née le 25 Novembre 1982 à Fès

POUR L'OBTENTION DU DOCTORAT EN MEDECINE

## MOTS-CLES :

Ectopie cristallinienne - Anomalie zonulaire - Hérité - Désordre métabolique  
Myopie - Amblyopie - Phacopragie - Vitrectomie antérieure - Implantation

## JURY

M. TAHRI HICHAM.....	PRESIDENT ET RAPPORTEUR
Professeur d'Ophtalmologie	
Mme. CHAOUKI SANA.....	} JUGES
Professeur agrégé de pédiatrique	
M. HARANDOU MUSTAPHA.....	} MEMBRE ASSOCIE
Professeur agrégé d'Anesthésie réanimation	
Mme. BHALLIL SALIMA.....	
Professeur assistant d'Ophtalmologie	

# Plan

Introduction .....	4
Historique .....	7
Embryologie.....	11
Rappel anatomique .....	22
1. Anatomie macroscopique .....	23
2. Anatomie microscopique .....	31
3. La zonule de Zinn .....	35
Physiologie .....	37
A. Les constantes optiques du cristallin .....	38
B. L'accommodation .....	40
C. Métabolisme du cristallin .....	41
D. Transparence du cristallin .....	44
E. Composition de la zonule .....	45
Développement de la fonction visuelle .....	46
A. Développement des fonctions visuelles chez l'Homme .....	47
B. Fondements de la notion de période sensible du développement visuel .....	52
Amblyopie .....	53
A. Classification.....	54
B. L'amblyopie dans l'ectopie cristallinienne .....	56
Ethiopathogénie .....	57
I. La pathogénie de l'ectopie cristallinienne au cours de syndrome de Marfan .....	58
II. La pathogénie de l'ectopie cristallinienne isolée .....	61
III. Ectopie cristallinienne et ectopie pupillaire .....	61
IV. L'homocystéinurie .....	62
V. Le syndrome de Weill-Marchesani .....	63
Epidémiologie .....	64
Diagnostic positif de l'ectopie cristallinienne .....	66
A. L'interrogatoire .....	67

B. Examen ophtalmologique .....	68
C. Examen physique .....	73
Examens complémentaires .....	80
A. A visée ophtalmologique .....	81
B. A visée étiologique .....	83
Diagnostic étiologique .....	86
A. Ectopie cristallinienne isolée génétiques sans Manifestations systémiques .....	87
B. Ectopie cristallinienne associée aux désordres systémiques .....	90
C. Les anomalies systémiques rarement associées à l'ectopie cristallinienne .....	106
D. Les anomalies oculaires rarement associées à l'ectopie cristallinienne	110
Traitement .....	111
A. Buts .....	112
B. Moyens .....	112
1. les moyens chirurgicaux .....	112
2. les moyens médicaux .....	125
3. Les moyens optiques .....	125
4. Les moyens orthoptiques .....	129
C. Indications .....	134
D. facteurs pronostiques .....	136
E. Dépistage .....	137
Complications .....	138
Notre série .....	148
I. Matériels et méthodes .....	149
II. Résultats .....	161
III. Discussion .....	175
IV. Limites de notre étude .....	186
Conclusion .....	187
Résumé .....	189
Bibliographie .....	192

## Abréviations :

ATCD	: Antécédents
BAV	: Baisse de l'acuité visuelle
OD	: Œil droit
OG	: Œil gauche
CA	: Chambre antérieure
CP	: Chambre postérieure
AIC	: Angle irido-cornéen
AVAC	: Acuité visuelle avec correction
AVSC	: Acuité visuelle sans correction
AV	: Acuité visuelle
Réf	Auto: Réfraction automatique
CHU	: centre hospitalier universitaire
LAF	: Lampe à fente
D	: Dioptrie
IOL	: Intra ocular lens
ATC	: Anneau de tension capsulaire
CTR	: Capsular tension ring
EEC	: Extraction extra capsulaire
VA	: Vitrectomie antérieure
HTO	: Hypertonie oculaire
ICA	: Implant de chambre antérieure
FBN	: Fibrilline
MMP	: Métalloprotéase de la matrice
TIMP	: Inhibiteur tissulaire de métalloprotéase
CBS	: Cystathionine béta-synthétase

# INTRODUCTION

L'ectopie cristallinienne est un déplacement congénital du cristallin, dû à une anomalie de la zonule. C'est une maladie évolutive pouvant être isolée ou faire partie d'une maladie générale. (1)

C'est une pathologie liée à un relâchement par anomalie de composition de la zonule. Elle devient alors faible étirée et raréfiée entraînant un décentrement du cristallin. (2)

A différencier de la subluxation cristallinienne où les fibres zonulaires sont rompues par endroits, et de la luxation cristallinienne où la zonule est rompue sur toute la circonférence entraînant un déplacement du cristallin dans la chambre antérieure ou un déplacement postérieur dans le vitré.

C'est une maladie évolutive et grave qui peut mettre en jeu le pronostic visuel par les complications qui en découlent. Le pronostic vital peut être également affecté lorsque l'ectopie cristallinienne fait partie d'une pathologie générale.

L'ectopie cristallinienne est une anomalie rare dont l'incidence dans la population générale reste inconnue. (3)

Elle fait souvent partie des symptômes d'affections héréditaires en premier la maladie de Marfan, puis l'Homocystéinurie, le syndrome de Weill Marchesani, et moins fréquemment l'hyperlysinémie et le déficit en sulfite oxidase. (2)

En absence de troubles réfractifs importants et lorsque l'ectopie cristallinienne n'est pas compliquée, le traitement est conservateur et repose sur une correction optique de la myopie et l'astigmatisme.

Le traitement chirurgical vise les déplacements avec un trouble réfractif important impossible à corriger. Ce traitement chirurgical est délicat mais codifié. Une des priorités de la prise en charge est de rechercher et traiter une maladie générale associée.

Les résultats thérapeutiques dépendent des complications pré-opératoires et du traitement d'une éventuelle amblyopie.

# HISTORIQUE

La dislocation cristallinienne a été décrite pour la première fois par Berryat en 1749. Le terme « ectopie cristallinienne a été introduit un siècle après par Stellwag pour décrire la dislocation congénitale du cristallin. (3-5)

En 1846, Sichel a noté la différence entre une dislocation spontanée et traumatique du cristallin. (5)

En 1897, Morton a rapporté une famille dont 10 membres sont atteints, répartis sur 5 générations présentant une ectopie cristallinienne. (6)

En 1895, Marfan décrit le syndrome qui porte toujours son nom, et qui comporte, outre l'ectopie cristallinienne, des modifications morphologiques quasi constantes et des anomalies cardiovasculaires, plus rares. (7, 8)

Depuis cette date, diverses maladies oculaires ou systémiques ont été individualisées, associant des anomalies morphologiques ou métaboliques à une ectopie cristallinienne dont la fréquence est très variable. Les plus connues sont la maladie de Weill Marchesani et l'homocystéinurie.

Cependant depuis Morton, de nombreux cas d'ectopie cristallinienne isolée ont été rapportés.

Le traitement de l'ectopie du cristallin a été en permanente évolution au cours des dernières années.

L'iridectomie optique a été l'une des premières techniques employées, décrite par Kunen Levy et Smoeger. Cette iridectomie agrandissait l'aire pupillaire en permettait une correction de l'aphakie avec risque de luxation de cristallin.

Ainsi, afin d'obtenir un résultat tant visuel que prophylactique, il est nécessaire de rendre l'œil aphake. C'est pourquoi d'autres méthodes ont été ultérieurement employées.

Franceschetti, Bregeat, Kravitz, Rizzov, Pahwa, et Berens réalisaient une discision de la capsule antérieure pour éviter tout tiraillement néfaste sur la zonule. (6)

Le principal inconvénient de cette technique est le passage de masses cristalliniennes dans la chambre antérieure avec risque d'hypertonie oculaire, et de décollement de rétine.

Afin d'éviter ces complications, certains auteurs complétaient cette discision par une aspiration des masses. (5)

Dans la majorité des cas, l'aspiration des masses a été entravée par l'issu du vitré. Et c'est en 1976 que Ruellan a décrit une technique de vitrectomie par voie antérieure (4). D'autres auteurs ont utilisé le brouteur de Klötti par voie postérieure: Turut 1976, Douvas 1976, Cleasby 1977, Urretz Zavalia 1977, Gholam A. Peyman 1978. (6)

En 1979, Peyman et associés ont rapporté la première série des ectopies cristalliniennes opérées par extraction du cristallin à travers la pars plana avec bon résultats. (4, 9)

Cette technique semble résoudre tous les problèmes techniques peropératoires en minimisant les risques, avec des résultats fonctionnels excellents.

Depuis 1970, les lentilles de contact ont été le moyen optique habituel de correction de l'aphakie chez l'enfant. (10)

L'historique de l'implantation :

L'implantation est venue comme progrès de la chirurgie de la cataracte : Pendant la seconde guerre mondiale, les pilotes se blessaient par de petits tessons de plastiques (faites de polymethyl metha crylate), qui pénétraient dans l'œil. A l'époque, Harold Ridley était un ophtalmologiste qui s'occupait de ces pilotes, et il s'est rendu compte

que le polyméthyl méthacrylate (PMMA) était fait d'une matière inerte et était compatible avec les tissus de l'œil. (11)

En 1949, il remplaça le cristallin cataracté par une lentille en plastique.

Depuis l'invention du premier implant, il y a eu une évolution de la lentille artificielle :

- Ø Ainsi en 1967, Brinkhorst utilisa des implants à deux anses fermées.
- Ø En 1978, Schearing et Simcoe étaient à l'origine de la diffusion des implants de la chambre postérieure.

En matière d'ectopie cristallinienne, en 1986, Malbran et al ont décrit la technique de suture d'une lentille intra-oculaire (IOL) dans la chambre postérieure. Depuis, de nombreux auteurs ont suggéré des techniques chirurgicales variées afin de minimiser le risque de complications. (12)

# EMBRYOLOGIE

Le cristallin est une lentille biconvexe transparente à focale variable positionnée entre l'humeur aqueuse en avant et le corps vitré en arrière.

Il représente la limite postérieure du segment antérieur de l'œil.

Il est maintenu en place par un système de fibres constituant la zonule de Zinn.

La connaissance et la compréhension des mécanismes du développement normal de l'œil, plus particulièrement ceux du segment antérieur, sont essentielles dans la compréhension de la physiopathologie des anomalies du cristallin.

Le développement du cristallin se fait en plusieurs stades. (Figures 1, 2, 3 et 4)

## A. L'organogenèse du cristallin :

Elle peut être divisée en cinq étapes successives dont quatre étapes embryonnaires et un cinquième en post-natale : un stade ectodermique, un stade vésiculaire, un stade des fibres primaires, un stade des fibres secondaires et enfin la croissance post natale du cristallin.

### 1. Stade ectodermique.

La placode cristallinienne se développe dès le début de la quatrième semaine aux dépens de l'ectoderme céphalique en regard de la vésicule optique qui vient presque à son contact. (13) Figure 1

### 2. Stade vésiculaire.

Simultanément à l'invagination de la cupule optique se forme la fossette cristallinienne encore attachée à l'ectoderme. Cette fossette se creuse de plus en plus, tandis que son ouverture extérieure se rétrécit. (14)

Le cristallin apparaît individualisé sous la forme d'une vésicule creuse vers la sixième semaine de vie embryonnaire. La paroi de cette vésicule est faite d'une seule couche de cellules cylindriques. (14)

### 3. Stade des fibres primaires.

La cavité est comblée à la fin de la sixième semaine.

Les cellules antérieures forment l'épithélium antérieur et les cellules postérieures forment les fibres cristalliniennes primitives.

Les noyaux des fibres cristalliniennes primitives sont disposés sur deux ou trois rangées. Sur une coupe transversale, ils forment un arc de cercle à convexité antérieure.

A la périphérie, cet arc de cercle dessine une sorte de crochet qui se continue avec l'épithélium antérieur : c'est l'équateur. A ce niveau, les noyaux s'accumulent pour former une zone féconde : c'est la zone germinative qui donnera naissance aux fibres secondaires.

L'évolution des fibres primaires est terminée.

On note une disparition progressive des noyaux centraux, alors que les noyaux périphériques se multiplient de plus en plus. Les fibres primitives constituent le noyau embryonnaire. (13, 14)

### 4. Stade des fibres secondaires : Figure 5 et 6 :

Dès la septième semaine, la formation des fibres n'est plus assurée que par les cellules de la zone germinative, l'épithélium postérieur ayant à ce stade complètement disparu.

Ce sont les cellules équatoriales qui donnent naissance aux fibres dites secondaires pendant la vie fœtale et après la naissance.

Les fibres nouvellement formées se recouvrent en couches successives comme les pelures d'un oignon rejetant en avant puis au centre le noyau embryonnaire.

Ces fibres nouvellement formées constituent le noyau fœtal qui entoure le noyau embryonnaire.

Elles se réunissent en arrière et en avant sur un axe qui constitue la suture. (15)

Elle prend la forme d'un Y en avant et la forme d'un Y renversé en arrière. La formation des fibres secondaires au niveau de l'équateur a pour effet un allongement

plus marqué de l'axe frontal que de l'axe sagittal de telle sorte que le cristallin a tendance à s'aplatir dans le sens antéro-postérieur.

A la naissance, les noyaux foëtaux sont constitués. Le cristallin possède à ce moment là les 2/3 environ de son volume définitif : son diamètre est d'environ 6,5 à 7 mm, et son épaisseur est de 3,7 mm.

Aucun vaisseau ni nerf ne pénètre dans le cristallin au cours de l'organogénèse.

(13, 14)

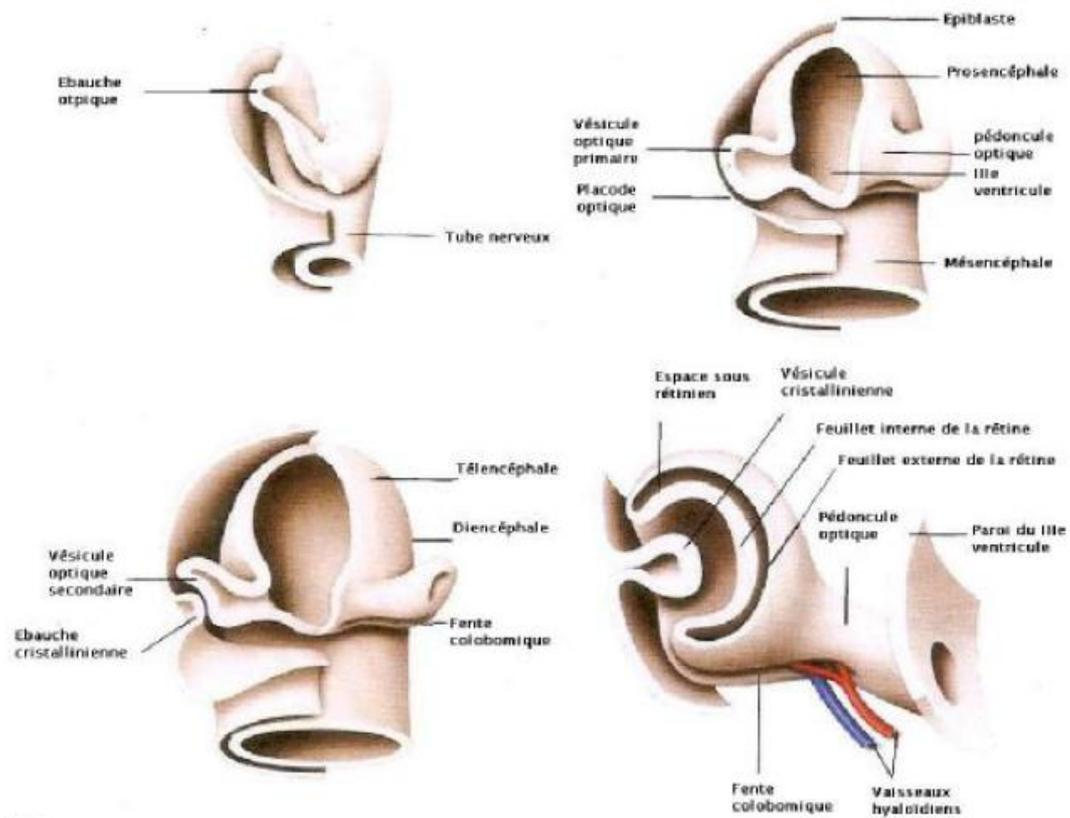


Figure 1 : Développement embryonnaire de l'ébauche oculaire (16)

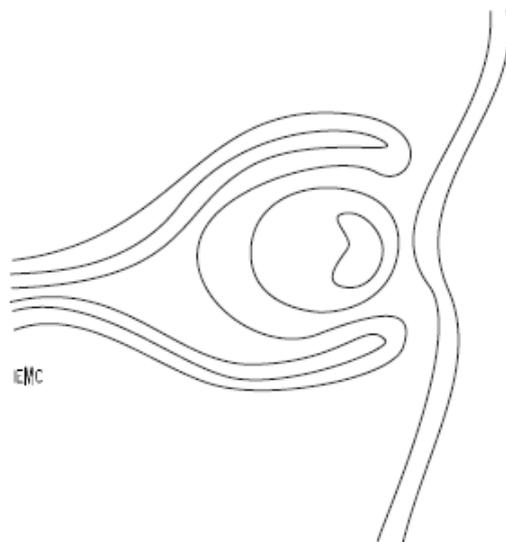


FIGURE 2 : PLANCHE D'EMBRYOLOGIE. FORMATION DE LA VESICULE CRISTALLINIENNE QUI SE DETACHE (17)

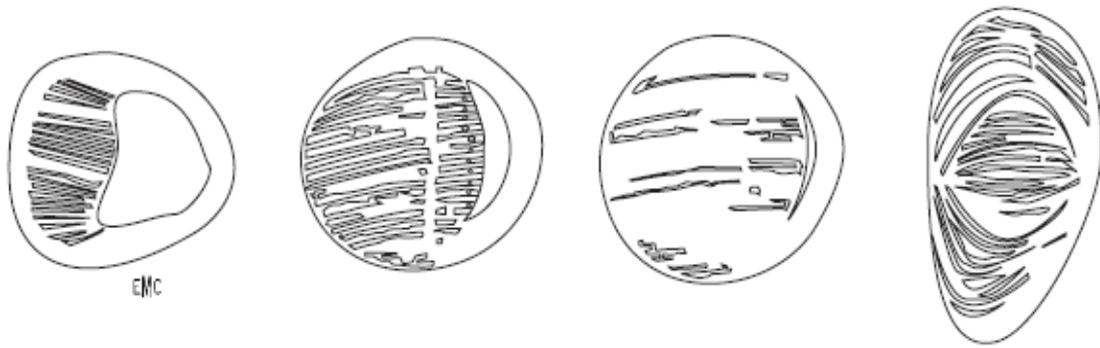


FIGURE 3 : ALLONGEMENT POSTERIEUR DES FIBRES AVEC FORMATION D'UN  
EPITHELIUM ANTERIEUR (17)

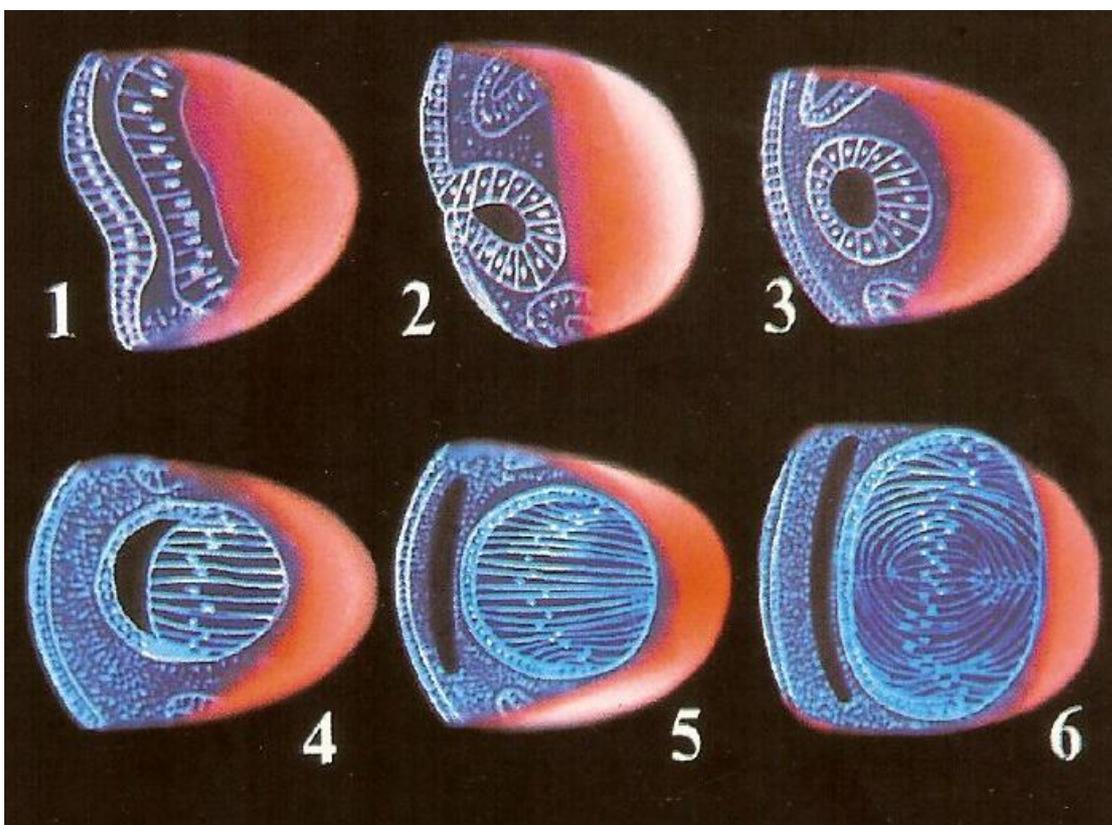


Figure 4 : Développement embryonnaire du vitré primitif : (18)

- (1) - Stade de la placode cristalliniene
- (2) - Formation du puis cristallinien
- (3) - Vésicule cristalline
- (4) - Allongement vers l'avant des cellules épithéliales postérieures
- (5) - Formation des fibres cristallines primaires
- (6) - Formation des sutures

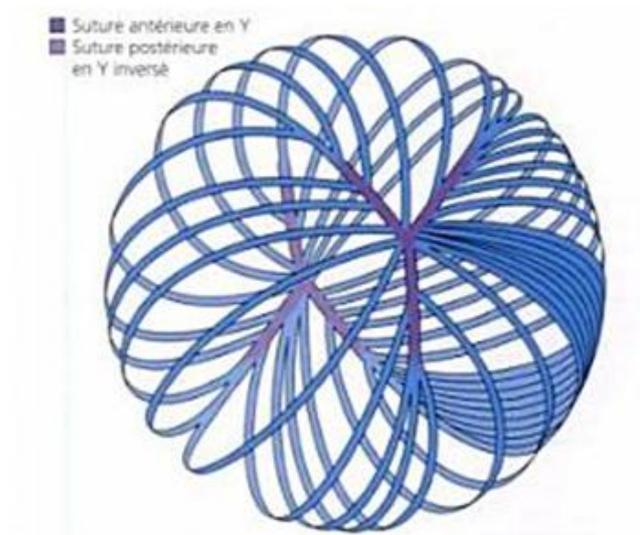


FIGURE 5: SCHEMA MONTRANT LES SUTURES DU NOYAU CRISTALLINIEN : EN Y DROIT EN AVANT ET Y INVERSE EN ARRIERE. (18)

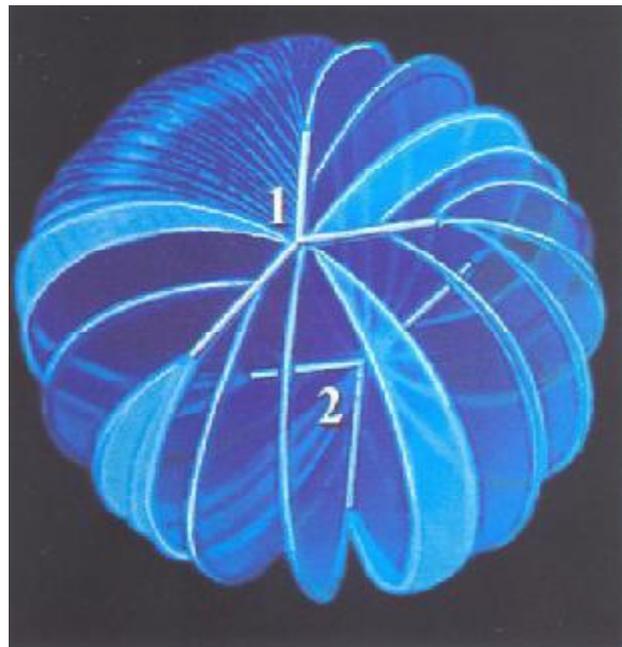


FIGURE 6 : CRISTALLIN AU STADE FŒTAL MONTRANT LES SUTURES EN Y (18)

1-Pôle antérieur

2-Pôle postérieur

## B. Formation de la capsule cristallinienne :

La capsule ou cristalloïde est une sorte de sac qui enveloppe tout le cristallin. Elle est formée très précocement au niveau de la région postérieure, dès la sixième semaine, et se développe et s'épaissit par la suite. Au début elle est plus épaisse au niveau du pôle postérieur, son épaisseur est ensuite égale aux deux pôles et finalement c'est le pôle antérieur qui l'emporte nettement avec l'activité continue de l'épithélium antérieur sous-jacent et la disparition de l'épithélium au niveau de la face postérieure. (19)

## C. Développement du système vasculaire : Figure 7

Les rapports de la vascularisation fœtale avec le cristallin ont une grande importance dans la genèse de certaines anomalies associées aux anomalies du cristallin. Il est donc important d'en connaître les grands principes évolutifs.

On peut distinguer deux grands groupes de vaisseaux qui s'anastomosent entre eux.

Le premier groupe pénètre à l'intérieur de la cupule optique et donnera naissance à l'artère hyaloïde dont les ramifications vont assurer la vascularisation intraoculaire du fœtus (vaisseaux du vitré primitif, tunique vasculaire à la face postérieure du cristallin).

Le deuxième groupe reste en dehors de la cupule, c'est l'artère marginale qui longe de part et d'autre les bords de la fente fœtale et les parois de la cupule optique. Elle donne naissance aux vaisseaux annulaires dont les branches formeront entre autres les vaisseaux en épingle à cheveux de la membrane pupillaire.

La tunique vasculaire du cristallin apparaît à la cinquième semaine. Le maximum de son développement est atteint au stade de dix semaines.

A la onzième semaine débute l'atrophie des vaisseaux hyaloïdiens propres avec pour conséquence une diminution de l'apport sanguin cristallinien. Puis, les rameaux vasculaires disparaissent. Cette évolution dure jusqu'à la fin de la vie fœtale, elle est

maximum au cinquième mois et se fait sous la poussée du vitré définitif avasculaire qui refoule petit à petit le vitré primitif vers le canal de cloquet et vers la face postérieure du cristallin.

C'est aussi à onze semaines que les palissades vasculaires de la partie latérale de la tunique commencent à évoluer à la suite de la poussée en avant de la cupule optique.

La régression de la partie antérieure de la tunique ne débute qu'à partir du septième mois : la membrane pupillaire ne disparaît que peu de temps avant la naissance.

Il est important de noter qu'au cours de toute l'organogenèse aucun vaisseau ne pénètre à l'intérieur du cristallin. (19)

#### **D. Formation des fibres zonulaires:**

La zonule embryonnaire, est d'origine ectodermique. Elle est de formation tardive au 3ème mois. Elle se développe entre l'équateur du cristallin et le bord de la cupule optique. Le vitré primitif, condensé en anneau autour du cristallin, le faisceau isthmique, est alors traversé par des fibres précurseurs des fibres élastiques. Au 4ème mois (embryon de 110mm), les zonules, bien développées, s'étendent de la surface interne du corps ciliaire jusqu'à la zone d'insertion capsulaire, ou lamelle zonulaire.

## E. Développement du vitré : Figure 8

Jusqu'à la fin de la quatrième semaine, il n'y a pas de corps vitré. A partir du moment où la cupule optique s'écarte du cristallin, se forme le vitré primitif de structure réticulée et renfermant d'assez nombreux germes vasculaires. Ce vitré vasculaire augmente au fur et à mesure que la cavité s'agrandit.

A partir de la neuvième semaine, se constitue le vitré secondaire et avasculaire ou vitré définitif. Le vitré vasculaire sous la poussée du vitré définitif se ramasse dans un cône central dont la pointe est dirigée sur la papille et dont la base s'évase en entonnoir à l'arrière du cristallin. C'est ainsi que se forme le canal de Cloquet parcouru par l'artère hyaloïde et ses branches. Il diminue graduellement au point qu'il n'en reste plus que quelques traces dès le septième mois.



Figure 7 : coupe oculaire d'un embryon de 12 semaines. Noter l'artère hyaloïde au départ du pédicule optique. (17)

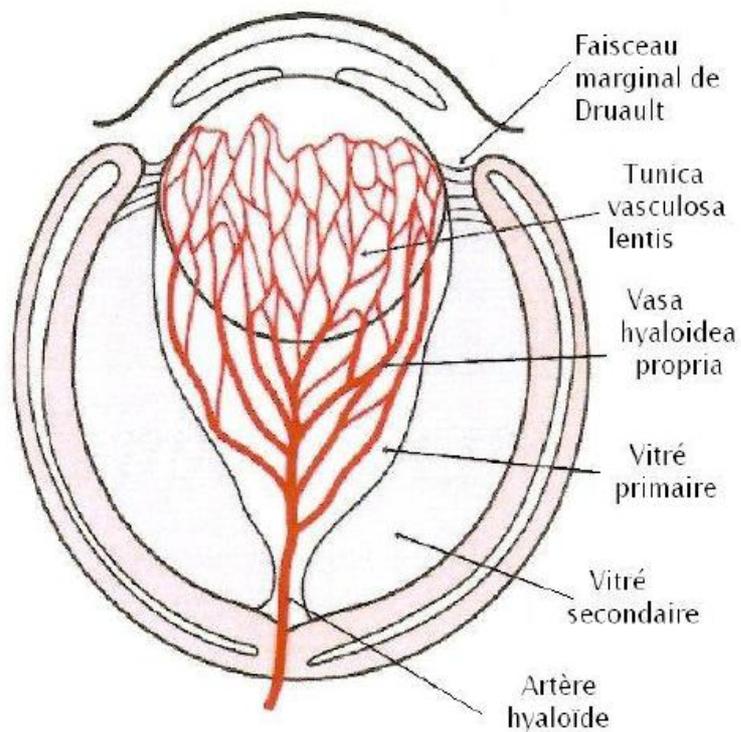


FIGURE 8 : STRUCTURE EMBRYONNAIRE DU VITRE PRIMITIF (20)

# RAPPEL ANATOMIQUE

Le cristallin est une lentille biconvexe positionnée entre l'humeur aqueuse en avant et le corps vitré en arrière. Cette lentille est arrimée au corps ciliaire par un système de fibres constituant son ligament suspenseur : la zonule ciliaire de Zinn.

Cette structure transparente a un rôle dioptrique fondamental qui repose sur le processus d'accommodation des rayons lumineux permettant leur focalisation sur la rétine.

L'absence d'innervation et de vascularisation, la synthèse continue de fibres cristalliniennes, et sa fonction d'accommodation, en font un organe unique.

Le métabolisme cristallinien est tout entier tourné vers le maintien de sa transparence.

## 1) Anatomie macroscopique (17)

### a) Anatomie descriptive : (Figures 9 et 10)

Le cristallin a la forme d'une lentille biconvexe aplatie d'avant en arrière. Il présente une face antérieure et une face postérieure qui sont reliées par un équateur, et chacune de ces faces est centrée par un pôle.

Le cristallin est constitué de plusieurs éléments :

- La capsule : C'est une lame basale qui entoure le cristallin et constitue ainsi une barrière entre les fibres du cristallin et l'humeur aqueuse en avant et le vitré en arrière. Son épaisseur est de 13  $\mu\text{m}$  en avant et de 4  $\mu\text{m}$  en arrière, avec un épaissement maximal à l'équateur et un épaissement en couronne à 3 mm du centre.

- L'épithélium : Il est situé uniquement sur la face antérieure du cristallin. Il est unistratifié et sous jacent à la capsule s'étendant jusqu'à l'équateur. Selon la densité cellulaire de l'épithélium qui augmente du pôle antérieur à l'équateur, quatre zones sont distinctes (18) : Figure 11 et 12.

La zone épithélio-centrale, la zone épithélio-distale, la zone mitotique et la zone de protofibres où les cellules s'orientent à 90 ° en s'allongeant puis s'éloignent de l'équateur en perdant progressivement leur noyau.

- Les fibres cristalliniennes : la substance cristallinienne est composée de fibres cristallines et de ciment interstitiel.

Les fibres cristallines se juxtaposent au fur et à mesure de leur formation. Au niveau du noyau cristallinien, l'extrémité des fibres s'allonge de façon à former les sutures en Y antérieures et postérieures. La géométrie diffère au niveau du cortex mature, avec une forme d'étoile à neuf branches.

Les fibres cristalliniennes sont plus fines en postérieur ce qui explique la forme asymétrique du cristallin en coupe sagittale.

L'ensemble de ces trois structures forme le cristallin qui est soutenu par un autre élément anatomique, la zonule de Zinn

- La zonule de Zinn.

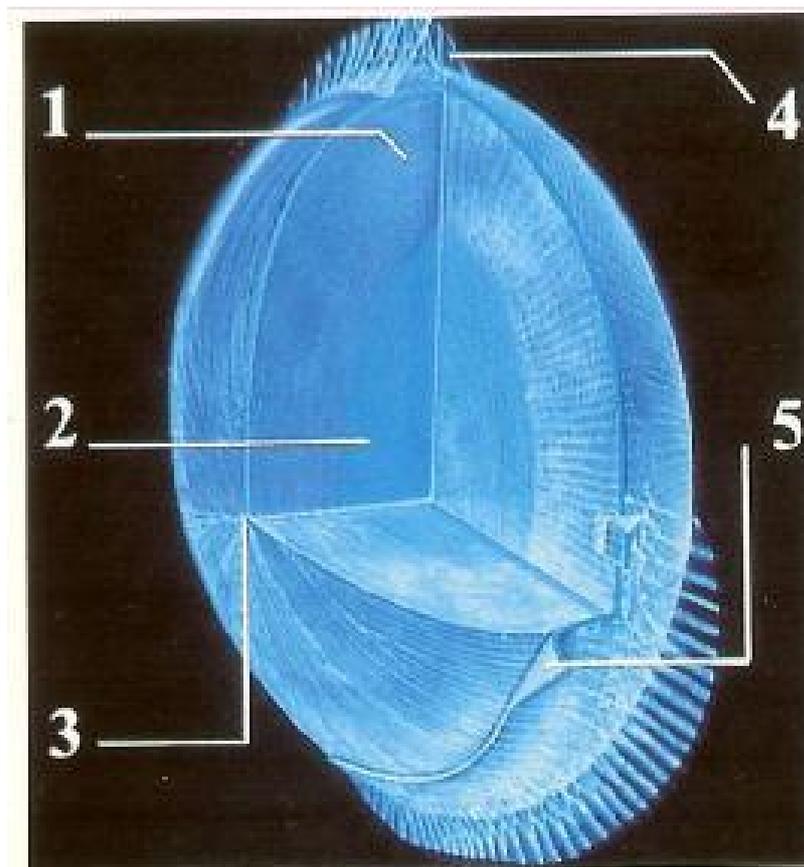


FIGURE 9 : COUPE SCHEMATIQUE DU CRISTALLIN (18) : 1-CORTEX, 2-NOYAU, 3-POLE ANTERIEUR, 4-FIBRES ZONULAIRES, 5-CAPSULE

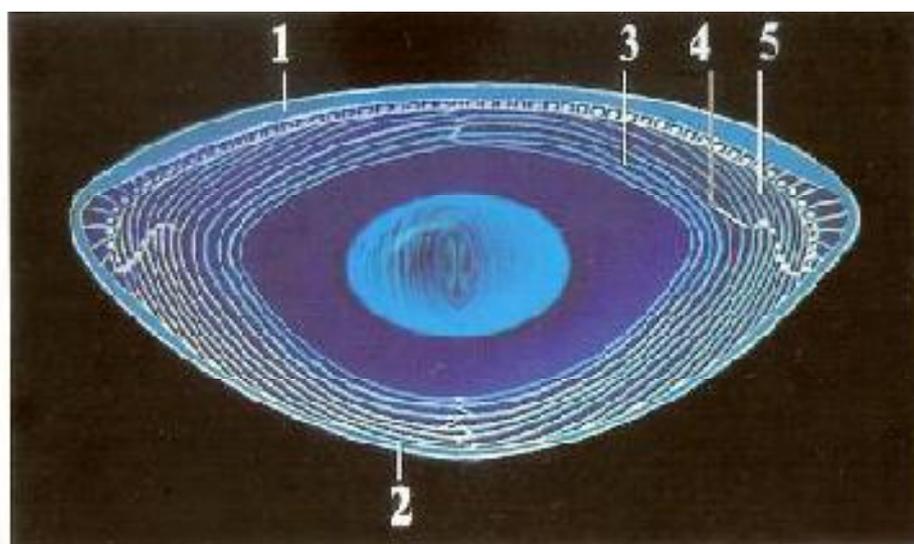


FIGURE 10 : COUPE HORIZONTALE DU CRISTALLIN ADULTE (18) : 1-CAPSULE ANTERIEURE, 2- CAPSULE POSTERIEURE, 3-FIBRES CRISTALLINES, 4-ZONE DE L'ARC CRISTALLINIEN, 6-CORTEX

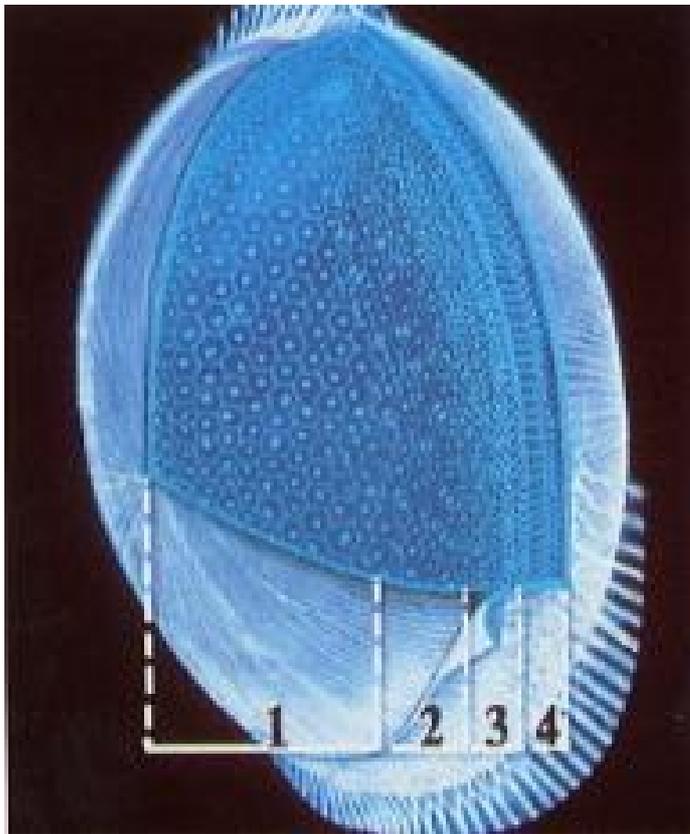


Figure 11 : Les différentes zones de l'épithélium cristallinien : 1 Zone

centrale, 2 zone

épithélio-distale. 3

Zone germinative, 4

Zone transitionnelle

(18)

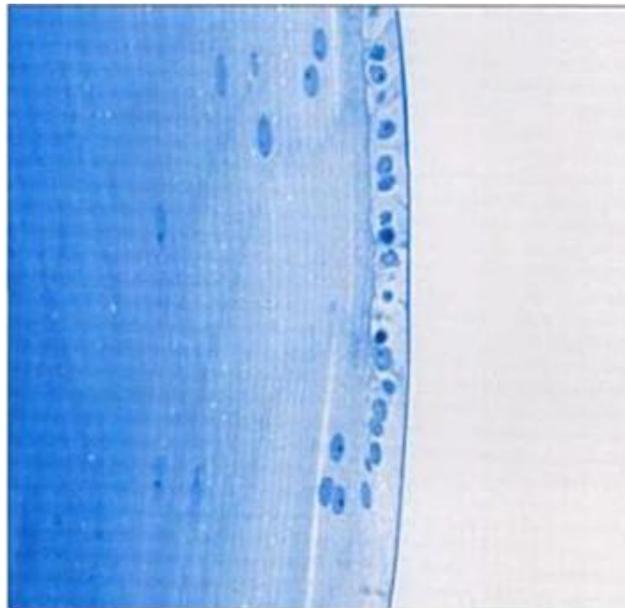


Figure 9 : Coupe histologique de l'épithélium antérieur du cristallin (21)

b) Anatomie bio-microscopique :

L'examen bio-microscopique du cristallin permet d'observer des bandes de discontinuité en son sein, correspondant à des variations de l'indice de réfraction liées au développement embryologique et post-natal de cet organe.

On décrit chez l'adulte jeune : (Figure 14)

- Le noyau embryonnaire, au centre, constitué à la 8<sup>ème</sup> semaine, représenté par deux héli-sphères opposés par leur surface plane, et séparées par un espace optiquement vide.
- Le noyau fœtal, entourant le précédent, on y retrouve les lignes de sutures en Y droit et inversé, correspondant aux terminaisons des fibres fœtales.
- Le noyau adulte, représenté par l'apposition des cortex antérieur et postérieur moulés autour du précédent. Les jonctions de ces fibres issues de l'épithélium équatorial, forment des lignes de sutures étoilées. L'épithélium est situé à la surface du cortex antérieur.
- La cristalloïde, un sac hyalin qui entoure le cristallin, présente des reliquats blanchâtres de l'artère hyaloïde sur la cristalloïde postérieure.
- La zonule de Zinn : formée de microfibrilles zonulaires, ces dernières se regroupent en formant de denses faisceaux fibrillaires de 60µm de diamètre. (Figure 13).

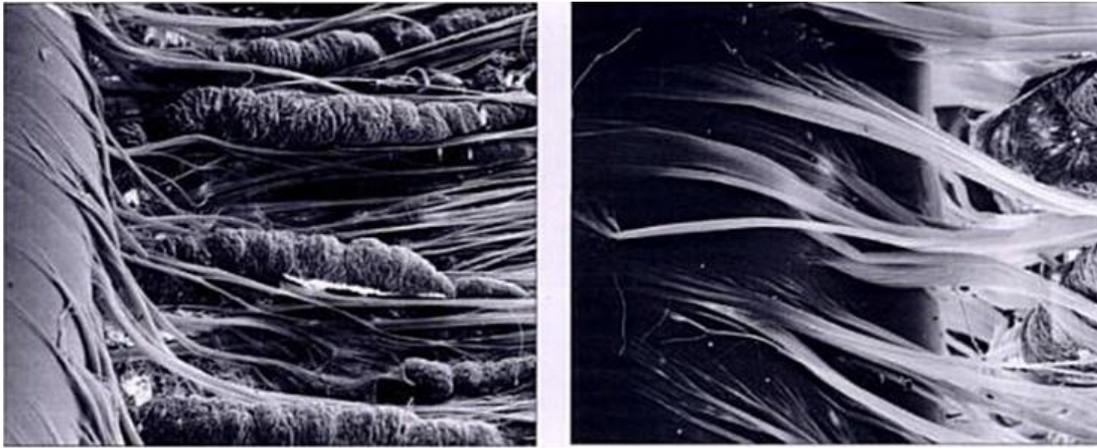


FIGURE 13 : LES FIBRES ZONULAIRES SONT VISIBLES, S'INSERENT SUR LA CAPSULE CRISTALLINIENNE (A GAUCHE). CES MEMES FIBRES SONT VISIBLES EMERGENTES ENTRE LES PROCES CILIAIRES (A DROITE) (18)

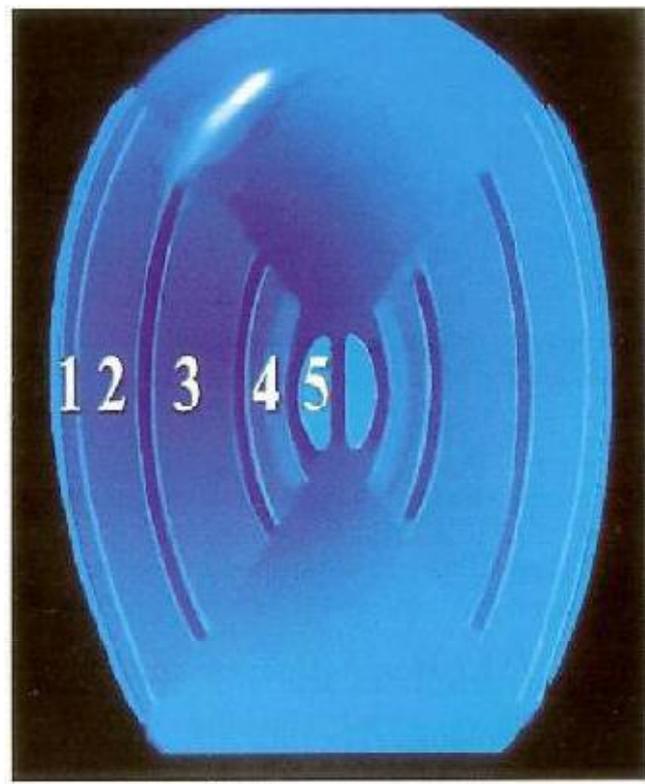


FIGURE 14 : ASPECT BIOMICROSCOPIQUE DES BANDES DE DISCONTINUITÉ DU CRISTALLIN. (18)

- 1- Capsule + épithélium ;
- 2- Cortex ;
- 3- Noyau adulte
- 4- Noyau foetal
- 5- Noyau embryonnaire

### c) Anatomie bio-métrique: (18)

#### 1- Le poids :

Plus lourd chez l'homme que chez la femme, le cristallin subit une croissance linéaire de 30 ans à 50 ans.

De 3 mois à 90 ans, le poids passe de 93 mg à 258 mg, et le volume de 93 mm<sup>3</sup> à 239 mm<sup>3</sup>. On donne un poids moyen adulte de 190 à 220 mg.

#### 2- Dimensions :

In situ, chez un emmétrope adulte, le diamètre frontal est de 9 à 10 mm. Le diamètre antéro-postérieur est de 4 mm, et les rayons de courbures antérieur et postérieur sont respectivement de 10 mm et 6mm.

Le rayon de courbure antérieur diminue avec l'âge, passant de 15,98 mm à 8 ans, à 8,26 mm à 82 ans. La croissance sagittale excède la croissance équatoriale ; et après 20 ans de forme biconvexe, le cristallin devient arrondi.

Les dimensions du noyau demeurent stables. Le vieillissement se fait aux dépens du cortex cristallinien.

#### 3- Variation des dimensions suivant l'accommodation :

Chez le sujet jeune, l'accommodation se fait essentiellement aux dépens du dioptré antérieur du cristallin : le rayon de courbure antérieur passe de 10 mm à 6mm, et le postérieur de 6 à 5,5 mm. L'accommodation disparaît à l'âge de 70 ans.

Les dimensions varient de façon considérable selon l'âge, l'accommodation et les méthodes de mesure.

#### 4- Indice et puissance :

L'indice du cristallin est de 1,420.

La puissance du cristallin est de l'ordre de 21 dioptries.

#### d) Les rapports (17): Figure 15

##### 1- Les rapports antérieurs :

La face antérieure du cristallin répond à la face postérieure de l'iris. Au centre, celui-ci est percé de l'orifice pupillaire : c'est la zone où le cristallin est cliniquement explorable. A ce niveau, le pôle antérieur du cristallin est à 4 mm de la face postérieure de la cornée.

Plus en dehors, l'iris d'abord adossé à la face antérieure du cristallin, s'en écarte progressivement du fait de la convexité de cette face. Ainsi se trouve limité entre l'iris et le cristallin, la chambre postérieure.

##### 2- Les rapports postérieurs :

En arrière, le cristallin répond au vitré limité en avant par la hyaloïde antérieure.

La hyaloïde antérieure présente une forte adhérence circulaire à la face postérieure du cristallin : le ligament de Berger-Wierger, fragile chez l'adulte et le vieillard, et qui entoure la fossette patellaire ou area de Vogt. En dehors du ligament de berger, le cristallin répond à un espace rétro zonulaire virtuel : le canal de Hannover.

##### 3- Les rapports latéraux :

L'équateur du cristallin répond en dehors à la zonule de Zinn qui forme deux plans, antérieur et postérieur, séparés par l'espace de petit.

## 2) Anatomie microscopique (17) : Schéma (16)

A l'échelle histologique, le cristallin est constitué :

- Ø D'une capsule périphérique.
- Ø D'un épithélium situé sous la capsule au niveau de la face antérieure.
- Ø Des fibres cristalliniennes qui forment la masse essentielle.

### a- La capsule cristallinienne :

Rétractile et translucide, la capsule cristallinienne présente un aspect homogène anhiste sans fibres élastiques, en microscopie optique.

En microscopie électronique et au fort grossissement, elle présente une structure lamellaire faite de fibrilles traduisant la stratification de plusieurs membranes basales.

Cette structure est perméable à l'eau, aux ions, aux petites molécules et aux protéines. En revanche, elle constitue une barrière pour les molécules de taille égale ou supérieure à celle de l'albumine.

### b- L'épithélium :

L'épithélium est situé au niveau de la face antérieure du cristallin, il s'agit d'un épithélium simple. Les cellules présentent une forme aplatie dans la zone centrale, et au fur et à mesure qu'on s'approche de la région équatoriale les cellules s'allongent en hauteur et diminuent en largeur. Leur nombre total est de 760 000 cellules chez l'adulte.

En microscopie électronique, la membrane plasmique est lisse dans la région basale et apicale. Latéralement, elle présente des interdigitations entre les cellules

où des desmosomes les unissent. Le cytoplasme de ces cellules possède les organites habituels.

Les techniques d'immunohistochimie mettent en évidence les protéines de son cytosquelette.

Le noyau ovalaire parfois encoché occupe la position centrale, sa chromatine est fine et dispersée, comporte deux nucléoles, l'ensemble témoignant de l'activité cellulaire.

Quelques mitoses peuvent survenir dans la région centrale de l'épithélium mais elles sont observées en grand nombre dans la région équatoriale dite zone germinative.

Dans la région équatoriale, les cellules pivotent de 180° pour prendre une direction antéro-postérieure puis s'allongent pour constituer les fibres cristalliniennes.

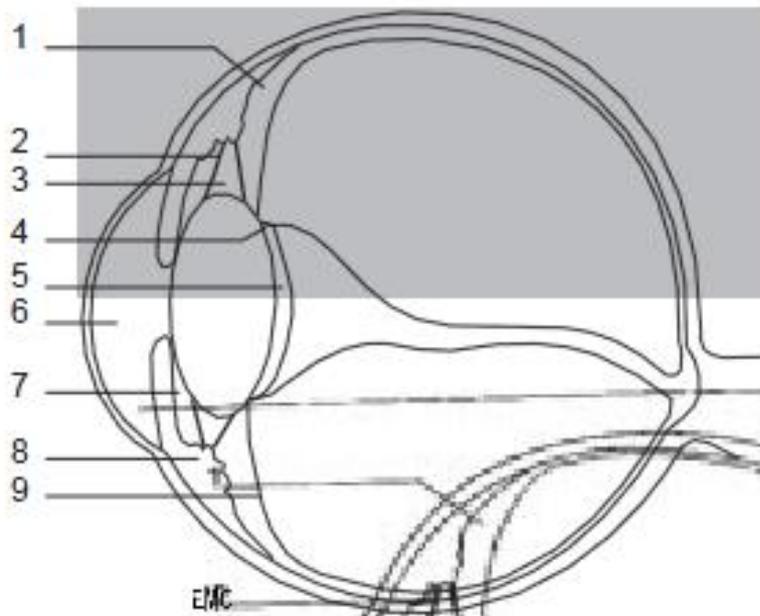


Figure 15 : Coupe sagittale du globe oculaire montrant les différents rapports du cristallin. 1 : Espace de Hannover ; 2 : Zonule de Zinn ; 3 : Espace de petit ; 4 : Ligament de Wieger ; 5 : Fossette Patellaire ; 6 : Chambre antérieure ; 7 : Chambre postérieure ; 8 : Corps ciliaire ; 9 : Hyaloïde antérieure. (17)

### c- Les fibres cristalliniennes : Figure 17

Les fibres cristalliniennes constituent l'essentiel de la masse cristallinienne. Elles ont pour origine les cellules de l'épithélium antérieur qui ont basculé au niveau de l'équateur. Elles s'étendent toutes de la face antérieure à la face postérieure du cristallin.

En coupe transversale elles présentent une forme hexagonale aplatie, mesurant 8 à 12  $\mu\text{m}$  de largeur sur 2 à 5  $\mu\text{m}$  d'épaisseur. Les plus superficielles possèdent un noyau ovalaire pauvre en chromatine. Elles mesurent 7 à 10 mm de long et décrivent une ogive qui contourne l'équateur. Elles s'engrènent latéralement avec leurs voisines.

Le cytoplasme, examiné en microscopie électronique, montre une quantité modeste d'organites. En revanche, les microtubules sont nombreux avec une orientation parallèle au grand axe de la cellule. Le cytosquelette des fibres comporte des filaments d'actine et de vimentine. En profondeur, les fibres cristalliniennes ont un aspect plus rectiligne et sont plus courtes. Les fibres primaires du noyau embryonnaire ont une longueur inférieure à 250 $\mu\text{m}$ . Elles perdent leur noyau par un phénomène de pinocytose, les organites se raréfient. Dans les fibres les plus profondes, les seules structures reconnaissables sont les microtubules.

Au cours de la différenciation des cellules épithéliales en fibres cristalliniennes, des protéines spécifiques ou cristallines sont synthétisées et s'accumulent dans leur cytoplasme. Ces cristallines représentent 90 % des protéines cristalliniennes et augmentent l'indice de réfraction du cristallin.

### 3) La zonule de Zinn (17) :

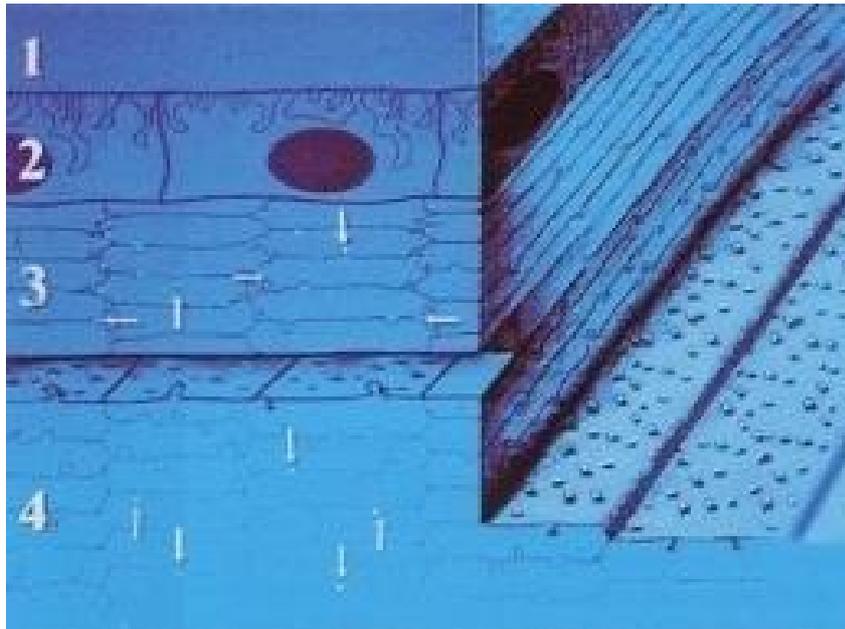
La zonule ou le ligament suspenseur arrime le cristallin au corps ciliaire et lui transmet l'action du muscle ciliaire. Elle constitue un anneau de fibres qui présentent une forme triangulaire sur les coupes méridiennes du globe. Le sommet externe périphérique du triangle correspond à l'insertion de ses fibres sur le corps ciliaire au niveau de l'orbiculus et la corona ciliaris. Les fibres à direction radiaire se dirigent vers la région péri-équatoriale, dessinant ainsi les côtés antérieur et postérieur du triangle. Cet agencement des fibres zonulaires ménage un espace appelé espace de petit.

Selon l'insertion des fibres, on décrit 4 types de fibres radiées :

- Ø les fibres orbiculo-capsulaires postérieures ;
- Ø les fibres orbiculo-capsulaires antérieures ;
- Ø les fibres cilio-capsulaires postérieures ;
- Ø les fibres cilio-équatoriales.

Ces fibres maintiennent le cristallin en place en exerçant à sa périphérie une traction plus ou moins importante. Elles sont constituées de micro fibrilles. Les fibres s'insèrent d'une part dans la basale de l'épithélium qui recouvre le corps ciliaire et d'autre part sur la cristalloïde. La tension qu'elles exercent ainsi sur le cristallin dépend de l'état des muscles ciliaires et joue un rôle dans l'accommodation.

La zonule se fragilise avec l'âge. Elle forme en avant la limite postérieure de la chambre postérieure, en arrière elle répond à la membrane hyaloïde antérieure, en dehors au corps ciliaire, en dedans à l'équateur du cristallin. Entre la zonule et le corps vitré est constitué l'espace de Hannover.



- 1- Capsule
- 2- Epithélium antérieur
- 3- Cortex

Figure 16 : Interrelations entre les différentes couches cellulaires de la face antérieure du cristallin (18)



Figure 17 : Coupe en microscopie à balayage de l'organisation des fibres cristalliniennes (18)

# PHYSIOLOGIE

Le cristallin est un organe avasculaire.

Sa nutrition est tirée de l'humeur aqueuse.

Son métabolisme est dirigé vers le maintien de sa transparence.

## A. Les constantes optiques du cristallin :

### 1. Dimensions :

- Epaisseur :

L'épaisseur à la naissance : 3,70 mm.

Elle augmente avec l'âge, surtout au dépend de sa face antérieure.

A 15 ans, le cristallin est de 4 mm d'épaisseur.

- Rayons de courbures : figure 18

Pour la face antérieure, le rayon de courbure est de 10mm au repos, de 6 mm après l'accommodation.

Pour la face postérieure, le rayon de courbure est de 6 mm au repos, de 5,5 mm après accommodation.

La face postérieure du cristallin produit un astigmatisme inverse de 0,75 D qui compense celui de la cornée.

### 2. Indice de réfraction (n):

Les chiffres de l'indice de réfraction (n) diffèrent selon les auteurs.

Il varie avec l'âge et l'accommodation.

Il augmente avec l'âge à cause du vieillissement des fibres cristalliniennes.

L'indice total est de 1,42.

### 3. Puissance :

Le pouvoir du cristallin est lié à sa forme de lentille biconvexe et plus précisément aux rayons de courbure de ses deux faces. Sa puissance se mesure en dioptries grâce à la formule suivante :

$$D = D1 + D2 - \frac{e}{n} \cdot (D1 \cdot D2)$$

D1 : dioptrie antérieure du cristallin. D2 : dioptrie postérieure du cristallin. e : épaisseur du cristallin. n : indice de réfraction du cristallin, il est de 1,38 en périphérie, 1,50 au centre.

Ainsi la puissance est de l'ordre de 21D.

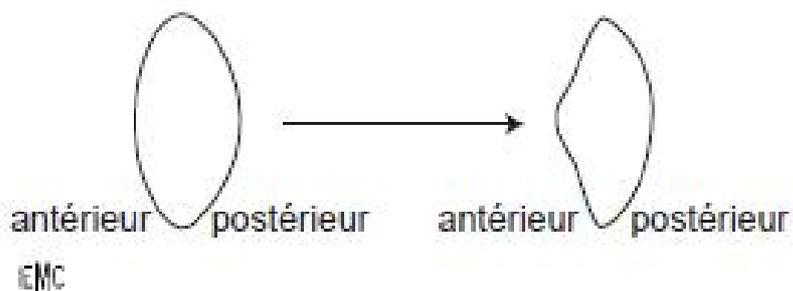


FIGURE18: CHANGEMENT DE COURBURES DU CRISTALLIN LORS DE L'ACCOMMODATION. (17)

## B. L'accommodation :

### 1. définition :

L'accommodation est la propriété que possède le cristallin de modifier sa puissance pour ramener l'image sur la rétine et pour qu'elle soit nette quand l'objet se déplace.

Elle est essentiellement due aux changements de courbure et d'épaisseur du cristallin qui est très déformable.

Elle met en jeu le muscle ciliaire et la zonule ciliaire.

### 2. Mécanismes :

L'accommodation est un réflexe dont la voie afférente est la voie des fibres sensorielles, le centre est représenté par le noyau d'Edinger Westfall et la voie efférente est la voie du système parasympathique.

La zonule y joue un rôle primordial.

Plusieurs théories sont proposées (22), une est la plus communément admise : la théorie de la compression cilio-zonulaire.

Contrairement aux théories existantes, cette théorie suppose que les fibres zonulaires peuvent faire plus qu'une simple suspension ou traction sur le cristallin. En effet, les fibres zonulaires, entraînées par le pouvoir contractuel du corps ciliaire, transmettent la force vers l'équateur du cristallin.

Ainsi cette force va augmenter le diamètre antéro-postérieure du cristallin et rendre sa surface antérieure et postérieure plus convexe.

En outre, certaines forces hydrauliques dans les syncytiums zonulaires entrent en jeu. Ces forces hydrauliques doivent être différenciées des autres théories hydrauliques de l'accommodation basées sur la pression vitréenne.

Le liquide au sein du syncytium zonulaires pourrait avoir une consistance plus visqueuse qu'aqueuse et produirait un piston hydraulique vers l'équateur du cristallin lorsque le corps ciliaire se contracte.

### 3. Mesure de l'accommodation :

L'accommodation est exprimée en dioptries (D). Ceci est l'inverse de la distance, en mètres, à laquelle le cristallin est focalisé. Par exemple, si l'œil est focalisée à l'infinie, le niveau de l'accommodation sera 0 D. (22)

De ce fait, et après chirurgie sur le cristallin, comme c'est le cas de l'ectopie cristallinienne, l'accommodation est supprimée et la vision de près est condamnée chez le patient, en particulier chez l'enfant, nécessitant ainsi une correction optique en addition.

## C. Métabolisme du cristallin :

### 1. Composition chimique : (23)

- La teneur en eau :

Le cristallin est pauvre en eau (65%), ce qui lui confère un indice de réfraction élevé. Elle peut être libre ou liée aux colloïdes.

- Electrolytes :

Potassium : 170mg/100g

Sodium: 90mg/100g

Chlore: 60mg/100g

Calcium: taux très bas: 1,4mg/100g.

Magnésium 0,3mg/100g.

- Protéines :

Représentent 35% du poids du cristallin, la plus forte de tout l'organisme, dont 90% sont des cristallines et 10% sont des protéines de membrane de fibrilles ou protéines squelettiques ou des enzymes.

On distingue : les haloprotéines solubles ( $\alpha$  cristalline,  $\beta$  cristalline et  $\gamma$  cristalline), et les haloprotéines insolubles (Albumoïdes).

Il existe un lien de parenté entre ces protéines.

On retrouve également l'urée, la créatinine, les hétéroprotéines, l'acide nucléique, les phosphoprotéines, l'acide ophtalmique et le Glutathion.

- Lipides :

Représentent 1% du poids du cristallin.

Ce sont des phospholipides et du cholestérol.

- Glucides :

Essentiellement du Glucose (10mg/100g).

Il y'a 10 fois moins de glucose dans le cristallin que dans l'humeur aqueuse vu l'imperméabilité capsulaire aux grosses molécules tel que le glycogène.

- Vitamines :

Vitamine A, B<sub>1</sub>, B<sub>2</sub> et vitamine C.

- Enzymes :

Les différentes enzymes nécessaires au métabolisme des glucides et des protéines.

## 2. Propriétés physico-chimiques :

- Poids :

Il augmente avec l'âge.

A la naissance il est à 65mg.

- Pression osmotique :

Le cristallin est isotonique par rapport aux milieux ambiants.

- pH :

Il est de même ordre que l'humeur aqueuse, il est de 7,4.

- rH :

Le cristallin joue un rôle d'effet tampon d'oxyd-oréduction grâce à l'acide ascorbique et l'acide deshydroascorbique.

## 3. Perméabilité capsulaire :

La capsule cristallinienne est perméable à l'eau, les ions, les petites molécules et les protéines.

Elle joue un rôle de barrière au passage des protéines dont le poids moléculaire est supérieur ou égal à celui de l'Albumine.

Elle est plus perméable pour les molécules chargées positivement car elle a une charge négative.

## 4. Métabolisme des glucides :

- La dégradation des glucides fournit l'énergie nécessaire à la vie du cristallin : transparence, synthèse protéique, accommodation et maintien de concentrations ioniques.

- Le sucre utilisé est le Glucose qui est puisé de 'humeur aqueuse par transport actif.
- Son catabolisme se fait selon 4 voies : fermentation lactique, cycle de Krebs, la voie des pentoses et la voie du Sorbitol.

## 5. Métabolisme des protéines :

Les protéines sont constamment renouvelées à la cadence de 3% par 24h.

Ceci est plus lent au niveau du noyau.

Elle se fait essentiellement au niveau de la capsule et du cortex externe du cristallin vu l'existence des ribosomes et des mitochondries.

La synthèse des  $\alpha$  cristallins cesse juste après la naissance. La cristalline néonatale étant l'alpha cristalline, puis la bêta cristalline.

Les cristallines ont une spécificité d'organe.

## D. Transparence du cristallin : (23)

La transparence du cristallin est la fonction essentielle du cristallin.

Cette propriété est assurée par :

- Le taux élevé des protéines cristalliniennes.
- La répartition régulière de ces protéines.
- L'intégrité de la capsule cristallinienne.

Toute altération de cette régularité engendre une opacification du cristallin.

## E. Composition de la zonule : (2)

Les fibres zonulaires sont des fibrilles tubulaires de 10 nm de diamètre avec à la fois des micros et macroperiodicités, organisée sous forme d'agrégats.

Biochimiquement, les fibres zonulaires sont composées de glycoprotéines avec une forte concentration en cystéine, ce qui explique sans doute leur sensibilité lors des maladies du métabolisme du soufre.

Neuf pour cent de glucides était présent, principalement sous la forme d'une glycoprotéine contenant sialofucose. Un glycoconjugué contenant xylose en petite quantité a été associée à des fibres zonulaires.

Les fibres zonulaires ressemblent étroitement aux microfibrilles du tissu élastique dans leurs caractéristiques de coloration, leur morphologie ultrastructurale et leur composition en acides aminés.

Cette relation suggère que les fibres zonulaires peuvent être considérées comme faisant partie d'un système élastique microfibrillaire.

Ainsi, il est raisonnable de postuler que dans certaines maladies à ectopie cristallinienne, il y'aura autant d'anomalies systémiques que dans l'œil.

Les fibres élastiques sont des macroagrégats extracellulaires des tissus qui sont normalement soumis aux forces de l'étirement et aux forces expansives.

Les fibres élastiques sont constituées d'un noyau entouré de microfibrilles d'élastine.

Ces microfibrilles sont supposées jouer un rôle dans le dépôt de tropoélastine et la formation de fibres élastiques en plus de posséder une fonction d'ancrage dans certains tissus.

La Fibrilline 1 (FBN1) est le principal composant structurel des microfibrilles.

**DEVELOPPEMENT DE**  
**LA FONCTION**  
**VISUELLE**

A la naissance, le système nerveux central du nouveau-né à terme, en particulier le cortex visuel, a acquis une maturité anatomique presque complète.

Il n'en est pas de même sur le plan fonctionnel et le nouveau-né est par exemple incapable de mouvements coordonnés des yeux, de réflexe de poursuite et ce n'est que progressivement qu'il va acquérir et développer sa fonction visuelle.

Le développement du système visuel chez l'enfant est à connaître pour comprendre la physiopathogénie de l'amblyopie et du strabisme, et pour analyser l'examen de dépistage de la fonction visuelle obligatoire chez l'enfant.

Le système visuel de l'enfant n'est pas mature à la naissance. Une maturation post-natale s'observe au niveau rétinien, au niveau des voies visuelles et au niveau cortical et sous-cortical.

Une acuité visuelle de 10/10ème n'est retrouvée que vers l'âge de 4 ans.

## A. Développement des fonctions visuelles chez l'Homme :

(13, 23, 24)

La vision comporte de nombreux paramètres dont l'acuité visuelle n'est que le plus connu, mais il faut compter avec le sens de la sensibilité au contraste, la sensibilité aux diverses longueurs d'onde du spectre visible (vision des couleurs), la sensibilité à la sommation binoculaire, la sensibilité au mouvement, l'étendue du champ visuel, pour ne citer que les principaux. Tous ne se développent pas à la même vitesse.

Leur durée de maturation n'est donc pas identique et celle-ci définit pour chacun d'eux une « période sensible ».

Ce développement ne se fera que si la vision est en mesure d'être utilisée, c'est-à-dire s'il n'y pas d'obstacle à la parvenue des influx visuels synchrones et semblables aux deux rétines. (Hubel et Wiesel).

Le développement de l'accommodation et des mouvements oculaires va de pair avec celui de la vision.

Les fonctions visuelles se développent rapidement pendant le premier mois de vie et l'expérience visuelle semble jouer un rôle primordial dans leur développement. (25)

## 1. L'ACUITE VISUELLE : (20)

### a. Période néo-natale :

A la naissance à terme, la vision périphérique est meilleure que la vision centrale.

Certains phénomènes sont intéressants à connaître.

- A l'état de veille, l'enfant ouvre spontanément les yeux et la position des globes oculaires est celle de la direction de la tête pour l'enfant sur le dos.
- Lors de la mobilisation passive de la tête, les yeux effectuent un mouvement inverse de celui de la rotation de la tête. C'est le réflexe vestibulo-oculaire. Il disparaît au bout de deux à trois semaines pour laisser place à une synergie oculo-céphalique.
- Les mouvements des globes oculaires sont amples et rapides dans les différents champs du regard. Ils restent asymétriques jusqu'à trois semaines.
- Le frottement de la paupière entraîne un réflexe de clignement. L'ouverture forcée des paupières déclenche des contractions palpébrales.
- Réaction à la lumière douce :

On obtient une ouverture des paupières à l'incitation lumineuse douce. -

Incitation à la lumière puissante :

Intolérance à la lumière vive chez nouveau né, qui disparaît à la troisième semaine.

Le réflexe photomoteur est vif et rapide.

Le clignement à la lumière est net vers la troisième semaine.

La fermeture des paupières à l'approche rapide d'un objet ou d'une lumière n'existe qu'à partir du premier mois.

b. La petite enfance :

Ø Au premier trimestre :

Dès deux mois, l'enfant accommode sur les objets sonores qui bougent, un visage ou une main mobile. La vision est fondamentale pour l'apparition d'un sourire. La convergence apparaît vers la fin de ce mois, de façon intermittente sur un objet fixé.

Trois mois, est l'âge où il tient sa tête et saisit les objets à deux mains. Il a acquis la synergie main-œil. La coordination binoculaire se perfectionne, avec le développement de la convergence, de l'accommodation, d'abord d'un œil puis d'un autre.

Ø Au deuxième trimestre :

A quatre mois, la convergence est constante car le nerf optique est myélinisé.

La fixation-préhension se perfectionne avec la synergie œil-main-tête. L'enfant tourne sa tête et suit un objet dans un rayon de plus de 150 degrés. Son acuité est de 1/30ème à 1/10ème.

L'enfant commence à reconnaître son entourage et à modifier son comportement en fonction de ce qu'il voit.

Ø Au troisième trimestre

L'enfant se tient assis et se déplace en rampant. Il acquiert une notion de relief et de profondeur. Son acuité visuelle est de 1 à 2/10ème.

Ø Au quatrième trimestre :

Le début de la marche s'accompagne d'un perfectionnement de la vision binoculaire : la vision stéréoscopique. Son acuité visuelle est de 2 ou 3/10ème à un an. (26)

Il commence à avoir une perception des tailles, des distances, des volumes et des perspectives. La synergie accommodation-convergence s'établit.

Ø De un à trois ans :

C'est la période la plus sensible au développement normal de la vision binoculaire.

c. Au-delà de trois ans :

L'acuité visuelle est de 5/10ème à quatre ans et de 10/10ème vers cinq ou six ans voire même de 15 à 20/10ème chez certains adolescents.

Par la suite, l'acuité diminue en raison du jaunissement du cristallin, du myosis et de facteurs neuronaux.

Au-delà de quatre-vingts ans, une acuité de 5/10ème peut être considérée comme normale. (26)

## 2. LES AUTRES FONCTIONS VISUELLES :

a. Discrimination spatiale :

Grâce à l'ensemble coordonné de mouvements oculomoteurs et de perception visuelle, l'enfant élabore son espace environnant. A la naissance, il recherche la lumière, puis, après quelques jours, il suit des yeux un visage puis des objets. A trois mois s'établit la coordination vue-ouïe. A quatre mois, la coordination vision préhension est en place.

b. Champ visuel :

Chez l'enfant, il peut être mesuré en étudiant les mouvements oculaires déclenchés par des cibles présentées à partir de la périphérie. Le nouveau-né détecte mieux un stimulus en temporel qu'en nasal jusqu'à l'âge de un mois. Son champ visuel s'étend de trente degrés de chaque côté du point de fixation sur le méridien horizontal, il est de 50° à deux mois, de 75° entre quatre et six mois, et à un an il prend ses dimensions définitives comparables à celles de l'adulte à la fin de la première année. (27-29)

c. Perception des couleurs :

La sensibilité aux couleurs est explorable par des techniques électrophysiologiques (électrorétinogramme et potentiels évoqués visuels). A un mois, aucune vision des couleurs n'est présente. A trois mois, il peut distinguer le jaune du vert, le rouge du jaune, et le bleu des autres couleurs. A quatre mois, toutes les couleurs sont séparées.

La sensibilité aux couleurs est une des fonctions visuelles les plus tardives à arriver à maturation puisque ce n'est que vers l'âge de 11 à 13 ans que la sensibilité aux couleurs devient adulte.

d. Sensibilité aux contrastes :

Il s'agit du plus faible contraste qui permet de distinguer un stimulus visuel. Le nouveau-né répond à des différences de contraste de 10%, le nourrisson de trois mois à des différences de contraste de 5 à 8%.

La sensibilité au contraste est lente à se développer. Elle est adulte vers l'âge de 13 ans et est de l'ordre de 2%. (27)

e. Vision binoculaire :

L'installation de la vision binoculaire est très précoce. Elle se fait du 3ème mois au 6ème mois, elle est considérée adulte à l'âge de 18 mois. Si cette fonction ne s'installe pas durant cette période, elle n'est jamais obtenue. (30)

Elle permet d'améliorer la perception tridimensionnelle par la vision stéréoscopique.

Celle-ci est acquise par la superposition de deux images selon deux angles légèrement différents.

## B. Fondements de la notion de période sensible du développement visuel : (23, 26, 31, 32)

« The critical period » ou « la période critique » est la période sensible du développement visuel. Elle se définit comme la période au cours de laquelle le système visuel se met en place, au plan anatomique comme au plan fonctionnel. Lorsque le profil adulte est atteint, on peut considérer que la période sensible est terminée.

Toute altération de l'expérience visuelle durant cette période peut entraîner un déficit irréversible.

La période sensible semblait être une notion évidente. Pour le praticien les conséquences étaient simples : au-delà d'un certain âge chez l'homme, la rééducation de l'amblyopie est difficile ; il existe au contraire un sommet de la période sensible au cours duquel la guérison est la plus fréquente, bien qu'il existe toujours un cas exceptionnel de rééducation tardive. (33)

On peut alors en conclure de façon certaine que les premiers mois de la vie représentent la période fondamentale dans l'élaboration d'une fonction visuelle normale, et plus l'obstacle à cette élaboration est précoce, plus le pronostic sera défavorable.

# AMBLYOPIE

On désigne sous le nom d'amblyopie, une altération uni ou bilatérale des fonctions visuelles qui s'installe pendant l'enfance. C'est une vision médiocre qui se situe entre la vision normale et la cécité. Elle apparaît avec une grande fréquence entre un et quatre ans, et le risque de la voir se développer après six ans est très faible. (34)

L'amblyopie est un trouble fonctionnel lié au mauvais développement de la vision ou sa régression si elle est déjà établie.

## A. Classification : (13)

### 1. Selon l'acuité visuelle :

On classe l'amblyopie selon l'acuité visuelle et on considère que l'amblyopie est :

- Profonde si l'acuité visuelle est inférieure à 1/10<sup>ème</sup>.
- Moyenne si l'acuité visuelle se situe entre 1 /10 et 4/10<sup>ème</sup>.
- Légère si l'acuité visuelle est supérieure à 4/10<sup>ème</sup>.

Pour une parfaite appréciation de la profondeur du déficit visuel, en plus de l'acuité visuelle, on doit tenir compte :

- De l'âge de l'enfant.
- Des autres paramètres de la vision : le champ visuel, la sensibilité au contraste, la vision des couleurs, ont aussi leur importance.
- Et des tests utilisés.

Un autre paramètre important consiste à prendre en compte la différence d'acuité visuelle entre les deux yeux. On définit ainsi l'amblyopie relative qui est une différence de deux lignes ou plus d'acuité visuelle entre les deux yeux.

## 2. Selon le caractère uni ou bilatéral :

Cette différenciation est importante car elle pose des problèmes pratiques différents :

Les amblyopies bilatérales sont, en règle générale, assez précocement dépistées car elles font de l'enfant un malvoyant. Les problèmes d'éducation et d'orientation scolaire se posent alors.

Les amblyopies unilatérales, le plus souvent, n'entraînent aucune gêne apparente. Leur dépistage peut donc être tardif, au cours d'un examen systématique ou au cours d'un bilan oculomoteur.

Un facteur organique doit être recherché et traité s'il est curable.

## 3. Selon leur étiologie :

Les cinq causes les plus fréquentes d'amblyopie fonctionnelle sont:

- L'amblyopie par privation visuelle de forme : c'est une amblyopie fonctionnelle attribuable à une insuffisance ou une absence de stimulus approprié atteignant la rétine, du fait d'un obstacle siégeant sur le trajet des rayons lumineux, et qui persiste après la suppression de cet obstacle. (36)
- Les amblyopies strabiques (35, 36): peuvent être isolées ou associées à une anisométrie ou à une lésion organique. L'amblyopie strabique n'est pas congénitale. Elle survient après le 4<sup>ème</sup> mois de vie. Elle résulte d'une compétition entre deux images différentes. Elle s'observe en cas de strabisme unilatéral, le cerveau exerçant en permanence une inhibition sur les apports fournis par l'œil dévié.
- Les amblyopies anisométriques (35, 36): Une des 2 images rétinienne n'est pas au point et des influx dissemblables et unilatéralement déficients parviennent au cortex occipital. Il y a donc une privation unilatérale relative

et une interaction binoculaire anormale. Quand l'anisométrie est importante elle provoque une dissociation de la vision binoculaire.

- Les amblyopies nystagmiques (35) : semblent liées à l'oscillation incessante de l'image sur la rétine. Elles s'observent au cours des nystagmus précoces en dehors d'une cause organique de mauvaise vision : nystagmus idiopathiques.
- Les amblyopies iatrogènes.
- Les amblyopies par amétropie forte bilatérale : Ces amblyopies peu fréquentes s'observent chez des sujets présentant une forte amétropie bilatérale qui n'a pas été corrigée précocement. Elles s'étagent entre 3 et 6/10<sup>ème</sup>, la vision binoculaire est conservée. La sensibilité au contraste est peu perturbée. (13)

## B. L'amblyopie dans l'ectopie cristallinienne :

L'ectopie cristallinienne peut provoquer des symptômes visuels de gravité variable, en fonction de la position du cristallin.

Le cristallin peut rester dans sa position centrale normale, légèrement décalé vers l'arrière, avec une erreur de réfraction minime.

La myopie d'origine cristallinienne peut résulter d'une augmentation de la courbure cristallinienne en raison de l'assouplissement ou diminution des fibres zonulaires.

Le cristallin peut être déplacé et incliné, ce qui provoque une myopie et un astigmatisme importants qui sont difficiles à corriger optiquement. Enfin, si le cristallin est très déplacé et n'occupe qu'une petite partie de l'orifice pupillaire, il engendre une hypermétropie importante.

Dans l'ectopie cristallinienne, ces erreurs de réfraction peuvent jouer un rôle capital dans le développement de l'amblyopie. (37)

# ETHIOPATHOGENIE

# I. La pathogénie de l'ectopie cristallinienne au cours de syndrome de Marfan: (8)

## 1. Rôle des fibrillines :

Les fibres élastiques sont des macroagrégats extracellulaires des tissus normalement soumis aux forces de tiraillement. Elles sont constituées d'un noyau entouré de microfibrilles d'élastine.

La Fibrilline 1 (FBN1) représente le principal composant structurel de ces microfibrilles.

Le syndrome de Marfan résulte d'une anomalie de production des microfibrilles FBN1 et FBN2. Cependant, d'autres protéines ont été identifiées contenant des microfibrilles et qui pourraient être incriminées.

Une large diffusion de la fibrilline dans d'autres tissus conjonctifs oculaires a été retrouvée, y compris la capsule du cristallin, la zonule, l'iris, l'épithélium de la cornée, la membrane de Bowman, et la conjonctive. Elle a également été retrouvée dans la sclérotique, la choroïde, la membrane de Bruch, et la lame criblée. Cette distribution pourrait expliquer certaines anomalies oculaires au cours du syndrome de Marfan.

L'ectopie cristallinienne au cours du syndrome de Marfan pourrait vraisemblablement être causée par un déficit structurel de la FBN1.

Ces mutations en FBN1 pourraient influencer négativement l'assemblage des microfibrilles, empêchant ainsi l'élastogénèse normale de la zonule.

En plus, les dommages protéolytiques de microfibrilles zonulaires contribuent potentiellement à la pathogénèse de la dysfonction zonulaires. Figure 19

Mais, malgré cette hypothèse, la pathogénie des anomalies oculaires au cours du syndrome de Marfan reste mal élucidée vu qu'il y a eu peu d'études sur la répartition de la fibrilline dans les tissus oculaires normaux et pathologiques.

## 2. Rôle des procès ciliaires :

L'implication des procès ciliaires comme support du cristallin est importante dans la pathogenèse de l'ectopie cristallinienne. Les fibrilles exposées des yeux humains normaux sont localisées au niveau des zones d'attache de la zonule sur l'épithélium ciliaire ainsi que sur le muscle ciliaire.

Les patients qui ont un syndrome de Marfan ont tendance à avoir des procès ciliaires moins nombreux et anormaux. Ceci se rajoute aux anomalies de production des fibres zonulaires.

Tout ça a été proposé pour contribuer à l'ectopie cristallinienne dans le syndrome de Marfan. (38)

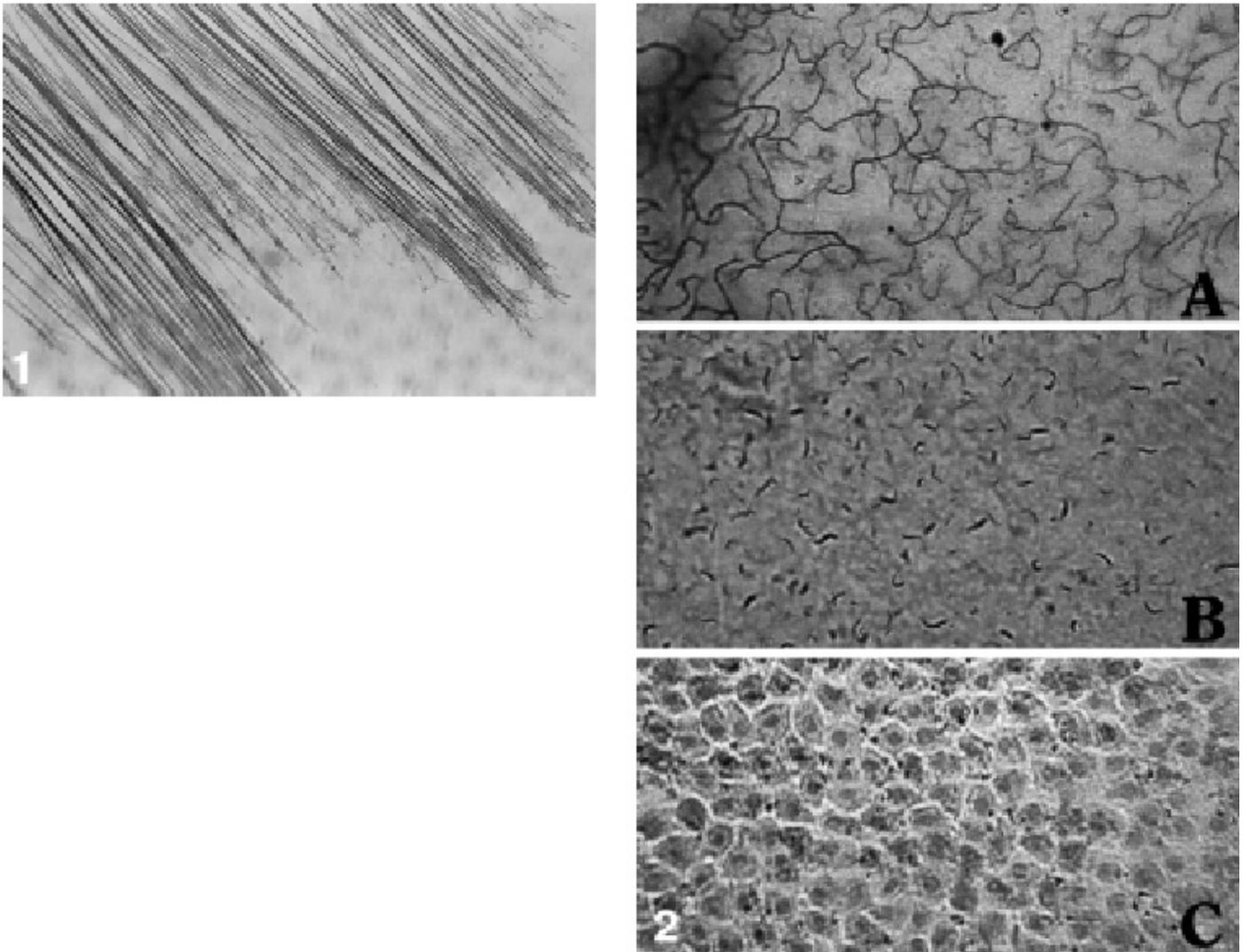


FIGURE 19 :

1 : FAISCEAUX DE MICROFIBRILLES D'UNE CAPSULE DE CRISTALLIN NORMAL. ON NOTE LA DENSITE ET LA STRUCTURE PARALLELE DES FIBRILLES QUI SE TERMINENT EN BRINS DE FIBRILLINE DEGROUPE. LES CELLULES EPITHELIALES SONT VISUALISEES EN ARRIERE-PLAN. ( $\times 250$ ).

2 : VUES D'ECHANTILLONS PROVENANT DE TROIS PATIENTS PRESENTANT LE SYNDROME DE MARFAN MONTRANT DES FRAGMENTS DE MATERIEL DE FIBRILLINE SUR LES CELLULES EPITHELIALES. (A) CERTAINS FRAGMENTS SONT DE FORME SINUSOÏDALE ET DE LONGUEUR IRREGULIERE ( $\times 250$ ). (B) D'AUTRES SONT EN FORME DE VIRGULE ET BEAUCOUP PLUS COURTE ( $\times 250$ ). (C) FORME DES GRUMEAUX DE FIBRILLINE QUI SONT PARFOIS TROUVES ENTRE LES CELLULES EPITHELIALES ( $\times 100$ ). (38)

## II. La pathogénie de l'ectopie cristallinienne isolée : (39)

Les métalloprotéases de la matrice (MMP) sont des enzymes protéolytiques importantes pour le remodelage physiologique et pathologique des tissus conjonctifs. L'activité protéolytique est rigoureusement contrôlée par une famille d'antagonistes naturels : les inhibiteurs tissulaires des Métalloprotéases (TIMP).

Les MMP et TIMP sont présents dans l'humeur aqueuse de l'œil normal et peuvent interagir avec le zonule cristallinienne.

On suggère que la fibrilline des patients porteurs d'une ectopie cristallinienne isolée est plus susceptible d'être dégradée par les MMP que chez les sujets normaux.

L'ectopie cristallinienne dans ce cas est due à une protéine zonulaire anormale qui prédispose la fibrilline à la dégradation par les MMP, ou a un déséquilibre entre les MMP et les TIMPs.

## III. Ectopie cristallinienne et ectopie pupillaire :

L'ectopie cristallinienne et l'ectopie pupillaire est une anomalie congénitale et héréditaire rare dans laquelle on trouve un déplacement du cristallin et de la pupille, associés à d'autres anomalies oculaires, mais sans manifestations systémiques.

L'ectopie du cristallin et de la pupillaire suit une transmission récessive. Pourtant, une transmission dominante est suggérée. Une autre description d'une famille à manifestations cliniques atypiques a été montrée.

La consanguinité est fréquemment rapportée.

#### IV. L'homocystéinurie :

L'homocystéinurie est une affection autosomique récessive.

Dans sa forme classique, elle est due à un déficit enzymatique en cystathionine bêta-synthétase, qui intervient dans le catabolisme des acides aminés soufrés en particulier la méthionine.

Elle est due à des mutations du gène CBS (21q22.3). (40)

L'homocystéine est un acide aminé soufré, intermédiaire important dans la fonction de donneur de méthyle de la méthionine vers autres acides aminés soufrés comme la cystéine. (41)

La cystathionine bêta-synthétase (CBS) est un polypeptide dont le gène est situé sur le chromosome 21q 22-3.

L'ADN génomique humain comporte 17 exons. Plus de 27 mutations ont été décrites dont deux majoritaires : sur l'exon 8, la mutation I278t qui sera B6 dépendante et la G307s qui sera B6 résistante.

La CBS fonctionne avec un coenzyme obligatoire, la vitamine B6.

Chez les sujets normaux, l'activité est stimulée par l'adjonction de vitamine B6 ce qui explique l'existence de formes sensibles avec affinité basse pour le coenzyme.

Les formes résistantes sont dues à l'absence de l'enzyme ou du site de fixation du coenzyme. La déméthylation de la méthionine aboutit à la formation de l'homocystéine. À ce moment, deux voies sont possibles : la voie de transsulfuration qui fait intervenir la CBS ou la voie de reméthylation.

Les troubles de reméthylation de l'homocystéine en méthionine sont responsables de formes rares d'homocystéinurie. (42)

Le mécanisme de survenue de cette atteinte est mal connu, de même que l'effet des traitements sur l'incidence de l'atteinte cristallinienne. (41)

## V. Le syndrome de Weill-Marchesani :

Le syndrome de Weill-Marchesani est une affection héréditaire rare dont la transmission reste discutée.

Elle serait autosomique récessive à expressivité variable. Néanmoins, des observations de familles avec atteinte de 2 ou 3 générations ont été rapportées suggérant une transmission autosomique dominante. Dans cette forme dominante, le gène responsable serait situé sur le chromosome 15 q 21. (43)

Des mutations dans les gènes ADAMTS10 et FBN1 ont été également retrouvées.

Ces protéines sont importantes pour la croissance normale avant et après la naissance, et elles semblent être impliquées dans le développement des yeux, du cœur, et du squelette.

Des mutations dans ces gènes perturbent le développement normal de ces structures, qui conduit à des caractéristiques spécifiques du syndrome de Weill-Marchesani.

# EPIDEMIOLOGIE

L'ectopie cristallinienne est une anomalie rare. L'incidence dans la population générale reste inconnue.

Sa prévalence est de 0,2 par 10.000 naissances en France. (3)

Dans la majorité des cas, l'ectopie cristallinienne simple est autosomique dominante, sans anomalies systémiques associées. (13, 37)

Dans les études, dans lesquelles l'ectopie cristallinienne est sans manifestations systémiques associées, la majorité des cas avaient une ectopie cristallinienne isolée simple et seulement 7% à 19% avaient une ectopie cristallinienne et pupillaire. (37)

La prévalence du syndrome de Marfan est de 6 par 100.000 personnes sans prédilection raciale ou ethnique. (37)

L'incidence de la maladie est d'environ 1 pour 5000.

Les mutations sporadiques constituent un quart de tous les cas. Pas de particularité raciale ou géographique. (8)

Au cours de la maladie de Marfan l'ectopie du cristallin est la manifestation oculaire la plus fréquente (95 %), suivie des lésions dégénératives de la périphérie rétinienne (22,5 %). (44)

Selon Leonard, l'ectopie cristallinienne se voit chez 50% à 80% des patients ayant un syndrome de Marfan.

L'homocystéinurie est la deuxième encéphalopathie métabolique par ordre de fréquence après la phénylcétonurie. Son incidence varie entre 1/60 000 et 1/344 000. (42) La myopie sévère et précoce est souvent le premier signe. Au cours de l'évolution, l'ectopie cristallinienne est présente dans 90% des cas. (37, 41)

Malgré que les anomalies cristalliniennes puissent être absentes dans le syndrome de Marfan et l'homocystéinurie, elles constituent des critères diagnostiques importants pour le syndrome de Weill-Marchesani. (37)

La maladie d'Elhers-Danlos est une maladie génétique touchant aussi bien les hommes que les femmes. Son incidence est évaluée entre 1/5000 et 1/10 000.

**DIAGNOSTIC POSITIF DE**  
**L'ECTOPIE CRISTALLINIENNE**

L'analyse des différents éléments cliniques assure une prise en charge clinique et thérapeutique spécifique et adaptée.

Le diagnostic d'une ectopie cristallinienne est clinique et repose sur un bon examen biomicroscopique après dilatation de la pupille.

## A. L'interrogatoire :

### 1. Les antécédents familiaux :

L'interrogatoire est une étape fondamentale pour le diagnostic, il doit être le plus complet possible afin de recueillir le maximum d'éléments permettant de guider notre attitude diagnostique et thérapeutique.

Les antécédents personnels et familiaux oculaires et généraux : Une enquête spécifique devrait être faite à la recherche :

- De maladies cardio-vasculaires et de ses complications.
- D'anomalies du squelette.
- De troubles visuels.
- De consanguinité.
- De décès dans la famille.

La réalisation d'un arbre généalogique pour déterminer le mode de transmission est nécessaire.

L'arriération mentale et le retard des acquisitions psychomotrices.

### 2. Les circonstances de découvertes :

L'âge de découverte est compris entre 5 et 20 ans.

Les signes fonctionnels :

- Mauvaise acuité visuelle dépistée à l'âge scolaire ou préscolaire.

- Une diplopie monoculaire.
- Un nystagmus, un strabisme.
- Lors d'une complication oculaire : glaucome, décollement de rétine, hypertonie oculaire.
- Ou lors d'un examen clinique systématique dans le cadre d'une enquête familiale (syndrome de Marfan, Homocystéinurie) ou d'une enquête étiologique pour une malformation générale squelettique ou cardiovasculaire.
- Trouble de comportement tel que les chutes fréquentes.

## B. Examen ophtalmologique :

L'examen ophtalmologique doit être bilatéral, comparatif et méthodique.

### 1. Acuité visuelle :

Le premier examen se fait sur un œil non dilaté. On évalue l'acuité visuelle sans correction et avec correction.

L'acuité visuelle est abaissée.

L'amblyopie est la cause la plus fréquente de la basse vision en ectopie cristallinienne, elle doit être traitée précocement.

### 2. La réfraction :

Une réfraction minutieuse doit être réalisée.

La skiascopie peut révéler :

- Une myopie d'indice ou une myopie axiale.
- Un astigmatisme oblique.
- Une réfraction d'aphakie lorsque l'ectopie dégage l'axe visuel.

Si l'anisométrie est présente, elle devrait être corrigée optiquement. Un suivi étroit de l'acuité visuelle et de la vision binoculaire est nécessaire.

L'examen à l'ophtalmoscopie directe peut montrer une visibilité anormale de l'équateur du cristallin sur le fond de la lueur pupillaire (Figure 20). (45)

### 3. inspection:

Le diagnostic d'une ectopie cristallinienne repose sur l'observation d'un cristallin qui est soit déplacé soit absent. Ainsi, l'attention sur ces deux questions est d'une importance capitale. On observe également un phakododésis. Le diamètre cornéen dans le syndrome de Marfan est classiquement augmenté, donnant l'apparence d'une mégalocornée. La forte incidence du strabisme chez les patients avec ectopie cristallinienne peut être expliquée par l'amblyopie.

### 4. L'examen à la lampe à fente : en éclairage direct ou oblique :

Si l'enfant ne se laisse pas examiner, un examen sous anesthésie générale doit être réalisé.

#### a. L'examen à la lampe à fente doit préciser :

- La profondeur de la chambre antérieure et sa régularité : elle est de profondeur augmentée à l'opposé de l'ectopie. Elle est parfois rendue très étroite par luxation antérieure du cristallin (Figure 21).
- La présence de vitré dans la chambre antérieure.
- L'apparence de l'iris et de la pupille : On peut observer un iridododésis, parfois une aniridie, un reliquat de membrane pupillaire ou une ectopie pupillaire (une corectopie).

Une évaluation du cristallin : sa position, sa taille, sa forme avant et après dilatation et sa transparence.

Ainsi que l'examen des fibres zonulaires doit être effectuée.

Cet examen montre :

- Une malposition en règle bilatérale et symétrique du cristallin :
  - ü Après dilatation maximale : les fibres zonulaires sont anormalement visibles, allongées, amincies à l'opposé de l'ectopie cristallinienne et parfois rompues.
  - ü Parfois un phacodonésis qui peut être mieux observé lors du changement de position du regard, le cristallin observé à travers la lampe à fente.
  - ü Un croissant rouge vif en rétro illumination.
  - ü Un siège variable du cristallin :

En temporal supérieur, en nasal supérieur ou en supérieur dans le syndrome de Marfan.

En nasal, nasal inférieur ou en inférieur dans l'Homocystéinurie.

- Une anomalie de taille : microphakie.
- Une anomalie de forme : sphérophakie.
- Une anomalie de transparence : une cataracte congénitale associée ou compliquée.

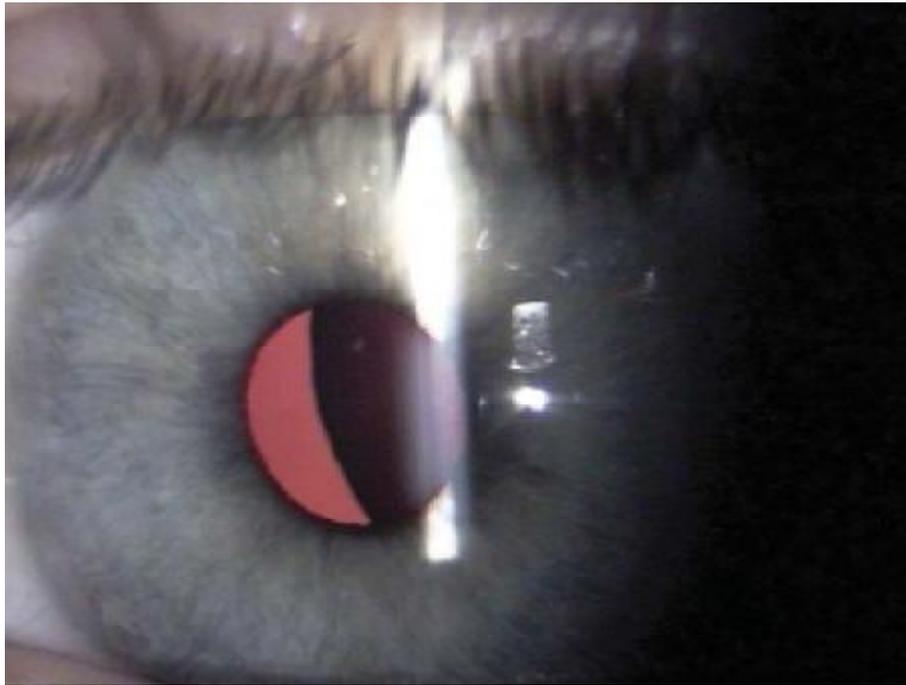


Figure 20 : Equateur du cristallin visible dans la pupille non dilatée (45)

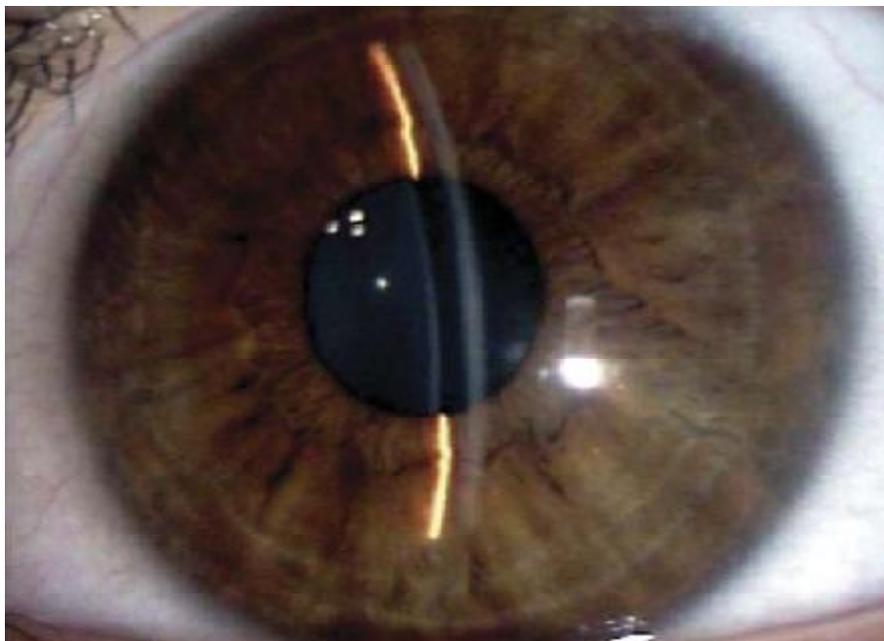


Figure21 : Etranglement de la chambre antérieure par déplacement antérieur du cristallin (45).

b. Mesure du tonus oculaire : Il peut être normal ou élevé.

c. L'examen de l'angle irido-cornéen (la gonioscopie) :

Il est nécessaire. Le plus souvent il est normal, mais parfois on trouve le trabéculum qui comble le fond de l'angle.

d. L'examen du vitré :

Il est souvent sans particularité.

e. L'examen du fond d'œil et de la périphérie rétinienne :

- Peut être normal
- Parfois on retrouve :
  - ü Une choroïdose myopique,
  - ü Des lésions dégénératives de la périphérie rétinienne dont certaines prédisposent au décollement de rétine et nécessitent un LASER:
    - Blanc sans pression: c'est une zone rétinienne blanche grisâtre translucide souvent limitée en arrière par une ligne rouge-brunâtre.
    - Dégénérescence rétinienne en réseau : c'est une maladie atrophique de la périphérie rétinienne. (46)
    - Trous rétiniens.
    - Rétinoschisis.
      - ü Une occlusion de l'artère centrale de la rétine est moins fréquente. (37)

f. L'examen de l'œil Adelphe:

Les anomalies sont en règle bilatérales.

## C. Examen physique :

Un examen clinique général doit être détaillé et fait par un spécialiste en pédiatrie, néanmoins, certains signes physiques peuvent orienter le diagnostic.

### 1. Examen de la face:

L'inspection montre l'apparence d'une enophtalmie liée à la réduction de la graisse sous cutanée qui est associée à une hypoplasie des muscles de la face et un aplatissement de l'os malaire donnant l'aspect myopathique.

Cette apparence est souvent retrouvée chez les malades ayant un syndrome de Marfan.

Dans l'Homocystéinurie, les cheveux sont peu abondants et peu colorés avec un aspect albinoïde de la peau et des pommettes rouges.

### 2. Examen ostéo-articulaire :

Les extrémités doivent également être examinées à la recherche de brachydactylie (Figure 25) du syndrome de Weill-Marchesani ou d'arachnodactylie (figure 24) du syndrome de Marfan.

On doit chercher également le signe du pouce (Figure 22) (l'association d'une main étroite, de longues extrémités et d'une hyperlaxité ligamentaire permet au pouce de se prolonger bien au-delà du bord cubital de la main) (37, 47) et le signe du poignet (Figure 23) (et avec cette même association, on a un chevauchement du pouce et du cinquième doigt quand ils se ferment sur le poignet opposé). Ces deux signes se retrouvent dans le syndrome de Marfan. (48)

On cherche également :

Un pes planum ou le pied plat. (Figure 26)

Une déformation thoracique: une syphose, une scoliose, une ectasie durale, un thorax en entonnoir, pectus excavatum (sternum en dépression) ou carinatum (sternum en protubérance) (Figure 27, 28, 29).



FIGURE 22 : SIGNE DU POUCE (PHOTO DU SERVICE)



FIGURE 23 : SIGNE DU POIGNET (PHOTO DU SERVICE)



Figure 24: Arachnodactylie (Photo du service)



Figure 25 : Brachydactylie (Photo du service)



Figure 26: Pes planum (49)



FIGURE 27: MEGALOCORNEE, RETROGNATISME, ET PECTUS CARINATUM CHEZ UN ENFANT ATTEINT D'UN SYNDROME DE MARFAN (50)



FIGURE 28: SCOLIOSE (49)

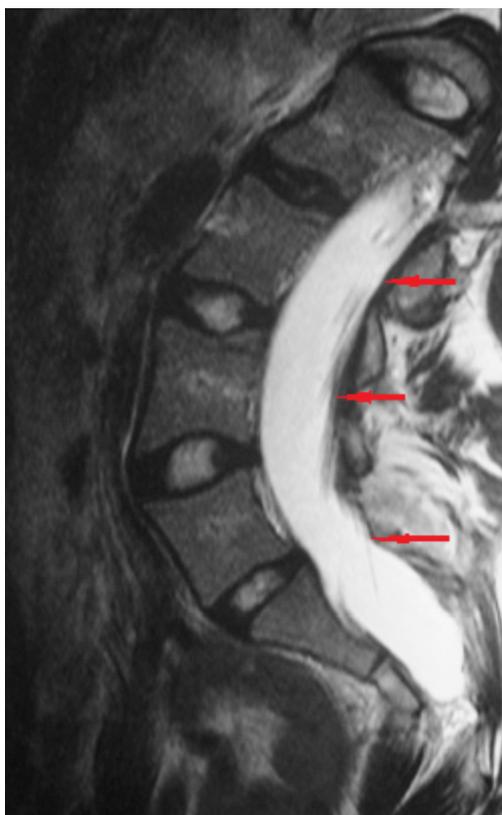


FIGURE 29: ECTASIE DURALE  
(49)

### 3. Examen cardio-vasculaire : (51)

L'examen cardio-vasculaire doit rechercher :

Un anévrisme de l'aorte.

Une dissection de l'aorte.

Un prolapsus de la valve mitrale.

Dilatation de l'artère pulmonaire.

Dilatation de l'aorte descendante ou de l'aorte abdominale.

Une thrombophlébite des membres.

### 4. Examen neuro-psychiatrique :

A la recherche de troubles du développement psychomoteur, un retard mental, une thrombophlébite cérébrale ou une épilepsie.

### 5. Examen pleuropulmonaire :

A la recherche de pneumothorax retrouvé dans le syndrome de Marfan.

### 6. Examen des membres de la famille :

Dans le cadre de l'ectopie cristallinienne, il faut toujours examiner les parents, les frères et les sœurs du patient, à la recherche d'une atteinte de même origine. Il n'est pas rare de découvrir des signes directs ou indirects de la maladie, parfois passés inaperçus. D'autres fois, on peut voir les cicatrices d'interventions oculaires ou les traces de certaines complications. (45)

**EXAMENS**  
**COMPLEMENTAIRES**

## A. A visée ophtalmologique :

### 1. Echographie oculaire : (20)

Il est toujours indispensable de faire un examen par échographie de type B.

Cet examen se fait en deux temps :

- Il est d'abord biométrique et sert à calculer la puissance de l'implant destiné à traiter l'aphakie chirurgicale et à suivre la croissance du globe.
- Il est ensuite diagnostique et sert à explorer les structures anatomiques en arrière du cristallin lorsque celui-ci est opacifié.

#### a. Echographie biométrique :

On mesure les dimensions antéro-postérieures des divers éléments du globe : cornée, chambre antérieure, cristallin et cavité vitrénne.

La longueur axiale totale ne peut être calculée qu'avec une échographie en mode B car il est indispensable de bien repérer l'emplacement de la macula.

L'enfant est examiné couché sur le dos, les paupières sont maintenues ouvertes grâce à un blépharostat. Un gel physiologique stérile est appliqué en couche épaisse sur la cornée, et la sonde est maintenue plus ou moins verticale.

On note les mesures suivantes qui seront utilisées pour le calcul de la puissance de l'implant : la profondeur de la chambre antérieure, l'épaisseur du cristallin et la longueur antéropostérieure de l'œil examiné.

Le calcul de l'implant va tenir compte de plusieurs paramètres : la longueur axiale, la profondeur post-opératoire de la chambre antérieure, la kératométrie exprimée en dioptries et l'âge de l'enfant.

## Formules de calcul de l'implant (52)

Les formules classiques dites de première génération, ne sont pas applicables en ophtalmo pédiatrie, car elles ne tiennent pas compte de la profondeur de la chambre antérieure.

Les formules de seconde génération, comme la SRK II, adoptent une valeur variable en fonction de la longueur axiale, ce qui n'est pas suffisant comme précision pour un œil d'enfant chez qui on peut trouver de grandes variabilités.

De nouvelles formules dites de « troisième génération », ont donc fait leur apparition, les plus utilisées étant les formules de Holladay, la SRKT et la formule de Shammas. (53, 54). Elles tiennent compte de la courbure cornéenne pour l'évaluation de cette profondeur et s'avèrent nettement plus précise. Ce sont les formules que l'on utilise actuellement chez l'enfant dont les courbures cornéennes et la longueur axiale sont en pleine évolution.

En pratique, on réalise deux évaluations, l'une selon la formule de Holladay, l'autre selon la SRKT et on prend la moyenne qui donne la puissance en dioptries de l'implant emmétropisant théorique au moment de l'examen.

### b. Echographie diagnostique : (52)

Elle est de grand intérêt lorsque l'ectopie cristallinienne est associée à une cataracte gênant l'examen du segment postérieur. Elle détecte une myopie potentielle et explore plan par plan l'axe visuel : le vitré, la choroïde, le nerf optique.

L'échographie diagnostique explore également la périphérie de la cavité vitréenne, de la rétine et du corps ciliaire. Cet examen peut ainsi confirmer ou découvrir la présence d'anomalies variées : décollement rétinien ou tumeur intra- ou rétro-oculaire.

## 2. Kératométrie :

On a constaté que l'astigmatisme chez de nombreux patients atteints du syndrome de Marfan est lié principalement à la cornée.

## B. A visée étiologique :

En pratique, un bilan étiologique est toujours nécessaire afin de déterminer l'étiologie de l'ectopie cristallinienne. Ce bilan comporte une série de bilans radiologiques et biologiques notamment :

### 1. Bilan radiologique :

#### a. Echographie cardiaque :

Elle doit rechercher

Une valvulopathie mitrale, tricuspide ou aortique.

Des calcifications valvulaires.

Une dilatation de l'aorte ascendante ou descendante.

Un anévrisme de l'aorte qui constitue l'urgence diagnostique et thérapeutique.

Une dilatation de l'artère pulmonaire.

Autres anomalies malformatives cardiaques.

#### b. Radiographie du thorax, du rachis et des extrémités :

A la recherche de :

Scoliose ou autres déformations rachidiennes et thoracique.

Brièveté des métacarpiens.

- c. TDM cérébrale avec injection de produit de contraste : à la recherche de thrombophlébite cérébrale.
- d. IRM médullaire : à la recherche d'une ectasie durale (Figure 29).

## 2. Bilan biologique :

- a. Dosage de l'homocystéine plasmatique : (41, 42)

Un taux élevé d'homocystéine plasmatique supérieur à 100 micromol/L doit attirer l'attention vers un déficit enzymatique congénital.

- b. Chromatographie des acides aminés : (41, 42)

L'Homocystéinurie ne peut être confirmée qu'après chromatographie des acides aminés dans le sang et les urines.

Elle nécessite en particulier des prélèvements réalisés sur héparine sèche et surtout immédiatement déprotéinisés.

On cherche une hyperméthioninémie avec la présence anormale d'homocystéine libre.

- c. Le dosage de l'activité enzymatique cellulaire : (41, 42)

Le dosage de l'activité de la cystathionine Béta-synthétase peut être réalisé dans les tissus et confirme le diagnostic d'homocystéinurie.

Ce dosage peut être réalisé sur des aminocytes en culture, des villosités chorales ou au niveau des cultures dermiques.

- d. Génétique :

L'étude de l'arbre généalogique des patients permet de déterminer le mode de transmission de la maladie.

La biologie moléculaire permet de retrouver l'anomalie génétique responsable de l'apparition de la maladie et sa localisation sur le chromosome.

La découverte de l'implication de la fibrilline-1 a soulevé de grands espoirs pour un test de protéines ou d'ADN applicables aux patients atteints du syndrome de Marfan.

Des études en immunofluorescence des fibroblastes et des coupes de peau des patients atteints de syndrome de Marfan en utilisant des anticorps monoclonaux dirigés contre la fibrilline ont révélé que la quantité de dépôt de la fibrilline ou de microfibrilles de fibrilline est fortement réduite. Par conséquent, l'analyse par immunofluorescence pourrait être utile dans le diagnostic. Toutefois, ces méthodes se sont avérées être insuffisamment sensibles et spécifiques en raison de l'existence du syndrome Marfan non fibrillinopathies-1 et de l'hétérogénéité génétique.

De ce fait, un résultat d'analyse anormal ne confirme pas le syndrome de Marfan, et un résultat normal n'exclut pas le syndrome de Marfan. (55)

L'identification moléculaire du gène FBN1 a permis le développement de deux types de tests de diagnostic: soit des études génétiques familiales ou l'identification de mutation. Cette analyse très coûteuse peut ne pas identifier une mutation. (55)

Malgré toutes les études de la cartographie génétique du gène FBN1 qui sont en cours, il n'existe aucun test qui pourrait confirmer le diagnostic du syndrome de Marfan.

# DIANGNOSTIC

# ETIOLOGIQUE

## A- Ectopie cristallinienne isolée sans manifestations systémiques : (13, 37)

### 1. Ectopie cristallinienne simple :

Ectopie cristallinienne simple se présente comme un désordre congénital ou comme un désordre spontané d'apparition tardive. Les deux sont héréditaires.

Dans la majorité des cas, l'ectopie cristallinienne simple est autosomique dominante, sans anomalies systémique associées.

L'ectopie cristallinienne simple est généralement traduit par un déplacement bilatérale, symétrique du cristallin en haut et en temporal. (13, 37, 56)

La subluxation spontanée et tardive du cristallin se produit entre 20 ans et 65 ans.

Il y'a souvent une irrégularité et une dégénération des fibres zonulaires avec subluxation inférieure du cristallin, hernie du vitré en chambre antérieure et une hypertonie oculaire.

Les deux types d'ectopies cristalliniennes peuvent être associés à une cataracte et un décollement de rétiniens.

Seland a décrit les changements dans les fibres zonulaires d'un patient avec ectopie cristallinienne congénitale simple. Bien que l'ultrastructure de la capsule du cristallin soit normale, elle est complètement dépourvue de fibres zonulaires dans la plupart des zones. Les zones d'attache zonulaire sont mal développées. (57)

## 2. Ectopie cristallinienne associée à une ectopie pupillaire: Figure 30

L'ectopie cristallinienne et l'ectopie pupillaire (ou corectopie) est une anomalie congénitale et héréditaire rare dans laquelle on trouve un déplacement du cristallin et de la pupille, associés à d'autres anomalies oculaires, mais sans manifestations systémiques.

Des études ont montré que, dans l'ectopie cristallinienne sans anomalies systémiques, 81% à 93% ont une ectopie cristallinienne simple et 7% à 19% ont une ectopie cristallinienne et pupillaire associées. (38, 57)

Cette anomalie est habituellement bilatérale. Les cristallins et les pupilles sont déplacés dans des directions opposées. Toutefois, une forte variabilité de l'expression est observée entre les deux yeux d'un patient et entre les membres affectés d'une famille. (57)

- Ce syndrome doit être différencié :
  - Du déplacement de la position pupillaire lié à une chirurgie intraoculaire,
  - Des autres troubles oculaires progressifs : l'atrophie essentielle de l'iris, syndrome de Chandler syndrome, le syndrome de Rieger.

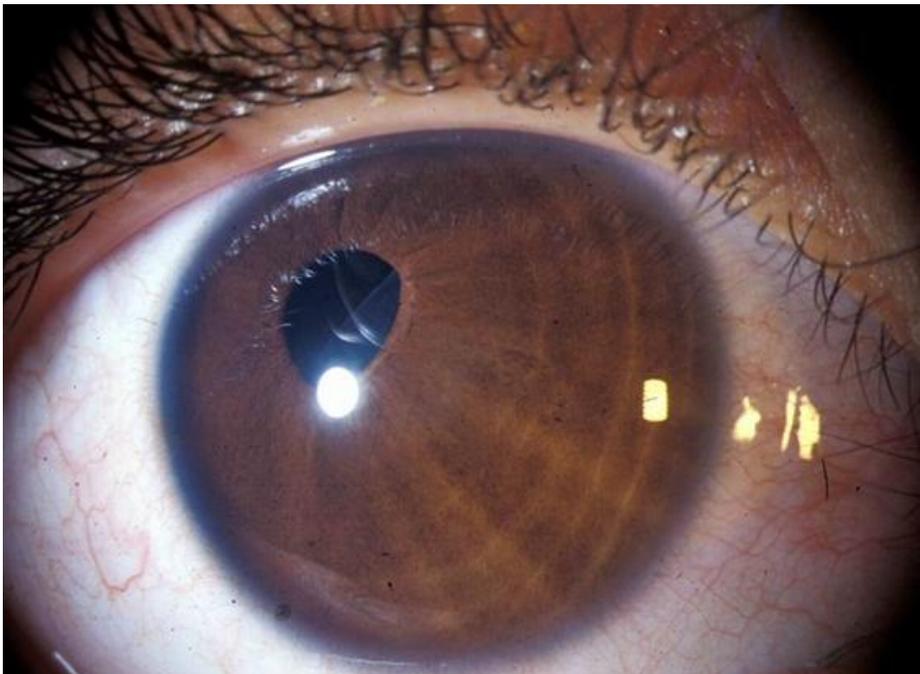


FIGURE 30 : ŒIL DROIT AVEC ECTOPIE  
CRISTALLINIENNE ET PUPILLAIRE (58)

## B- L'ectopie cristallinienne associée à des désordres systémiques :

### 1. Syndrome de Marfan :

#### a. Généralités :

Le syndrome de Marfan est une maladie héréditaire du tissu conjonctif, de transmission autosomique dominante à haute pénétrance avec une variabilité d'expression des phénotypes. Les manifestations cliniques sont variées et affectant plusieurs organes, surtout le squelette, l'œil et le système cardio-vasculaire. (49, 59)

Les mutations du gène qui code pour la glycoprotéine fibrilline-1 (FBN1), situé sur le chromosome 15q21, causent le syndrome de Marfan et autres désordres du tissu conjonctif regroupés sous le terme de fibrillinopathie de type-1. (60)

Les protéines mutées de la FBN1 peuvent interférer avec l'assemblage correct des microfibrilles en augmentant leur sensibilité à la protéolyse. Cependant la pathogenèse moléculaire du syndrome de Marfan doit encore être définie avec précision.

La fibrilline-1 est une composante principale des microfibrilles extracellulaires de 10 à 12 nm. Ces dernières jouent un rôle important dans l'élastogénèse assurant ainsi l'élasticité et l'homéostasie des fibres élastiques. (49)

Les mutations de la fibrilline-1 ont été également retrouvées chez les patients qui ne remplissent pas les critères cliniques pour le diagnostic du syndrome de Marfan, mais qui ont des troubles liés au tissu conjonctif, comme l'ectopie cristallinienne isolés, l'anévrisme familial de l'aorte, et le Marfan-like syndrome. Le syndrome de Marfan peut être considéré comme l'un d'une série des fibrillinopathies de type 1. (61)

Approximativement, 15% des cas n'ont pas d'histoire familiale. (37)

L'âge élevé des parents peut être un facteur significatif dans la survenue de nouvelles mutations.

b. Manifestations squelettiques :

Une grande taille avec exagération de la longueur des membres par rapport au tronc.

Une arachnodactylie: elle est non spécifique mais la présence du signe de pouce (lorsque, main fermée, l'ongle du pouce arrive au niveau du bord cubital de la main), et du signe du poignet (chevauchement du pouce sur la phalange terminale du petit doigt lorsqu'il est maintenu autour du poignet controlatéral), représentent des critères diagnostiques majeurs selon les critères diagnostiques révisés de Ghent. (49) Tableau 1

Un Pectus excavatum (dépression) ou carinatum (protubérance) : une déformation de la paroi thoracique antérieure. Figure 27

Une hyperlaxité ligamentaire.

Un pied long avec une arachnodactylie et une hyperlaxité. Pes planus (pied plat) affecte 25 % des individus. Figure 26

Une scoliose : souvent sévère. C'est la complication la plus invalidante. Elle s'aggrave généralement rapidement au cours de la période de croissance. Figure 28

Ectasie durales surviennent chez 90% des malades atteints du syndrome de Marfan. (49) Figure 29

Un aplatissement de la région malaire avec hypoplasie des muscles de la face, un rétrognatisme et une bosse frontale d'un certain degré. (50)

**TABLEAU 1 : LE SYNDROME DE MARFAN ; LES CRITERES DIAGNOSTIQUES REVISES DE GHENT (49)**

Major criteria	Minor criteria
<p><b>Skeletal system</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>pectus carinatum</li> <li>pectus excavatum requiring surgery</li> <li>reduced upper to lower segment ratio or arm span to height ratio &gt;1.05</li> <li>positive wrist and thumb signs</li> <li>scoliosis of &gt; 20° or spondylolisthesis</li> <li>reduced extension of the elbows (&lt; 170°)</li> <li>medial displacement of the medial malleolus causing pes planus</li> <li>protrusio acetabuli of any degree</li> </ul> <p>At least two components of the major criteria or one major criterion and two minor criteria must be present for the skeletal system to be considered in the diagnosis.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>pectus excavatum of moderate severity</li> <li>joint hypermobility</li> <li>high arched palate</li> <li>facial appearance (dolichcephaly, malar hypoplasia, enophthalmos, retrognathia, down-slanting palpebral fissures)</li> </ul>
<p><b>Ocular system</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>ectopia lentis</li> </ul> <p>At least two minor criteria must be present for the ocular system to be considered in the diagnosis.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>abnormally flat cornea (as measured by keratometry)</li> <li>increased axial length of globe (as measured by ultrasound)</li> <li>hypoplastic iris or hypoplastic ciliary muscle causing decreased miosis</li> </ul>
<p><b>Cardiovascular system</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>dilatation of the ascending aorta with or without aortic regurgitation and involving at least the sinuses of Valsalva; or</li> <li>dissection of the ascending aorta</li> </ul> <p>One major criterion or one minor criterion must be present for the cardiovascular system to be considered in the diagnosis.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>mitral valve prolapse with or without mitral valve regurgitation</li> <li>dilatation of the main pulmonary artery in the absence of valvular or peripheral pulmonic stenosis or any other obvious cause, below the age of 40 years</li> <li>calcification of the mitral annulus below the age of 40 years; or</li> <li>dilatation or dissection of the descending thoracic or abdominal aorta below the age of 50 years</li> </ul>
<p><b>Pulmonary system</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>none</li> </ul> <p>One minor criterion must be present for the pulmonary system to be considered in the diagnosis.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>spontaneous pneumothorax; or</li> <li>apical blebs (ascertained by chest radiography)</li> </ul>
<p><b>Skin and integument</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>none</li> </ul> <p>One minor criterion must be present for the skin and integument to be considered in the diagnosis.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>striae atrophicae (stretch marks) not associated with marked weight changes, pregnancy or repetitive stress, or</li> <li>recurrent or incisional herniae</li> </ul>
<p><b>Dura</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Lumbosacral dural ectasia (CT or MRI)</li> </ul> <p>The major criterion must be present for dura to be considered in the diagnosis.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>none</li> </ul>

Table 1 (continued)

Major criteria	Minor criteria
<p><i>Family/genetic history</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• having a parent, child or sibling who meets these criteria independently</li> <li>• presence of a mutation in FBN1 known to cause the Marfan syndrome; or</li> <li>• presence of a haplotype around FBN1, inherited by descent, known to be associated with unequivocally diagnosed Marfan syndrome in the family</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• none</li> </ul>

One major criterion must be present for the family/genetic history to be considered in the diagnosis.

c. Manifestations cardiovasculaires :

C'est l'atteinte cardiovasculaire qui conditionne le pronostic vital de ces patients.

Il s'agit avant tout de lésions de l'aorte, plus spécialement de la racine aortique dont la tendance est à la dilatation anévrysmale, puis à la dissection, cause principale de mort prématurée de ces patients. Accessoirement la valve mitrale peut être atteinte d'un prolapsus, facteur de fuite. (62)

d. Manifestations oculaires :

Enophthalmie, surtout chez les enfants qui ont une atteinte sévère. Ceci est lié à la réduction voire l'absence de la graisse rétrobulbaire.

La baisse de l'acuité visuelle chez les jeunes est liée à une anomalie de la réfraction avec développement d'une amblyopie qui est le plus souvent bilatérale. Dans le syndrome de Marfan, les patients ont des erreurs extrêmes de réfraction faites d'une myopie modérée à forte et d'un astigmatisme. (8) On peut noter également un kératocône. (63)

La morphologie de l'iris est souvent frappante avec une surface d'aspect lisse et velouté. La transillumination de l'iris, plus marquée à sa base, survient chez environ 10 % des patients. La pupille est en myosis et difficile à dilater. Parfois elle est excentrique.

Des anomalies de l'angle irido-cornéen sont rapportées: (63) l'AIC est ouvert.

- Le canal de Schlemm peut être déplacé.
- Il peut y avoir des ligaments pectinés, interprétée comme une séparation incomplète de l'iris et du trabéculum,

- Les fibres circulaires du muscle ciliaire qui sont rares.

Ces anomalies ne sont pas pathognomoniques du syndrome de Marfan, vu qu'elles sont retrouvées dans d'autres maladies du tissu conjonctif ainsi que chez des sujets sains.

La gonioscopie peut montrer également un iridododésis non objectivé lors de l'examen à la lampe à fente. (37, 63)

L'ectopie cristallinienne : (Figure 31) Elle peut survenir chez 50 à 80% des patients atteints du syndrome de Marfan selon Nelson et al (38), et chez 60 à 87% selon Arie Y. et al. (8)

Ces patients se plaignent d'une diminution ou d'une fluctuation de l'acuité visuelle et d'une diplopie monoculaire. (8)

Toutes les directions sont possibles pour l'ectopie cristallinienne, la direction la plus fréquente est en supéro-temporal. (63)

Histologiquement, sur un œil normal, les fibres zonulaires et la partie de la capsule, où la zonule prend attache, sont riches en fibrilline. Le pourcentage de la fibrilline diminue progressivement vers le centre du cristallin qui, lui, est dépourvu de fibrilline. Chez les patients atteints d'un syndrome de Marfan, il existe une faible concentration en fibrilline au niveau de l'équateur. Les fibres zonulaires sont rares, grêles, parfois rompues et ne respectant pas le parallélisme de leur alignement en se disposant au hasard. (8)

## 2. Homocystéinurie :

L'Homocystéinurie est la deuxième encéphalopathie métabolique par ordre de fréquence après la phénylcétonurie.

Elle s'en distingue par l'absence d'intoxication neurologique aiguë.

L'homocystéinurie dans sa forme classique est due à un déficit enzymatique en cystathionine bêta-synthétase, qui intervient dans le catabolisme des acides aminés soufrés en particulier la méthionine. Figure 32.

Le déficit enzymatique se traduit par des taux élevés de méthionine et d'homocystéine dans le sang, et des taux bas de cystine et cystéine.

L'homocystéine a des interactions multiples avec différentes molécules et protéines de l'organisme qui expliquent l'atteinte multisystémique.

L'affection se transmet sur le mode autosomique récessif. Le gène est connu et situé sur le chromosome 21.

L'ensemble des symptômes de cette affection est dû à l'accumulation dans l'organisme de l'homocystéine. (41)

Elle s'accompagne fréquemment de manifestations ophtalmologiques. Le retard de consultation est souvent dû au retard mental associé.

Les complications oculaires sont les plus constantes et le plus souvent inaugurales. Les complications systémiques sont surtout orthopédiques et neurologiques et mettent en jeu le pronostic vital d'où l'intérêt du diagnostic prénatal par dosage enzymatique de la cystathionine bêta-synthétase sur culture d'amniocytes et villosités. Le risque élevé de thromboses vasculaires constitue la principale menace.

### a. Les manifestations ophtalmologiques :

L'ectopie cristallinienne est retrouvée dans 90 % des cas. Elle est bilatérale et inférieure dans la majorité des cas mais peut être asymétrique. Elle peut se

compliquer de luxation postérieure ou antérieure associée à une hypertonie oculaire aiguë. Elle peut être précédée d'une myopie précoce et sévère. (41)

La microsphérophakie est secondaire à une anomalie de développement de l'amarrage zonulaire, le cristallin prend ainsi un aspect globuleux, ce qui en augmente sa réfraction myopique (64). La dégénérescence progressive des fibres zonulaires est responsable du déplacement cristallinien dans le plan frontal. Leur rupture engendrera la subluxation ou la luxation du cristallin.

Les lésions dégénératives de la périphérie rétinienne représentent aussi une complication principale de l'homocystéinurie pouvant exposer au décollement de rétine. L'origine embryologique commune pourrait expliquer l'atteinte simultanée de l'amarrage zonulaire et de la périphérie rétinienne (42, 64). L'examen de la périphérie rétinienne devrait être réalisé tous les ans.

L'hypertonie oculaire peut être aiguë, secondaire à un blocage pupillaire ou à une luxation cristallinienne antérieure. Elle peut devenir chronique, insidieuse et évoluer vers l'atrophie optique. Un staphylome antérieur peut survenir chez ces patients, et il est secondaire à la fragilité sclérale et l'hypertonie.

La kératopathie en bandelette parfois observée est surtout engendrée par les traumatismes liés à une luxation antérieure du cristallin.

b. Les manifestations neurologiques:

Elles sont fréquentes, et plus sévères dans l'homocystéinurie. Elles sont dues aux troubles de reméthylation.

Elles comportent un retard des acquisitions psychomotrices, un retard mental et des convulsions en rapport avec des occlusions vasculaires cérébrales ou à des épilepsies associées.

c. Les manifestations squelettiques :

L'atteinte osseuse pose des difficultés thérapeutiques notamment pour les déformations des membres, les déformations rachidiennes et l'ostéoporose.

La dysmorphie peut s'apparenter au syndrome de Marfan et comporter un gigantisme, une arachnodactylie, un thorax en entonnoir, des pieds plats en valgus et un genu valgum.

d. Les accidents vasculaires :

Ils peuvent engager le pronostic vital. Les thromboses intéressent surtout les gros troncs artériels et veineux.

Le risque de thrombose est corrélé au taux d'homocystéine circulante qui est toxique pour l'endothélium vasculaire. Elle inhibe les mécanismes anti-coagulants physiologiques de la cellule endothéliale et l'active dans le sens prothrombotique. Des études récentes montrent également une activation plaquettaire avec production importante de thromboxane. (65, 66)

e. Les examens paracliniques :

La confirmation du diagnostic d'homocystéinurie repose sur le dosage de la méthionine ou l'homocystéine plasmatique dont l'élévation est constante dans l'homocystéinurie classique.

La chromatographie des acides aminés dans le sang et les urines montre une hyperméthioninémie avec la présence anormale d'homocystéine libre. Elle est difficile à réaliser et nécessite un laboratoire entraîné.

Le test de Brandt est réalisé sur des urines fraîches. Il met en évidence la présence de composés soufrés. Il est ni spécifique ni suffisant pour le diagnostic.

Le dosage de l'activité de la cystathionine béta synthétase (CBS) peut être réalisé dans les tissus et confirme le diagnostic.

Le dépistage et le traitement précoce de l'homocystéinurie sont nécessaires pour l'amélioration du pronostic. Le diagnostic prénatal devrait être suggéré lors de la présence d'antécédents familiaux. Il repose sur le dosage de l'activité de la CBS au niveau des amniocytes en culture et des villosités choriales.

Le dépistage néonatal peut être réalisé par le dosage de la méthionine dans le sang ou par étude de l'activité de la CBS au niveau de cultures dermiques. (42)

La découverte d'une myopie sévère chez un enfant avec un aspect marfanoïde et sans antécédents familiaux similaires devrait faire rechercher une homocystéinurie sous-jacente.

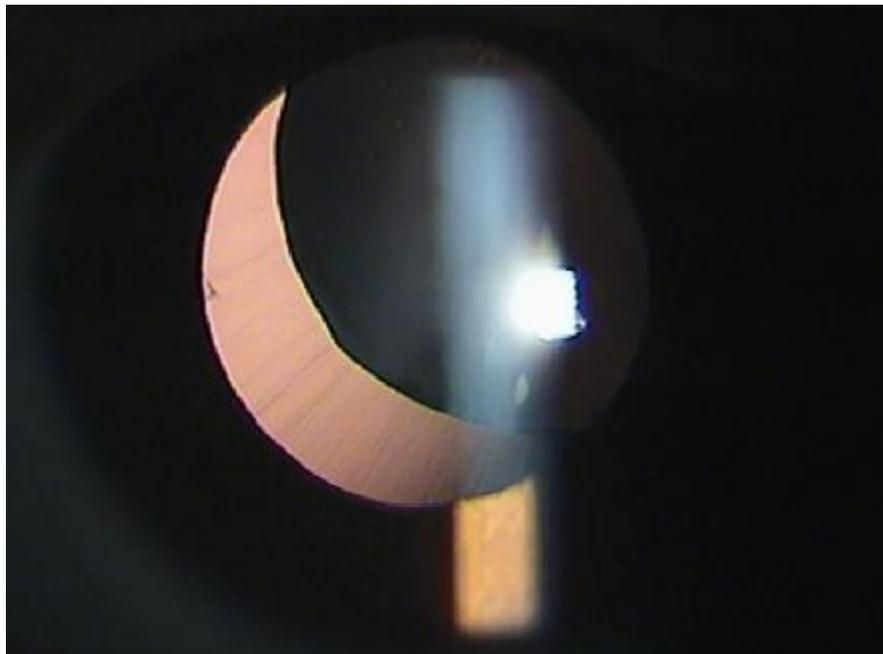


Figure 31 : Ectopie cristallinienne de l'œil gauche : déplacement supéro-externe du cristallin (notre photo)

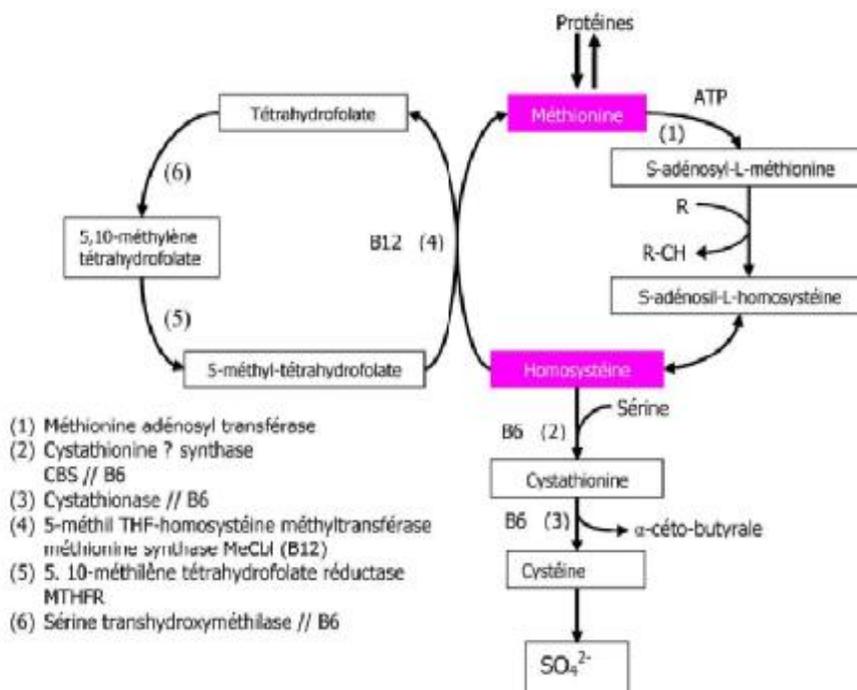


Figure 32 : métabolisme de l'homocystéine et de la méthionine. (41)

### 3. Le syndrome de Weill-Marchesani :

Le syndrome de Weill-Marchesani est une affection héréditaire rare dont la transmission reste discutée. Elle serait autosomique récessive à expressivité variable. Néanmoins, des observations de familles avec atteinte de 2 ou 3 générations ont été rapportées suggérant une transmission autosomique dominante (67, 68). Dans cette forme dominante, le gène responsable serait situé sur le chromosome 15 q 21.1. (68)

Le diagnostic de syndrome de Weill-Marchesani repose sur l'association de brachymorphie et de microsphérophakie. La brachymorphie associe un nanisme avec un aspect trapu et une hypertrophie des masses musculaires, une brachycéphalie, des membres courts et une brachydactylie. Il s'y associe également une rigidité articulaire. Figures 33, 34.

Le syndrome oculaire est représenté essentiellement par la microsphérophakie. Elle est en grande partie due à une faiblesse zonulaire excessive (13). Il en résulte une diminution du diamètre frontal rendant visible l'équateur cristallinien lors de la mydriase. Le diamètre antéropostérieur est augmenté expliquant l'étroitesse de la chambre antérieure dans sa partie centrale (69). Ces anomalies expliquent l'hypertonie oculaire et le glaucome secondaire qui représente le problème majeur et quasi constant du syndrome de Weill-Marchesani. Le glaucome dans le syndrome de Weill Marchesani est essentiellement phakogène.

Ses mécanismes sont représentés dans un premier temps par les épisodes de blocage pupillaire avec crise d'hypertonie oculaire aiguë. Ce blocage pupillaire est favorisé par la forme sphérique du cristallin et par son antéposition.

Quand le cristallin est subluxé, un blocage pupillaire peut se produire lors d'une mydriase, et ceci par déplacement antérieur du cristallin et son enclavement dans l'aire pupillaire.

Quand la zonule est intacte, le blocage pupillaire est déclenché plutôt par le myosis car la pupille vient entourer la partie centrale, particulièrement bombée du cristallin. De ce fait, les myotiques ne doivent être utilisés en cas de crise de glaucome par fermeture de l'angle chez un enfant qu'après avoir éliminé une microsphérophakie. Ceci a été bien illustré par Wright qui a rapporté l'observation d'une crise de glaucome par fermeture de l'angle déclenchée par le cyclopentolate et aggravée par l'instillation de pilocarpine chez un enfant présentant un syndrome de Weill- Marchesani. Les crises itératives d'hypertonie aboutissent à la formation de goniosynéchies et donc d'un glaucome secondaire. L'hypertonie peut résulter également d'une luxation cristallinienne soit dans la chambre antérieure, responsable d'une hypertonie aiguë, ou plus rarement dans le vitré avec pour conséquence possible un glaucome phakolytique. (69-71).

Par ailleurs, la microsphérophakie est responsable d'une forte myopie d'origine cristallinienne.



FIGURE33 : SYNDROME DE MARCHESANI (43)



FIGURE34 : BRACHYDACTYLIE (43)

#### 4. Les hyperlysinémies :

Un groupe de maladies métaboliques héréditaires qui ont en commun une augmentation du taux sanguin en lysine. Le déficit enzymatique de la semialdéhyde alpha-aminoadipique déshydrogénase et les saccharopine déshydrogénases ont été associés à l'hyperlysinémie.

Les manifestations cliniques incluent un retard mental, des vomissements, une hypotonie, une léthargie, une diarrhée et un retard de développement.

#### 5. Déficit en sulfite oxydase : (72) (Figure 35)

Le déficit en sulfite oxydase est une affection autosomique récessive qui se manifeste au cours de l'enfance par une maladie neurologique grave et progressive, des convulsions et une subluxation cristallinienne. Il se présente sous deux formes biochimiques différentes :

- Déficit isolé en sulfite oxydase, ou
- Déficit en cofacteur molybdène :

Ce cofacteur, contenant la trace de molybdène élément qui est une composante essentielle du sulfite oxydase, de la xanthine déshydrogénase et de l'aldéhyde-oxydase. Une carence de ces deux dernières enzymes produit peu de manifestations cliniques. C'est le déficit en sulfite oxydase qui mène à des manifestations neurologiques graves et à la subluxation cristallinienne.

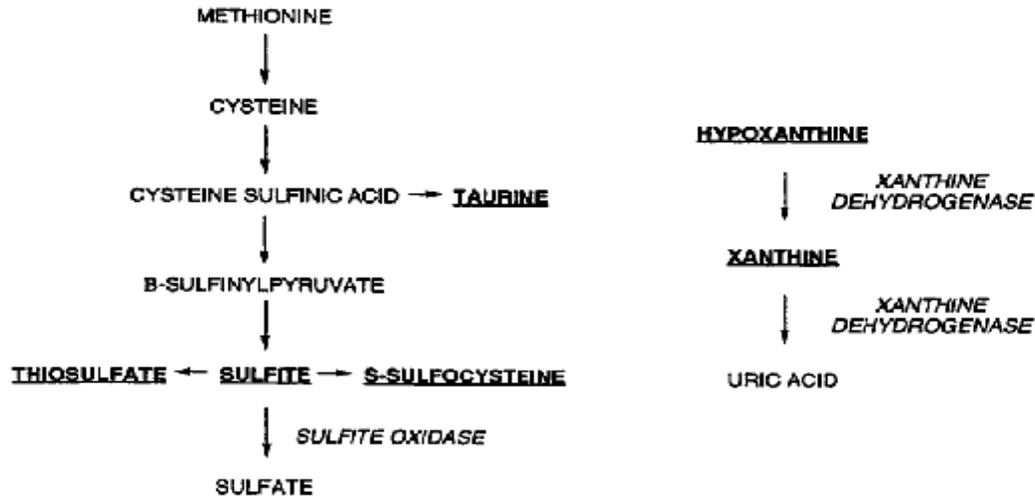


FIGURE 35 : LA VOIE DE DEGRADATION DES SULFURES AMINO-ACIDES MONTRANT LA REACTION CATALYSEE PAR LA SULFITE OXYDASE (A GAUCHE) ET LA REACTION CATALYSEE PAR LA XANTHINE DESHYDROGENASE (A DROITE). LES METABOLITES QUI S'ACCUMULENT EN CAS DU DEFICIT EN COFACTEUR DU MOLYBDENE (XANTHINE ET HYPOXANTHINE) SONT EN TAUX NORMAUX EN CAS DE DEFICIT ISOLE EN SULFITE OXYDASE. (72)

Condition	Inheritance
Marfan syndrome	AD
Homocystinuria	AR
Weill-Marchesani	AD/AR
Dominant spherophakia	AD
Simple ectopia lentis et pupillae	AR
Hyperlysinemia	AR
Sulfite oxidase deficiency	AR
Aniridia*	AD
Conradi syndrome*	XL/AD
Crouzon syndrome*	AD
Ehler's-Danlos syndrome*	AD/AR
Kniest syndrome*	
Mandibulofacial dysostosis*	AR
Megalophthalmos*	
Pierre Robin syndrome*	
Oxycephaly*	
Refsum disease*	AR
Retinitis pigmentosa*	AD/AR/XL
Wildervandk syndrome*	

AD = autosomal dominant; AR = autosomal recessive; XL = X-linked.

\* Less frequent.

FIGURE 36 : TABLEAU QUI MONTRE LES ANOMALIES HEREDITAIRES ASSOCIEES A L'ECTOPIE CRISTALLINIENNE. (72)

## C- Les anomalies systémiques rarement associées à l'ectopie cristallinienne :

### 1. Syndrome d'Ehlers Danlos: (73)

La maladie d'Elhers-Danlos est une maladie génétique hétérogène rare pouvant être due à des mutations de différents gènes, dont ceux du collagène de type II, de la lysyl oxydase, de la fibronectine et de l'élastine, touchant aussi bien les hommes que les femmes. L'incidence est évaluée entre 1/5000 et 1/10 000. Ce syndrome a été décrit pour la première fois en 1901 par Danlos puis par Ehlers, décrivant une anomalie constitutionnelle appelée « cutis laxa ».

Le tableau clinique est hétérogène et souvent méconnu, pouvant associer à des degrés divers une hyperlaxité cutanée, une hypermobilité des articulations, une scoliose, une petite taille, une atteinte oculaire, des hémorragies cutanées et des accidents vasculaires viscéraux graves.

Le diagnostic peut parfois être tardif. La classification révisée comptabilise six formes:

- La forme dite « classique » ancien type I et II avec des manifestations ligamentaires et cutanées.
- La forme « hypermobile » ancien type III avec des atteintes articulaires au premier plan.
- La forme « vasculaire » ancien type IV : la plus sévère entraînant des risques de ruptures d'organes ou de vaisseaux ;
- La forme « cyphoscoliotique » ancien type VI responsable de scoliose sévères chez le jeune enfant ;
- La forme « arthrochaliasis » ancien type VII B entraînant des luxations congénitales de hanches.

- La forme « dermatoparaxis » ancien type VIIC avec une symptomatologie cutanée prédominante.

L'ancien type V a la particularité d'être lié à l'X il n'a été décrit que dans une seule famille.

Le diagnostic de la maladie d'Ehlers-Danlos est habituellement posé sur les critères cliniques et/ou sur l'histoire familiale.

Le diagnostic précoce par le biais de tests biochimiques et moléculaires est maintenant possible pour la majorité des variantes du syndrome d'Ehlers-Danlos.

Ces tests peuvent se révéler importants pour un suivi adéquat et pour le conseil génétique.

Le mode de transmission est autosomique dominant ou récessif.

L'évolution de cette maladie, d'une forme à l'autre, est très variable et imprévisible.

## 2. Syndrome de Crouzon :

Syndrome de Crouzon est une maladie génétique rare qui peut être évidente à la naissance ou pendant l'enfance.

Le trouble est caractérisé par des malformations crânio-faciales diverses.

Ces anomalies peuvent varier grandement en portée et la gravité du cas par cas, y compris les variations entre les membres des familles touchées. Cependant, dans la plupart des nourrissons atteints du syndrome de Crouzon, les articulations fibreuses entre les sutures crâniennes se ferment prématurément entraînant une craniosténose.

En outre, des anomalies faciales comprennent généralement une exophtalmie due à faible profondeur des orbites, strabisme divergent ou exotropie;

hypertélorisme oculaire, et une hypoplasie maxillaire, avec un prognathisme mandibulaire relatif.

Le traitement se base sur multiples étapes chirurgicales pour les patients atteints du syndrome de Crouzon.

Avec un traitement approprié, ces patients peuvent être des membres productifs et actifs de la société.

### 3. Syndrome de Refsum :

Il s'agit d'une maladie métabolique héréditaire, autosomique récessive, décrite en 1946 par le Norvégien Sigvald Bernhard Refsum.

Cette maladie est due à un mauvais fonctionnement d'une enzyme localisée dans les péroxysomes qui sont des organites intra-cellulaires dont les fonctions sont multiples.

La grande majorité des maladies de Refsum sont dues à des mutations du gène PAHX localisé en 10pter p11.2.

Les signes cliniques de cette maladie commencent entre 5 et 20 ans. Il existe souvent une grande variabilité dans l'intensité et la date d'apparition de chaque symptôme, même parmi les patients d'une même famille.

On décrit différents groupes de signes cliniques:

=> Une rétinopathie pigmentaire,

=> Une ataxie cérébelleuse,

=> Une polyneuropathie distale motrice symétrique, et parfois

Un syndrome pyramidal,

Une dysarthrie,

Une anosmie,

Une surdité,

Et une atteinte cardiaque avec des troubles de la conduction.

On peut aussi observer une ichtyose cutanée et une dysplasie modérée des épiphyses.

#### 4. Syndrome de Kniest :

Ensemble de malformations de nature héréditaire apparaissant dès l'enfance et comportant des anomalies du squelette, aboutissant à un défaut de croissance et à un nanisme dysmorphique avec entre autres, l'apparition de raideurs et de douleurs des articulations.

En dehors de la cyphoscoliose les patients atteints de maladies du Kniest présentent également :

Un visage rond.

Des yeux saillants.

Une fente palatine.

Des anomalies oculaires à type de cataracte et de décollement de la rétine.

#### 5. Syndrome de Conradi :

Syndrome de Conradi-Hünemann est une forme de chondrodysplasie ponctuée. C'est un groupe de maladies génétiques rares liées à l'X. Il touche le développement du squelette impliquant une accumulation anormale de sels de calcium dans les épiphyses des os longs. Le syndrome de Conradi-Hünemann est souvent associée à un retard modéré de la croissance, à un raccourcissement disproportionnée des os longs, à une petite taille et à une déformation de la colonne vertébrale.

## 6. Autres :

Dysostose Mandibulofaciale.

Syndrome de Sturge-Weber.

Syndrome de Pfaundler.

Syndrome de Pierre Robin.

Syndrome de Wildervanck.

Déformation de Sprengel.

## D- Les anomalies oculaires rarement associées à l'ectopie cristallinienne :

Glaucome congénital et buphtalmie.

Rétinite pigmentaire.

Mégalocornée.

Aniridie.

Tumeur intraoculaire.

Forte myopie.

# Traitement

## A. But :

Le traitement de l'ectopie cristallinienne est très délicat. Il est toujours un sujet de controverse non résolu.

Il a pour but :

- D'amélioration la vision,
- De corriger l'aphakie,
- De prévenir et traiter l'amblyopie,
- De prévenir les complications,
- Et traiter les anomalies associées,

## B. Moyens :

### 1. Les moyens chirurgicaux:

Le traitement chirurgical de l'ectopie cristallinienne consiste à une extraction du cristallin associée ou non à une implantation.

Plusieurs techniques chirurgicales sont décrites :

#### a. Extraction de cristallin par voie antérieure:

Chez l'enfant, le cristallin est mou et peut parfaitement s'enlever par simple aspiration à l'aide d'une canule.

##### a.1. Incision cornéenne :

L'ablation du cristallin se fait par une incision tunnélisée de 1 à 2 mm. (Figure 37)

##### a.2. injection de substances viscoélastiques en chambre antérieure :

Le choix de la substance viscoélastique est variable selon la préférence du chirurgien. Cependant le produit viscoélastique de haute viscosité ou très haut

poids moléculaire permet le maintien d'une meilleure profondeur de la chambre antérieure. En effet, la pression intravitréenne est plus élevée chez l'enfant que chez l'adulte. Les produits viscoélastiques de haut poids moléculaire, permettent de résister à cette pression vitréenne positive et de maintenir ainsi la profondeur de la chambre antérieure.

#### a.3. Capsulorhéxis antérieur :

On ouvre de façon punctiforme la capsule antérieure avec une aiguille (Figure 38 et 39) afin de réaliser un petit capsulorhéxis antérieur.

#### a.4. Aspiration des masses :

En regard de ce capsulorhéxis (Figure 39), on introduit une canule à simple courant dans le cristallin pour aspirer complètement le contenu cristallinien par cette voie (Figure 40).

A la fin de l'aspiration, le sac est encore attaché par la zonule. Il peut soit être retiré par la même voie avec une vitrectomie antérieure complète, soit laissé en place en vue d'une éventuelle implantation selon des techniques très variables selon les auteurs. (45)

#### b. La phacophagie :

Cette technique utilise un vitréotome. Elle peut être réalisée par voie antérieure (figure 45) ou postérieure (figure 44).

##### b.1. Phacophagie par voie antérieure: (13)

L'ouverture circulaire périphérique de la capsule antérieure se fait par un vitréotome adapté à ce type de chirurgie. Ce dernier doit pouvoir remplir trois fonctions : l'irrigation pour maintenir le tonus, l'aspiration pour mobiliser les

masses et la section pour morceler les masses et les membranes qui sont ensuite aspirées. Le brassage doux des fibres cristalliniennes est pratiqué jusqu'à la périphérie du cristallin.

#### b.2. Phacophagie par voie postérieure : (13, 45)

La porte d'entrée de l'instrument est la pars plana (figure 44). Le vitréotome phacophage est introduit par une incision sclérale à 4mm du limbe, puis il sera dirigé vers la capsule postérieure pour pénétrer dans le cristallin où sont brassées et aspirées les masses cristalliniennes.

Cette voie d'abord revêt l'avantage, comparée à la voie antérieure, de bien visualiser le segment postérieur, de permettre un nettoyage complet des masses cristalliniennes et d'associer une vitrectomie antérieure systématique complétée au besoin d'une vitrectomie postérieure.

#### c. Gestes associés :

##### c.1. la vitrectomie antérieure :

Elle est effectuée au vitreotome. (Figure 45)

Le vitreotome doit être visualisé pendant tout le geste de vitrectomie. (76)

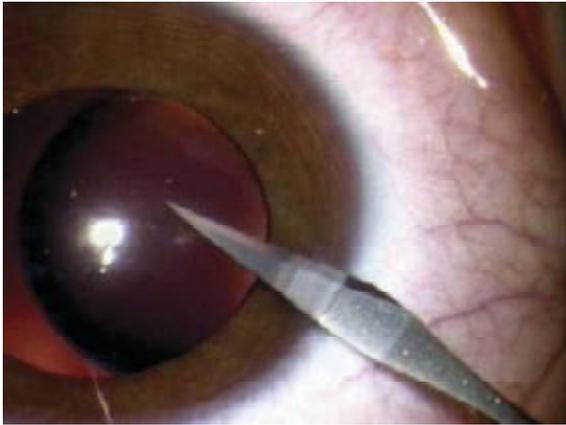


Figure 37 : Incision cornéenne de 1,5 mm réalisée au couteau de 15°

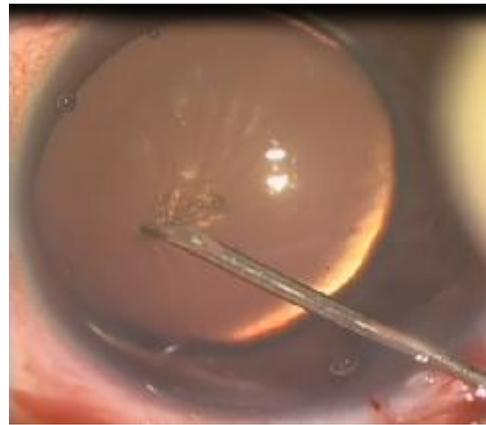


Figure 38 : Kystitomie (photo du service)

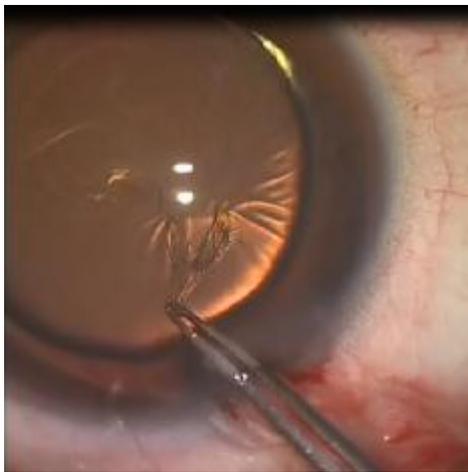


Figure 39 : Capsulorhexis antérieur (photo du service)

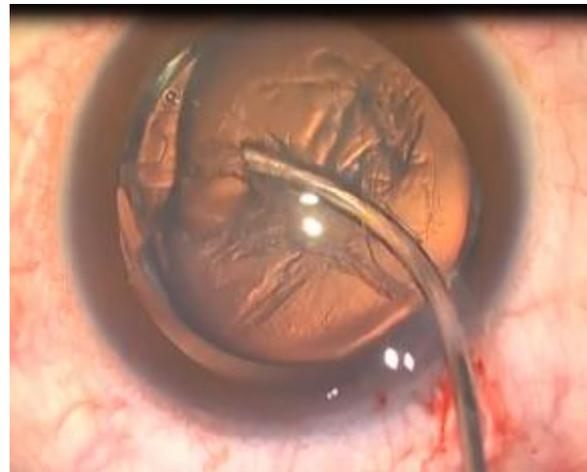


Figure 40 : Aspiration du contenu cristallinien à la Charleux (photo du service)



Figure 41 : Désinsertion par traction sur le sac cristallinien (photo du service)



Figure 42 : Sac cristallinien désinséré en entier. (Photo du service)

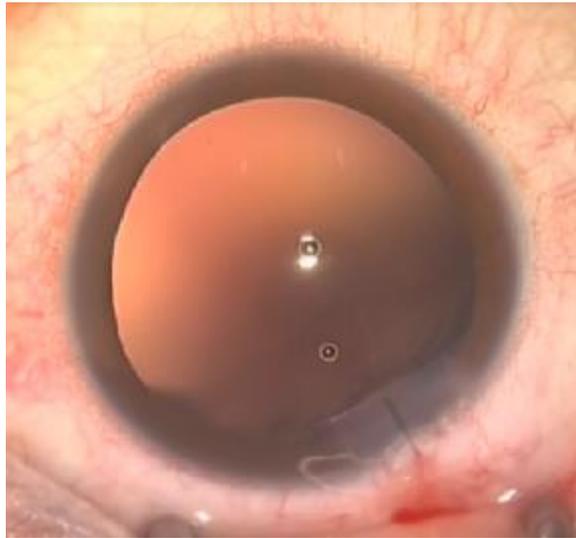


Figure 43 : Aspect en fin d'intervention apres vitrectomie anterieure (photo du service)

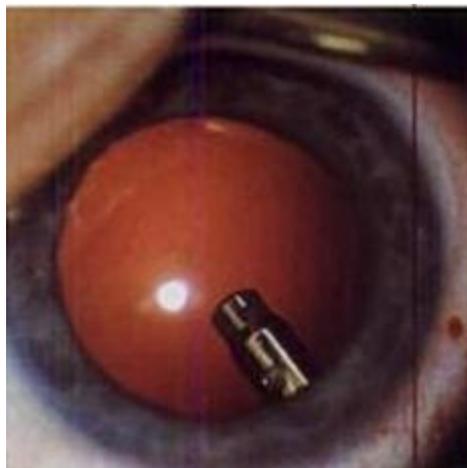


Figure 44: Phacophagie au vitreotome par la pars plana. (15)



Figure 45 : Vitrectomie anterieure (photo du service)

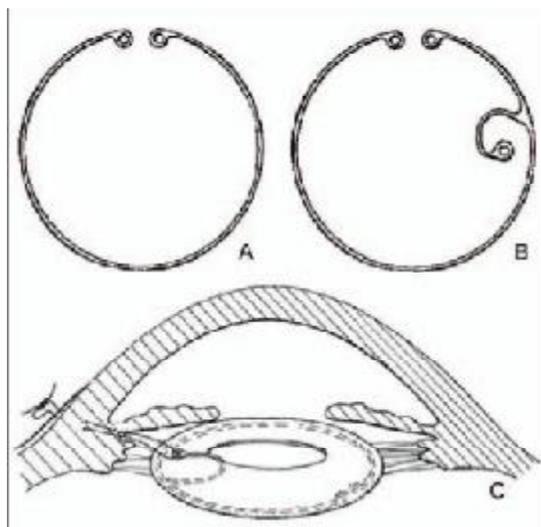


Figure 46 : (A) Atc standard, (B) Atc modifie de type cionni, (C) Atc de cionni suture a la sclere. (75)



Un implant injectable a été placé en avant de l'iris et l'aiguille d'un fil de prolène doublement monté est passée en arrière de l'anse pour ressortir à l'extrême périphérie de l'iris et de la cornée



Un autre fil de prolène charge l'anse opposée de l'implant pour la fixer à un des piliers de l'iridectomie.



L'implant est alors placé en arrière de l'iris et la deuxième aiguille est passée en avant de la même anse pour aller traverser la périphérie de l'iris à proximité de la première



Aspect en fin d'intervention

Figure 47 : Technique de suture de l'implant à l'iris (45)

## c.2. Implantation :

Implantation en chambre antérieure :

On distingue les implants de chambre antérieure (ICA) à support angulaire et ceux fixés à l'iris.

### . ICA à support angulaire : (77)

La première implantation d'un ICA fut réalisée par Baron en 1952.

En effet, les anciens modèles d'ICA à support angulaire ont été responsables de nombreuses complications : kératopathies bulleuses, glaucomes, synéchies iriennes, déformations et blocages pupillaires, hyphémas, uvéites, oedèmes maculaires cystoïdes. (78)

Après avoir longtemps alimenté les listes des greffes de cornées, ils ont été définitivement retirés du marché en 1987. (77)

Actuellement, les ICA sont tous à anses ouvertes et flexibles, à 3 ou 4 points d'appuis angulaires, monoblocs en polyméthylméthacrylate (PMMA).

L'amélioration du design des ICA s'est accompagnée d'une diminution des taux de complications (78) ; les anses ouvertes et flexibles ont permis de limiter les problèmes de taille, les points d'appuis angulaires étroits au niveau des extrémités des haptiques diminuent la surface de contact au niveau de l'angle et la formation de goniosynéchies.

Cependant, malgré l'amélioration du design et l'utilisation de produits viscoélastiques, le problème de la tolérance endothéliale reste non résolu et une perte endothéliale annuelle moyenne de 6 à 8 % est rapportée. (79)

La surveillance de l'évolution de la densité endothéliale par microscopie spéculaire reste donc indispensable.

Ce type d'implant est contre-indiqué chez l'enfant.

· Implants fixés à l'iris :

Le principe repose sur la stabilisation de l'implant par une fixation à l'iris.

Worst en 1978 utilisait le clippage de l'implant à l'iris dans la correction de l'aphakie après chirurgie de la cataracte. Cet implant portait le nom d'« Iris Claw ». (82)

Actuellement l'implant Iris Claw d'aphakie, l'un des dernières générations d'implants à fixation irienne, est un implant monobloc en PMMA avec des haptiques qui s'attachent à l'iris par des clips (83). (Figure 48)

Cet implant peut être fixé à la face antérieure ou à la face postérieure de l'iris. (84) En effet, la mobilité de ce type d'implants avec les mouvements iriens ne semble pas être le garant d'un avenir sans complications. (45)

L'utilisation des implants iris claw dans l'ectopie cristallinienne chez l'enfant est en cours d'évaluation. (81)

Les implants en chambre antérieure, demeurent une technique facile et efficace, mais ils sont pourvoyeurs de nombreuses complications graves tels que le blocage pupillaire, l'iridocyclite, la dispersion pigmentaire, la corectopie, le glaucome et la décompensation endothéliale. Outre ces complications, cette technique ne permet pas une dilatation suffisante à l'examen de la périphérie rétinienne. (85)



Figure 48 : Implant Iris Claw « Artisan » (82)

- Implantation endosacculaire :

Le meilleur siège d'implantation, tant au plan anatomique, physiologique, qu'optique est le sac capsulaire. L'implantation endocapsulaire nécessite la présence d'un sac intact, et une zonule relativement préservée, ce qui n'est pas le cas dans l'ectopie cristallinienne. Les anneaux endocapsulaires apparus au début des années 1990 servent à retendre et à stabiliser le sac capsulaire permettant ainsi, d'implanter dans le sac. On distingue les anneaux de tension capsulaire (ATC) standards et les anneaux de tension capsulaire modifiés de type Cionni à fixation sclérale (86) (Figure 46). Avant la mise en place d'un anneau de tension capsulaire, il faut bien vérifier la bonne solidité de la zonule.

- Implantation dans le sulcus:

En cas d'absence de support capsulaire, un implant chambre postérieure nécessite une fixation trans-sclérale ou une fixation irienne. (87)

Ø Implantation en chambre postérieure avec suture de l'implant à l'iris:

(Figure 47)

En 1976, c'est Mc Cannel qui a décrit la méthode de suturer l'implant à l'iris. L'implant est placé dans le sulcus et, pour assurer sa stabilité, il est maintenu dans la position souhaitée à l'aide d'une ou deux sutures à l'iris. En fin d'intervention, la pupille doit être libre de se contracter et de se dilater.

Les Avantages de cette technique (87):

- Elle permet dans les suites opératoires d'avoir un résultat satisfaisant sur le plan anatomique et esthétique,
- Elle autorise une bonne dilatation pupillaire,
- Elle permet d'observer le bon centrage de l'implant.
- Elle permet un bon examen de la périphérie rétinienne.

Cette technique a été utilisée avec succès dans la correction de l'aphakie. Or, des complications hémorragiques et inflammatoires ont été rapportées. (87)

Le suivi des patients implantés avec fixation irienne a révélé la survenue de décentrement voire des luxations de l'implant dues probablement à un lâchage des sutures.

Ø Implantation dans la chambre postérieure avec suture de l'implant à la sclère :

Il s'agit d'une technique délicate (Figure 49). Le temps opératoire est long et la manipulation intraoculaire est excessive sur des yeux fragiles avec une sclère trop fine surtout en cas de maladie de Marfan. (84)

De nombreuses études concernant ce type d'implantation rapportent d'excellents résultats visuels. (88, 89). Par contre, des complications spécifiques ont été rapportées: érosions conjonctivales par les fils de prolène, les hypertonies oculaires par irritation chronique du corps ciliaire, les hémorragies intra vitréennes, les œdèmes maculaires cystoïdes, le décollement de rétine, l'enophtalmie, les décentremments et les luxations de l'implant dans la cavité vitréenne. (88, 90)

Les difficultés techniques et le taux élevé de complications de l'implantation à fixation sclérale doivent en limiter les indications surtout dans l'ectopie cristallinienne. (91)

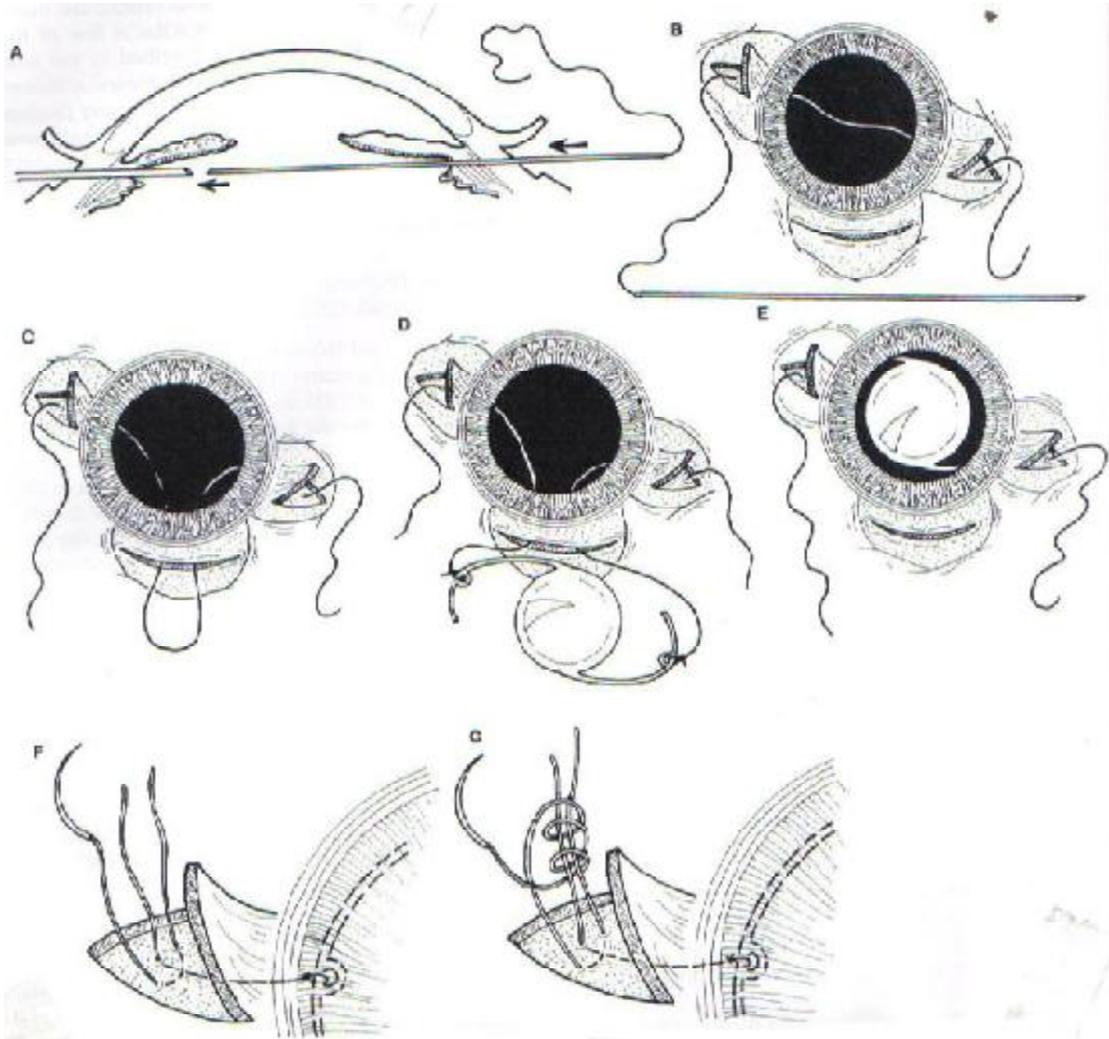


Figure 49 : Technique d'implantation avec fixation trans-sclérale de l'implant (92)

## 2. Les moyens médicaux :

- Hypotonisants : en cas d'hypertonie oculaire associée.
- Anti inflammatoires non stéroïdiens.
- Anti inflammatoires stéroïdiens : vu le taux élevé des réactions inflammatoires, certains auteurs préconisent la corticothérapie en pré, per et post opératoire surtout chez les enfants.
- Cycloplégiques : afin d'éviter les synéchies postérieures.
- Le traitement étiologique :
  - o Dans l'Homocystéinurie : Administration quotidienne et à vie de vitamine B6 et d'acide folique. Dans les formes B6 résistantes, le régime strict hypoprotidique pauvre en méthionine et à vie est indispensable. Les agents reméthylants type bétaine sont proposés quand un retard mental est associé à ces formes résistantes.
  - o Syndrome de Marfan : Progrès de la thérapie génique dans les maladies génétiques dominantes.

## 3. Les moyens optiques :

L'extraction du cristallin entraîne une amétropie acquise. Sa correction est obligatoire afin d'obtenir de meilleurs résultats visuels. Plusieurs moyens optiques sont proposés dans le but de corriger l'aphakie consécutive à l'extraction du cristallin.

### 3.1. Implants intra oculaires :

De nombreux types d'implants sont disponibles, différents par leurs matériaux, leur géométrie, et leurs propriétés de surface. Plusieurs types d'optiques ont été proposés par les fabricants : biconvexe, plan convexe, concave, asphérique-plan. Les études actuelles montrent que les optiques biconvexes entraînent moins

d'aberrations sphériques, et une moindre dégradation de l'image en cas de décentrement de l'implant. (15)

Ces implants doivent avoir une bonne biocompatibilité, et ne doivent entraîner aucune réaction biologique néfaste (inflammatoire ou microbiologique) au niveau du site d'implantation ni à distance.

#### Ø Les implants acryliques souples

Les copolymères utilisés pour la fabrication des implants acryliques souples sont des chaînes tridimensionnelles synthétisées à partir d'un ester d'acide acrylique et d'un ester de l'acide méthacrylate ou de deux esters de l'acide méthacrylate. Dans leur composition il y existe également un amorceur et un filtre UV.

À cause de l'arrangement tridimensionnel de leurs chaînes, ces implants reviennent à leurs formes et leurs dimensions originales après insertion intraoculaire.

- Les implants acryliques souples hydrophiles
- Les implants acryliques souples hydrophobes (Figure 50)

L'implant acrylique monopièce est une lentille intraoculaire pliable en acrylique hydrophobe.

Les avantages de l'implant monopièce sont : la facilitation de l'implantation, une diminution des symptômes de dysphotopsie, et une réduction des phénomènes d'éblouissement. (111)

#### Ø Les implants de chambre antérieure :

Sont des implants monoblocs en PMMA, munis d'anses ouvertes, courbes et flexibles, angulées afin d'éviter tout contact avec l'iris.

Les anses doivent assurer une bonne stabilité de l'implant et notamment empêcher sa rotation lors des micromouvements oculaires, limitant ainsi les risques de capture dans une iridectomie.

Les ICA à support angulaire.

Les implants iris Claw : (Figure 48)

### 3.2. Les lunettes :

- Lunettes d'aphakie : (Figure 51)

Les lunettes d'aphakie sont indiquées dans les ectopies cristalliniennes bilatérales. La correction de l'hypermétropie par des verres de +10 à +12 dioptries (lorsque l'œil est emmétrope) induit une magnification de l'image qui peut atteindre plus de 30%, avec un scotome annulaire dû aux effets prismatiques des verres convergents.

Ils sont en outre inesthétiques entraînant un grossissement des globes oculaires mal vécu par les patients de tous âges.



Figure 50: Implants acryliques hydrophobes : trois pièces (à droite) et monopièce (à gauche).



FIGURE 51 : LUNETTES POUR CORRECTION DE L'APHAKIE (14)

### 3.3. Les lentilles de contact :

Si aucun implant n'a été mis en place, les lentilles de contact restent une bonne alternative pour la correction optique après la cure chirurgicale de l'ectopie cristallinienne.

-Les lentilles rigides perméables aux gaz (LRPG) sont indiquées dans la correction des fortes amétropies comme dans l'aphakie.

Elles ont pour principaux avantages : la qualité optique, la manipulation facile, l'observance simplifiée, la douleur comme signe d'alerte immédiat en cas d'ulcère ou de corps étranger, une diminution des complications allergiques et infectieuses.

Elles ont pour inconvénients : un temps d'adaptation et d'accoutumance parfois long, un coût élevé en cas de perte ou de casse, une possibilité de syndrome de « warpage » (déformation cornéenne sous lentille).

-Les lentilles souples: disponibles en silicone et en hydrogel, et actuellement en silicone-hydrogel, offrant des performances optiques dues à l'hydrogel, et une meilleure transmissibilité de l'oxygène liée au silicone.

Les principaux avantages des lentilles souples sont : une adaptation rapide avec un confort d'emblée excellent, l'absence de poussière sous la lentille, le coût moindre des lentilles à renouvellement fréquent en cas de perte ou de déchirure. Leurs inconvénients par rapport aux LRPG sont : une qualité optique légèrement moindre, le risque infectieux et allergique est supérieur, l'innocuité à court terme,

## 4. Moyens orthoptique :

Le traitement orthoptique consiste en une rééducation de l'amblyopie causée par l'ectopie cristallinienne. Dès que l'aphakie de l'enfant est corrigée, la rééducation de l'amblyopie doit être immédiatement démarrée. (14)

#### 4.1. La correction optique par lunettes :

Cette étape est indispensable. L'enfant doit porter une correction optique adaptée avant tout traitement d'amblyopie. La mesure de la réfraction de l'enfant se fait obligatoirement sous cycloplégiques (Atropine, Skiacol, Mydriaticum), du fait de l'importance de l'accommodation chez l'enfant pouvant entraîner des variations et des erreurs importantes.

Le choix du cycloplégique dépend de l'âge de l'enfant (tableau 2). (14) Une addition pour la vision de près doit être faite dans tous les cas ; Ainsi on propose d'ajouter:

- Avant 1 an: +1,5D en monofocal.
- 3ans et plus: +3D verres bifocaux type Franklin avec un centrage à  $\frac{1}{2}$  pupille. (Figure 52)
- Après 5 ans: verres bifocaux progressifs une fois la correction optique correcte prescrite, encore faudra-t-il que la monture soit adaptée à l'âge de l'enfant couvrant les sourcils et un pont bas implanté. (93)

Tableau 2 : choix du cycloplégique en fonction de l'âge.

Cycloplégique	Age
Atropine 0,3 %	> 9 mois – < 2ans
Atropine 0,5 %	> 2 ans
Skiacol	> 1an
Mydriaticum	Pas de limite d'âge

#### 4.2. L'occlusion : (87, 93)

Cette technique de rééducation de l'amblyopie très ancienne, reste la plus utilisée. L'occlusion d'un œil empêche la compétition binoculaire défavorable à l'œil amblyope. Elle consiste à occlure le bon œil par un pansement collé sur la peau en prenant garde de bien occlure l'espace entre le nez et le pansement pour éviter que l'enfant ne « triche ». Pour la même raison, un cache collé sur le verre des lunettes n'est pas efficace. (Figure 53)

En cas d'irritation, des caches de tailles différentes permettent de ne pas les coller toujours sur la même zone cutanée. L'occlusion peut être :

- Permanente.
- Intermittente.
- Alternée.

Les indications de ces différentes formes d'occlusions varient selon la profondeur de l'amblyopie, sa cause et l'âge de l'enfant. De ces mêmes critères dépend également la durée pendant laquelle ce traitement est prescrit.

L'occlusion n'est pas dénuée d'inconvénients ou de complications, tels que :

- Le risque d'une inversion de l'amblyopie. C'est à dire que l'œil non amblyope peut le devenir parfois définitivement.
- La survenue de déviations oculaires ou la modification de l'angle de déviation.

#### 4.3. Les pénalisations : (87)

Elles consistent à interposer un obstacle du côté de l'œil sain, sans toutefois que la lumière soit totalement arrêtée. Elles sont souvent utilisées en relai de l'occlusion pour entretenir le résultat obtenu, elles ne comportent plus le même risque de bascule.

- les pénalisations optiques en ajoutant à la réfraction totale une sphère de +3 dioptries.

- les pénalisations pharmacologiques par instillation d'atropine dans l'œil sain.
- Les filtres de Ryser : Ce sont des films autocollants semi-transparents que l'on fixe sur le verre de lunette du côté sain.
- Les secteurs : Ce sont de petits morceaux de papier ou de plastique translucide ou opaque collés sur les verres de lunettes (figure 52).

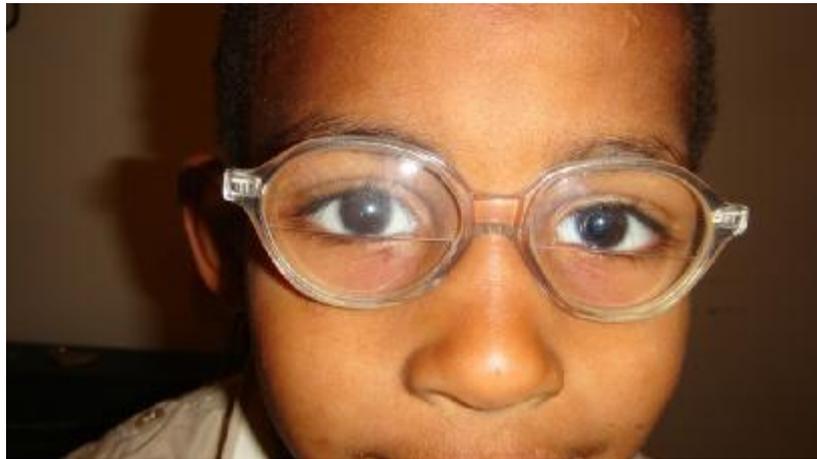


FIGURE 52 : VERRES BIFOCAUX TYPE FRANKLIN (NOTRE FIGURE)



FIGURE 53 : OCCLUSION DE L'ŒIL AMBLYOPE (NOTRE FIGURE)

Le schéma de la rééducation d'une amblyopie ne peut se faire qu'au cas par cas, même s'il est possible d'élaborer de grandes lignes thérapeutiques. Il faut prendre en compte :

- Le type de l'amblyopie.
- L'âge de l'enfant.
- La coopération de l'enfant et de sa famille.
- L'handicap scolaire qu'entraîne la technique employée.

## C. Indications :

Le traitement médical, orthoptique ainsi qu'étiologique (lorsque l'étiologie est retrouvée) est toujours de mise.

### 1/ la correction optique :

L'ectopie cristallinienne peut être gérée de façon conservatrice lorsque les erreurs réfractives sont minimales et peuvent être corrigées avec des lunettes ou des lentilles de contact. (94)

L'aphakie bilatérale peut être gérée avec des lunettes ou des lentilles de contact.

Les lunettes d'aphakie produisent des aberrations optiques gênant la vision et un champ visuel limité, mal supportées par l'enfant, et pouvant le conduire à avoir des difficultés à s'intégrer dans l'environnement social. (94)

Les lentilles de contact, ont été associées à l'intolérance, la non-conformité, le besoin de remplacement fréquent, et les coûts relativement élevés.

La chirurgie est indiquée lorsque l'ectopie est trop sévère pour permettre le développement normal de la vision à l'aide de la correction optique (lunettes ou lentilles de contact) et le traitement orthoptique, ou en cas de complications.

## 2/ Luxation antérieure du cristallin:

L'extraction du cristallin doit être urgente en raison de l'hypertonie majeure et du risque de décompensation endothéliale.

Elle sera réalisée par voie antérieure, à la cryode ou à l'anse de Snellen, tout en veillant à mettre la pupille en myosis pour prévenir la chute du cristallin dans la vitré durant l'intervention.

Une vitrectomie antérieure est nécessaire s'il ya issue du vitré.

## 3/Luxation postérieure du cristallin :

Un cristallin ainsi luxé et intact dans le vitré peut être remarquablement bien toléré, et l'indication d'extraction, geste relativement lourd, sera discutée au cas par cas, selon l'âge du sujet et la nécessité du traitement de lésions associées. (111).

Exceptionnellement, un positionnement du patient face vers le sol permettra un passage du cristallin en chambre antérieure rejoignant ainsi la situation précédente.

L'extraction par voie antérieure, peut être réalisée si le cristallin semble accessible et sera facilitée par l'injection d'une bulle d'air dans le vitré pour replacer le cristallin dans l'aire pupillaire et permettre de l'extraire à la cryode ou à l'anse.

Mais le plus souvent, il sera nécessaire de recourir aux techniques de «flottage» par vitrectomie et injection de perfluorocarbone liquide (PFCL).

L'extraction sera alors réalisée soit au cours d'une phacoplagie au vitréotome. (95)

L'utilisation des PFCL, introduits en 1987 par Chang, a été recommandée pour l'ablation des cristallins luxés par Shapiro (96), Van Effenterre (97) et plus tard par Wallace. (98)

Il offre de nombreux avantages dans la mobilisation du cristallin : la protection du pôle postérieur et le support de la rétine s'il existe une déhiscence rétinienne. (97)

Le PFCL doit être impérativement retiré en fin d'intervention, car sa persistance en post opératoire peut donner des complications telles que : œdème de cornée, glaucome, inflammation et dégénérescence rétinienne.

Le moment de l'intervention reste un grand sujet de débat, les auteurs sont partagés entre une attitude interventionniste et une deuxième attitude plus conservatrice. En effet, certaines complications imputables à l'acte opératoire lui même font parfois regretter une intervention trop rapide. Mais, si l'abstention est préconisée, il faut prévoir une surveillance prolongée et régulière afin de pouvoir traiter à temps et éviter les lésions anatomiques et fonctionnelles. (95)

#### 4/ subluxation cristallinienne :

L'extraction extracapsulaire avec implantation est possible sous certaines conditions : il s'agit d'une ectopie sans signes généraux évoquant un syndrome de Marfan, et la zonule est présente dans plus des 4/5ème de la circonférence. (52)

Autrement, l'extraction intracapsulaire est de mise.

#### D. Facteurs pronostiques :

L'évolution de l'ectopie cristallinienne conditionne le pronostic visuel par ses deux complications : l'amblyopie et la luxation cristallinienne. L'amblyopie est d'autant plus profonde que la subluxation survient en bas âge et qu'elle est asymétrique au niveau des 2 yeux. Parfois, cette subluxation peut passer inaperçue du fait de la mauvaise dilatation en rapport avec l'hypoplasie du dilatateur irien fréquemment retrouvée. (44)

La luxation cristallinienne en chambre antérieure peut se produire spontanément ou à la suite d'un traumatisme même minime, il en résulte souvent des altérations de l'endothélium cornéen mais surtout une hypertonie aiguë majeure nécessitant une intervention chirurgicale urgente. (44)

Quant à la luxation du cristallin ectopique dans le vitré, elle semble être plus fréquente et suivie souvent peu de temps après d'un décollement de rétine.

L'amblyopie est d'autant plus difficile à traiter que le degré de la subluxation est différent entre les deux yeux. (99)

La position du cristallin déplacé semble corrélérer plus étroitement avec le degré de l'amblyopie que tout autre facteur, y compris la cause de l'ectopie cristallinienne, acuité visuelle préopératoire, et l'âge au moment de la chirurgie.

Lorsque la différence entre les deux yeux est augmentée, plus l'amblyopie est profonde et plus le résultat visuel postopératoire est médiocre.

## E. Le dépistage :

La détection de l'ectopie cristallinienne est souvent retardée, en particulier lorsque les patients n'ont aucun antécédent familial. Le dépistage tardif peut rendre l'amblyopie plus profonde.

Le traitement chirurgical de l'ectopie cristallinienne est plus sécurisé grâce aux progrès de la microchirurgie et le développement de l'instrumentation, mais des complications peuvent toujours survenir à tout moment après la chirurgie. Par conséquent, l'éducation régulière le suivi et le patient sont également importants.

(44)

# COMPLICATIONS

Les patients avec ectopie cristallinienne peuvent être suivis pendant plusieurs années sans problèmes oculaires importants. Toutefois, des complications oculaires liées au déplacement du cristallin sont malheureusement fréquentes et souvent graves.

Des complications per-opératoires et post-opératoires sont également retrouvées.

## A. Les complications propres à l'ectopie cristallinienne :

### 1. Les troubles de réfraction :

L'ectopie cristallinienne peut provoquer des symptômes visuels de gravité variable, en fonction de la position du cristallin.

Il peut être incliné ce qui provoque une myopie et l'astigmatisme important qui sont difficiles à corriger optiquement.

Il peut rester dans sa position centrale normale, légèrement subluxé vers l'arrière, avec une erreur réfractive minimale. La myopie d'origine cristallinienne peut résulter de l'augmentation de rayon de courbure du cristallin en raison de l'assouplissement des pauvres fibres de la zonule.

Enfin, si le cristallin est suffisamment déplacé afin qu'il occupe une partie seulement de l'ouverture pupillaire, une correction aphaque sera nécessaire. Ces erreurs de réfraction dans ectopie cristallinienne jouent un rôle dans le développement de l'amblyopie. Par conséquent, une réfraction précoce et attentive est nécessaire pour éviter son apparition.

### 2. L'uvéite :

Elle peut se produire dans ectopie cristallinienne par deux mécanismes différents. Iridocyclite, la complication la plus commune, peut être due à une

irritation de contact du corps ciliaire ou iris. «Ce type d'uvéite est souvent aiguë, temporaire, et récurrentes et est généralement sensible aux stéroïdes topiques.

### 3. La luxation postérieure du cristallin :

Une luxation postérieure est habituellement bien tolérée pendant des années, à condition que la capsule du cristallin ne soit pas perméable et ne soit pas rompue. Si cela se produit, une uvéite phacolytique avec ou sans glaucome secondaire peut apparaître, nécessitant une extraction de la cataracte.

### 4. La luxation antérieure du cristallin :

Elle est très mal supportée par le patient à cause de la douleur causée par l'hypertonie oculaire et les lésions endothéliales.

Elle représente une urgence chirurgicale.

### 5. Le glaucome

C'est une complication fréquente et souvent grave de l'ectopie cristallinienne. Le mécanisme du glaucome dans ces yeux varie grandement. Le glaucome n'est pas causé directement par le cristallin déplacé.

Il est causé par l'obstruction du trabéculum par des cellules inflammatoires chroniques d'une uvéite phaco-induite, par des particules de pigments libérés par les micro-traumatismes iriens et ciliaires, ou par le vitré donnant un obstacle à l'écoulement de l'humeur aqueuse.

Il peut se produire à partir du blocage pupillaire, comme décrit dans le syndrome de Weill-Marchesani, ou par luxation du cristallin dans la chambre antérieure.

Bien que l'ectopie cristallinienne puisse rester à l'écart pendant de nombreuses années, le développement progressif d'une cataracte est fréquent. L'opacité du cristallin peut être partielle ou complète. Outre les troubles visuels, une cataracte hypermure peut aussi être responsable de glaucome phacolytique.

## 6. Le décollement de rétine :

Il est fréquent et représente une complication désastreuse des yeux avec ectopie cristallinienne. Ils ont été rapportés dans les cas des ectopies cristalliniennes indépendamment de la chirurgie. Jensen et Cross ont décrit le décollement de la rétine dans le syndrome de Marfan et homocystéinurie dans les yeux avec ectopie ou aphakie. Toutefois, ils n'ont trouvé aucune différence significative dans la fréquence du décollement de rétine avant ou après chirurgie du cristallin.

## B. Les complications per-opératoires :

### 1) Lors de l'incision tunnalisée : (15)

- Une pré incision transfixiante:

\* Quand il s'agit d'incision sclérale : le corps ciliaire peut être atteint. Il faut refermer l'incision et refaire un autre tunnel sur un autre site.

\* Quand il s'agit d'incision cornéenne : les conséquences sont moins graves, et le tunnel sera non' étanche.

### 2) Les complications iriennes :

- Une hernie de l'iris à travers de l'incision : Il s'agit d'une complication mineure, mais pouvant rendre l'intervention fastidieuse.

L'iris peut être alors réintégrer au moyen d'une canule.

- Les traumatismes de l'iris :

Ils sont variables dans leur intensité, allant de la simple dépigmentation de l'iris à l'hémorragie dans la chambre antérieure. L'éviction de tout contact avec l'iris, ainsi que la bonne dilatation permettent d'éviter ce genre de complication.

Lors de la vitrectomie antérieure la sonde ATIOP peut endommager l'iris et faire une rupture irienne et une iridodialyse, source d'hyphéma. Le chirurgien évitera donc de rentrer la pointe en direction vers l'iris.

3) Luxation du cristallin dans le vitré :

La perte du cristallin est la catastrophe la plus redoutée. Les signes cliniques sont ceux de la rupture ou de la désinsertion zonulaire. Un retard ou une mauvaise prise en charge de ces complications favorisent la survenue de cet incident.

En pratique le chirurgien ne dispose que de quelques secondes pour éviter un tel accident.

*Traitement dans le segment antérieur :*

Si le chirurgien a le temps de réagir, il doit s'efforcer de maintenir puis de ramener le cristallin en chambre antérieure à l'aide de pinces, de produits visqueux épais injectés sous le cristallin et en utilisant l'anse de Snellen. La suite de l'intervention doit consister en une extraction manuelle après élargissement de l'incision. La vitrectomie antérieure et l'ablation des capsules antérieure et postérieure sont réalisées à l'aide du vitréotome. L'incision est ensuite refermée en évitant l'incarcération de brides vitréennes dans la cicatrice.

*Traitement dans le segment postérieur :*

Plusieurs solutions existent :

- Fragmentation du cristallin dans le vitré par vitrectomie postérieure.
- Vitrectomie antérieure et postérieure et extraction du cristallin à la cryode par une incision large.

- Vitrectomie par la pars plana puis injection de perfluorocarbone liquide pour faire remonter le cristallin et traitement par phacophagie dans le segment antérieur de ce dernier.

La perfluorocarbone doit être ensuite enlevée afin d'éviter toute réaction inflammatoire pré-rétinienne.

## C. Complications post-opératoires : (45)

### 1 - Réactions inflammatoires :

Elles sont encore la préoccupation principale de tous les ophtalmo- pédiatres. Leur traitement est avant tout préventif. Pendant l'opération, il est recommandé en permanence d'éviter de faire saigner, de toucher l'iris ou le corps ciliaire et d'utiliser des myotiques. Il faut aussi respecter un protocole post-opératoire rigoureux.

Si le diagnostic est fait après l'opération, il faut savoir les traiter vigoureusement et en corriger les conséquences, sans se laisser déborder par des lésions qui peuvent rapidement devenir irréversibles : synéchies, voile de fibrine pupillaire ou capture irienne de l'implant. Il faut donc demander aux parents de surveiller l'aspect de l'œil et les persuader de venir consulter au moindre signe alarmant.

### 2- Glaucome secondaire :

C'est la complication la plus commune et la plus menaçante pour le pronostic visuel.

Le glaucome à angle ouvert est le type le plus fréquent et peut se révéler quelque mois à quelques années après chirurgie de la cataracte. (100)

Plus tard, un glaucome chronique peut se développer, dû probablement à la formation de goniosynéchies. Certains cas de glaucome peuvent être contrôlés par un traitement médical adapté mais le plus souvent une chirurgie filtrante est nécessaire.

### 3- Complications au niveau du segment postérieur :

La vitrectomie antérieure présente quelques inconvénients, tel que l'œdème maculaire cystoïde (OMC), le décollement de rétine secondaire aux adhérences et incarcerated vitréennes. Le risque de décollement de rétine est plus important en cas de prolapsus et perte du vitré.

### 4- Le décollement de rétine :

Le risque de décollement de rétine dans le syndrome de Marfan se situe entre 5 et 11 %. Celui-ci s'explique plus par la fréquence de la myopie axiale retrouvée dans 50 % des cas que par une anomalie vitréorétinienne spécifique. Par ailleurs, les traumatismes vitréens répétés induits par le phacodonésis, la luxation du cristallin et la chirurgie du cristallin peuvent expliquer la fréquence du décollement de rétine qui passe de 8 % à 38 %. (45)

Des cas de déchirure géante sont classiquement rapportés dans la littérature. La chirurgie endoculaire associant une vitrectomie et un tamponnement par gaz est le plus souvent nécessaire, avec de très bons résultats anatomiques. (45)

Le taux de bilatéralité de ces décollements de rétine est de 70 %, posant le problème de la prophylaxie de l'œil adelphe. Une prophylaxie par barrage laser circulaire périphérique est souvent non réalisable en préopératoire de la chirurgie du cristallin et une surveillance attentive, régulière et prolongée est souvent plus efficace.

Il est également fort probable qu'une chirurgie antérieure irréprochable assure une limitation du risque de décollement de rétine secondaire. (45)

## 5- Endophtalmie :

L'endophtalmie postopératoire constitue une complication gravissime de la chirurgie de l'ectopie cristallinienne.

Son traitement fait appel aux injections intravitréennes d'antibiotiques associées à une antibiothérapie probabiliste par voie générale.

Le traitement préventif repose sur :

- L'injection intra-camérulaire de 0.5 mg de cefuroxime dans 0.1 ml de SS 0.9%.
- L'application de vancomycine dans le liquide d'irrigation durant la chirurgie n'est pas recommandé car il augmente l'incidence de l'OMC postopératoire et le risque de résistance aux antibiotiques.

## 6- Le décentrement de l'implant :

La faiblesse zonulaire dans l'ectopie cristallinienne provoque un défi pour le chirurgien. Plusieurs techniques ont été introduites pour remédier à ce problème et d'offrir au patient une intervention sûre et un bon centrage de l'implant.

Un implant placé dans le sac, avec ou sans anneau, risque de se luxer vers l'arrière ou vers l'avant par relâchement progressif de la zonule, évolution naturelle d'une ectopie congénitale. C'est pourquoi il faut toujours mettre l'implant dans le sulcus et l'y maintenir avec des sutures à l'iris ou à la sclère. (44)

Un implant de type artisan fixé à la face postérieure de l'iris peut se détacher et flotter dans la cavité vitréenne. Le patient s'en aperçoit très vite et le traitement doit suivre immédiatement : le plus simple est de placer une suture dans l'anse de l'implant et de la refixer à la face postérieure de l'iris selon la même technique que

celle appliquée pour la suture d'un implant placé dans le sulcus en l'absence de support capsulaire. (44)

Un implant suturé à la sclère peut rompre une de ses amarres, si celles-ci n'ont pas été bien assurées.

Dans ce cas, il est difficile de remettre une suture à la sclère dans la bonne position. Il est plutôt conseillé d'enlever l'implant luxé par une incision inverse et de mettre un nouvel implant suturé dans de bonnes conditions.

Enfin, un implant placé dans le sulcus peut se déplacer, particulièrement s'il n'a été fixé à l'iris que par une seule suture. C'est pourquoi il est recommandé de toujours mettre une suture sur chaque anse. (44)

## CONCLUSION

L'ectopie cristallinienne est un déplacement congénital du cristallin, dû à une anomalie de la zonule.

C'est une maladie évolutive et grave qui peut mettre en jeu le pronostic visuel. Le pronostic vital peut être également affecté lorsque l'ectopie cristallinienne fait partie d'une pathologie générale.

Elle pose toujours des problèmes de diagnostic et de traitement.

Le diagnostic est clinique reposant sur un bon examen biomicroscopique.

Le traitement chirurgical vise les déplacements avec un trouble réfractif important impossible à corriger. Ce traitement chirurgical est délicat mais codifié.

La prise en charge d'une maladie générale associée est indispensable.

Les résultats thérapeutiques dépendent des complications pré-opératoires et du traitement d'une éventuelle amblyopie. (45)

Les principales complications sont la luxation cristallinienne, l'hypertonie oculaire et le décollement de rétine.

Le pronostic visuel dépend du délai de la prise en charge et de la profondeur de l'amblyopie.

# NOTRE SERIE

# I. Matériels et méthodes :

## 1. Matériel :

Il s'agit d'une étude rétrospective portant sur 29 yeux de 18 patients porteurs d'ectopie cristallinienne, colligée au service d'ophtalmologie du CHU Hassan II de Fès entre janvier 2006 et Décembre 2009.

- Critères de sélection :

Cette étude inclue tous les cas d'ectopie cristallinienne opérés au service.

- Critères d'exclusion : sont éliminés de notre étude :

- Les ectopies cristalliniennes dont le traitement est conservateur.
- Les subluxations cristalliniennes d'origine traumatique.
- Les patients perdus de vue lors des contrôles.

## 2. Méthodes :

Cette étude porte sur un ensemble d'éléments anamnestiques cliniques, paracliniques et thérapeutiques, qui ont été au préalable établis dans une fiche d'exploitation.

# Fiche d'exploitation

Nom prénom : NE :

N° de tél :

Adresse/origine :

Age: années.

Sexe : masculin féminin

ATCD :

Personnels :

Médicaux :

-Consanguinité : non oui degrés:

-Grossesse suivie : oui non

-Déroulement de la grossesse : Bon complication type :

-Déroulement de l'accouchement Bon complication type :

-Développement psychomoteur : Bon Retard

-Traumatisme oui non

Chirurgicaux

Ophtalmologiques malvoyance oui non

Familiaux: Cas similaires dans la famille: oui non

Motif de consultation :

BAV oui non

Brutale oui non

Progressive oui non

Strabisme oui non

Diplopie monoculaire oui non

Nystagmus oui non

Chutes fréquentes oui non

Douleur oculaire oui non

Découverte fortuite oui non

Lors d'un examen systématique dans le cadre d'une enquête familiale :

Oui non

		OD	OG
AVSC			
AVAC			
Ref auto			
Longueur axiale			
Cornée			
Profondeur CA			
Iris	Colobome		
	Aniridie		
	Iridodonesis		
Cristallin	Ectopie		
	Type		
	Subluxation/ luxation		
	Rupture zonulaire		
	Microsphérophakie		
	Luxation chambre antérieure		
	Luxation dans le vitré		
	Autre anomalie segmt ant		
Tonus oculaire			
Vitré			
Papille			
Lesions dégénérative de la périphérie rétinienne			
Décollement de rétine			
Choroïdose myopique			

Examen général :

Examen ostéoarticulaire:

La taille: longiligne	brachymorphie		
Signes d'hyperlaxité ligamentaire	oui		non
Déformation thoracique	oui		non

Examen cardiovasculaire :

Souffle cardiaque :	oui		non
Thrombophlébite	oui		non

Examen neurologique :

Retard psychomoteur	oui		non
Epilepsie	oui		non

Bilan orthoptique :

Amblyopie :		non	oui
Minime	modérée	profonde	
Strabisme		non	oui
Type :			
Angle :			

Examens complémentaires :

Echographie oculaire

Biométrie

Echographie cardiaque :

Valvulopathie :	non	oui	type :
Dilatation aortique :	non	oui	diamètre :

Radiographies rachis et extrémités :

Brièveté des métacarpiens :	oui		non
-----------------------------	-----	--	-----

Chromatographie des acides aminés :

Hémocystéinurie	oui		non
-----------------	-----	--	-----

Etiologies :	Maladie de Marfan	oui	non
	Hémocystinurie :	oui	non
	Syndrome weill-marchesani :	oui	non
	Syndrome d'Ehrles Danlos :	oui	non
	Ectopie cristallinienne isolée:	oui	non

Acte opératoire:

Phacoplagie :	oui		non
Vitrectomie antérieure :	oui		non
Implantation	non		oui



a. Diagnostic de l'ectopie cristallinienne:

Un bilan diagnostique complet est réalisé de façon systématique, basé sur :

- Un interrogatoire minutieux.
- Un examen ophtalmologique complet, bilatéral, comparatif et systématique:

Pour les enfants âgés de moins de 5 ans, l'examen clinique est réalisé en deux étapes: enfant éveillé, puis endormi sous sédation par un anesthésique inhalé (halogéné).

- Un examen somatique à la recherche d'anomalies générales associées.
- Une enquête familiale.

Tous nos patients ont bénéficié d'un examen ophtalmologique complet. Cet examen comprend essentiellement :

- Une acuité visuelle sans et avec correction.
  - Un examen des annexes.
  - Une kératométrie et une réfraction: réalisées au réfractomètre automatique.
- (20)
- Un examen biomicroscopique :

Ø Examen du segment antérieur avec:

- Examen de la cornée : diamètre cornéen, son épaisseur et sa transparence.
- Examen de la chambre antérieure : sa profondeur, sa régularité,
- Pupille : le réflexe photomoteur, la qualité de la dilatation, la régularité de la pupille.
- Examen du cristallin précisant : le type de l'ectopie, le siège, la forme et la transparence.
- Examen de la zonule après une bonne dilatation : à la recherche de rupture zonulaire.
- Mesure du tonus oculaire. (20)

Ø Examen du segment postérieur :

- Fond d'œil.
- Examen de la périphérie rétinienne à la recherche de lésions dégénératives nécessitant un Laser.

- Échographie oculaire :

Elle est effectuée à but biométrique et diagnostique (en cas de trouble des milieux).

La biométrie est réalisée par une échographie en mode B par l'appareil Ultrascan (Alcon®). On réalise deux évaluations, l'une selon la formule de Holladay, l'autre selon la formule SRKT et on prend la moyenne qui donne la puissance en dioptries de l'implant emmétropisant théorique au moment de l'examen.

La valeur obtenue est alors sous-corrigée selon l'âge pour obtenir une emmétropie à l'âge de 7 ans, selon le schéma de De Laage:

Tableau 3 : Le calcul de la puissance de l'implant selon l'âge (schéma de De Laage)

Age	<3mois	3- 6 mois	6- 12mois	1- 2ans	2 - 4 ans	4-5ans	5-7ans	>7ans
Réduction	30%	20%	15%	10%	5%	2 D	1 D	0

- Examens à visée étiologique:

Les examens complémentaires sont demandés en fonction du contexte clinique. Une échographie cardiaque, radiographie du thorax, du rachis et des mains, chromatographie des acides aminés.

## b. Traitement

Tous nos patients sont opérés par le même chirurgien, sous anesthésie générale, selon le même protocole (étapes : Figures : 37, 38, 39, 40, 41, 42, 43 et 45):

- Incision puis tunnélisation cornéenne par un couteau pré-calibré 3,2 mm,
- Si la dilatation pupillaire n'est pas suffisante, on peut injecter l'adrénaline diluée en intracamerulaire.
- Injection d'une substance viscoélastique de haute viscosité dans la chambre antérieure: « Viscoat ® » (chondroïtine sulfate associée à la hyaluronate de sodium).
- Réalisation d'un capsulorhexis antérieur:  
On pique d'abord la capsule antérieure au centre à l'aide d'un kystitome: aiguille 25G doublement coudée. Puis à partir de cette fente on réalise un capsulorhexis curvilinéaire continu à la pince à capsulorhexis (Corydon).
- Hydrodissection : injection de sérum isotone entre la capsule antérieure et le cortex cristallinien à l'aide de la canule de Rycroft.
- Aspiration prudente du noyau et du cortex cristallinien par la canule de Charleux en gardant l'embout de la canule au centre loin de la capsule postérieure.
- Après aspiration de tout le contenu cristallinien on procède à la désinsertion en totalité du sac capsulaire.
- Vitrectomie antérieure à la sonde ATIOP afin d'obtenir une pupille ronde et régulière en fin d'intervention. (45)
- Aspiration du reste de la substance visco-élastique.

Implantation dans le sulcus et suture à l'iris : (Figures 54, 55, 56, 57)

Lorsque la subluxation est importante, l'implant et l'anneau intra sacculaire ne doivent pas être placés dans le sac mobile, car ce dernier n'est pas un support fiable. L'implant est donc placé dans le sulcus et maintenu dans la position souhaitée à l'aide d'une ou deux sutures à l'iris, selon sa position. Il existe en effet deux situations bien différentes :

1/ Présence d'un sulcus a 6h : l'implant peut être placé verticalement et une seule suture à 12 heures suffit pour le fixer. Une bonne méthode est de faire une iridectomie par voie cornéenne inverse vers 12 heures, de placer l'anse inférieure dans le sulcus à six heures, puis de faire tourner légèrement l'implant jusqu'à ce que l'anse supérieure soit visible à travers l'iridectomie et de placer une suture de prolène 10/0 de façon à solidariser cette anse à un pilier de l'iridectomie.

2/ Présence d'un support dans un autre secteur : l'implant doit être placé obliquement et deux sutures sont nécessaires pour le maintenir dans cette position. La première chose à faire est de repérer la position du cristallin luxé, car c'est elle qui décide de la position du futur implant. Après ablation du contenu cristallinien, on repère la position du sulcus restant et on fait une iridectomie à cet endroit. C'est la position d'insertion pour la première anse. Sur le même méridien, mais diamétralement opposé, on fait une petite ponction cornéenne normale à la paroi de 2 ou 3 mm de large. Une suture de prolène 10/0 doublement montée est réalisée, dont chaque aiguille est passée dans la pupille, l'une en arrière de l'anse de l'implant, l'autre en avant, pour aller ensuite traverser l'iris d'arrière en avant au niveau de son extrême périphérie, de façon que la distance qui sépare les émergences des aiguilles soit de 2 ou 3 mm. Les aiguilles vont ensuite ressortir à travers la cornée et les fils sont récupérés par la petite incision cornéenne faite à ce

niveau. L'implant est alors glissé en arrière de l'iris. Les fils de prolène sont ensuite noués l'un à l'autre, ce qui fixe l'anse dans la bonne position. La première anse est attachée à l'iridectomie (Figure 56). En fin d'intervention, la pupille doit être libre de se contracter et de se dilater (Figure 57). Cela permet dans les suites opératoires d'avoir un résultat satisfaisant sur le plan anatomique et esthétique, tout en autorisant une bonne dilatation pupillaire, ce qui permet d'observer le bon centrage de l'implant et la périphérie rétinienne.

- L'intervention est terminée par une suture au monofilament 10/0 par un point dit de sécurité qui sera enlevé 10 à 15 jours en post opératoire. En effet ce point est réalisé chez les enfants car ils ont tendance à se frotter les yeux.

c. Les soins post-opératoires comprennent systématiquement:

- Par voie locale un traitement anti-inflammatoire par une instillation de collyres et de pommades, un antibiotique et un anti inflammatoire stéroïdien à base de dexaméthasone 0,1% : 1 goutte par heure pendant 1 semaine puis 6 gouttes par jour pendant 1 mois puis une dégression progressive et un anti-inflammatoire non-stéroïdien 4 gouttes par jour pendant 1 mois.
- Par voie générale: un antibiotique à des doses adaptées au poids de l'enfant pendant 10 jours.



*Figure 54 : Un implant injectable a été placé en avant de l'iris et l'aiguille d'un fil de prolène est passée en arrière de l'anse pour ressortir à l'extrême périphérie de l'iris et de la cornée  
(Notre photo)*

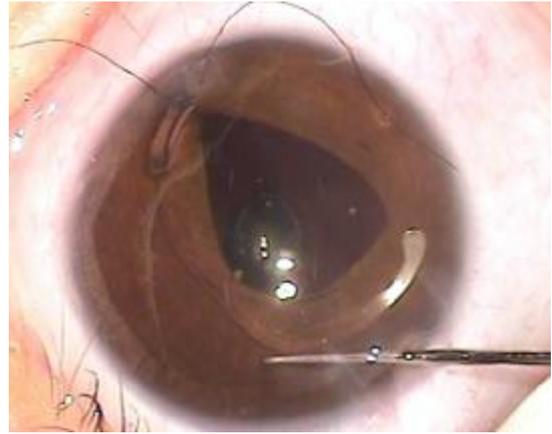


Figure 55 : Anse inférieure suturée à l'iris. Anse supérieure va être positionnée en arrière de l'iris dans le sulcus en supérieur. (Notre photo)



Figure 56 : L'implant est alors placé en arrière de l'iris : L'anse inférieure est suturée à l'iris à travers l'iridectomie périphérique, l'anse supérieure est placée dans le sulcus. (Notre photo)

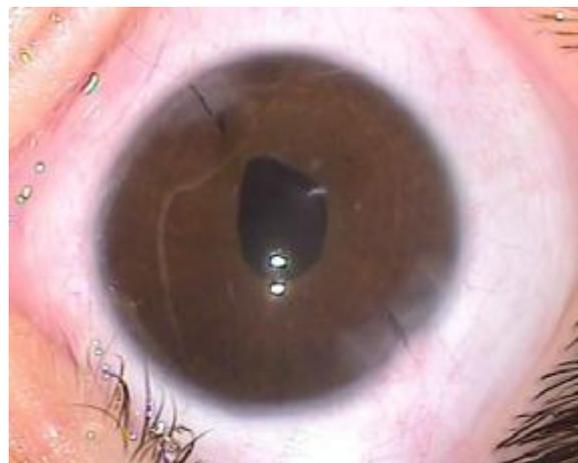


Figure 57 : Aspect en fin d'intervention. (Notre photo)

d. La surveillance postopératoire :

- Ø Au premier jour, au troisième jour et au quinzième jour on surveille : l'état de la cornée, la chambre antérieure, le tonus oculaire et le centrage de l'implant.
- Ø A un mois : Acuité visuelle sans puis avec correction optique (d'aphakie), puis examen à la LAF avec examen de la périphérie rétinienne.

Si l'enfant ne se laisse pas examiné on procède à un examen sous sédation pendant lequel on réalise :

- une ablation du fil.
- Réfraction automatique.
- Examen ophtalmologique complet avec un fond d'œil.

L'examen ophtalmologique complet avec examen de la périphérie rétinienne est réalisé tous les 6 mois.

e. Rééducation de l'amblyopie :

Le traitement précoce de l'amblyopie s'impose.

La prise en charge des enfants par l'orthoptiste se fait, après l'ablation du fil qui a lieu 15 jours en post-opératoire, et après l'adaptation de l'enfant à une correction optique totale qui lui a été prescrite.

## II. Résultats :

Vingt neuf yeux (18 patients) atteints d'ectopie cristallinienne ont été opérés dans notre formation.

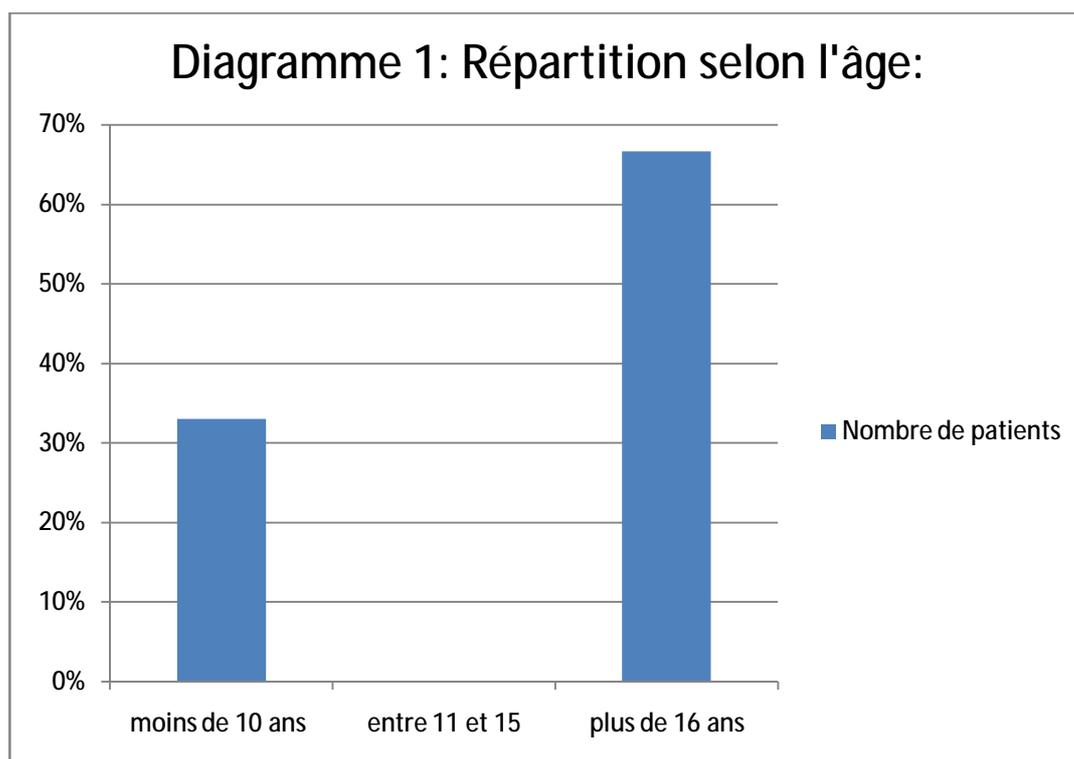
Le recul post-opératoire moyen est d'environ 2 ans.

### 1. Résultats épidémiologiques :

Ø L'âge moyen de diagnostic :

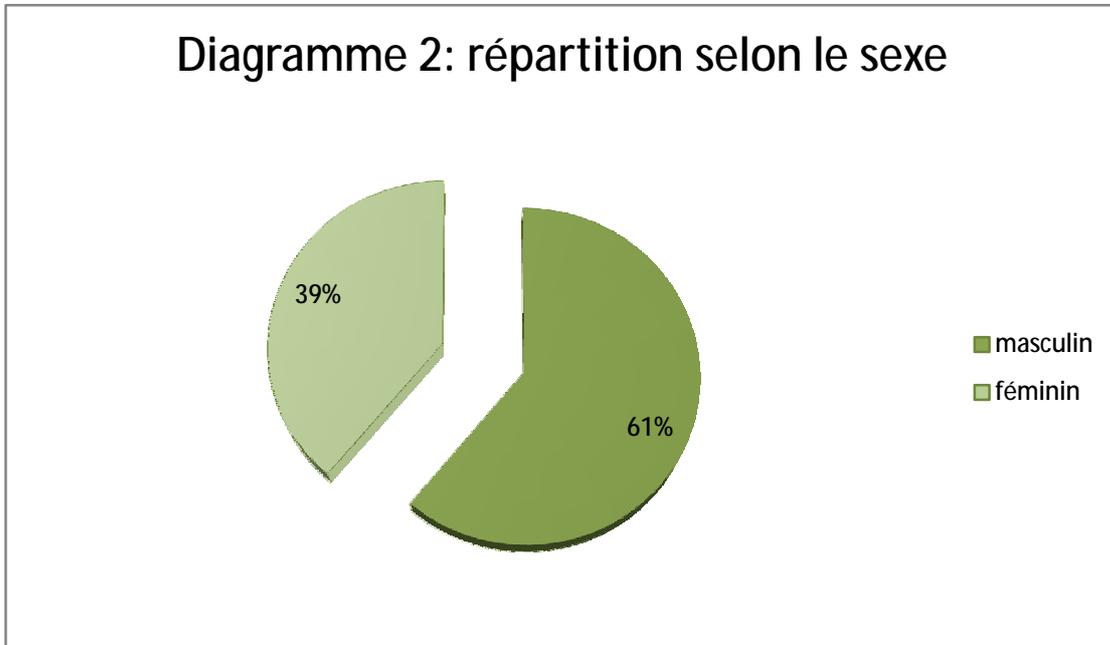
L'âge moyen de nos patients est de 20 ans avec des extrêmes entre 4 et 42 ans.

L'âge de diagnostic est au-delà de 16 ans dans 67% des cas.



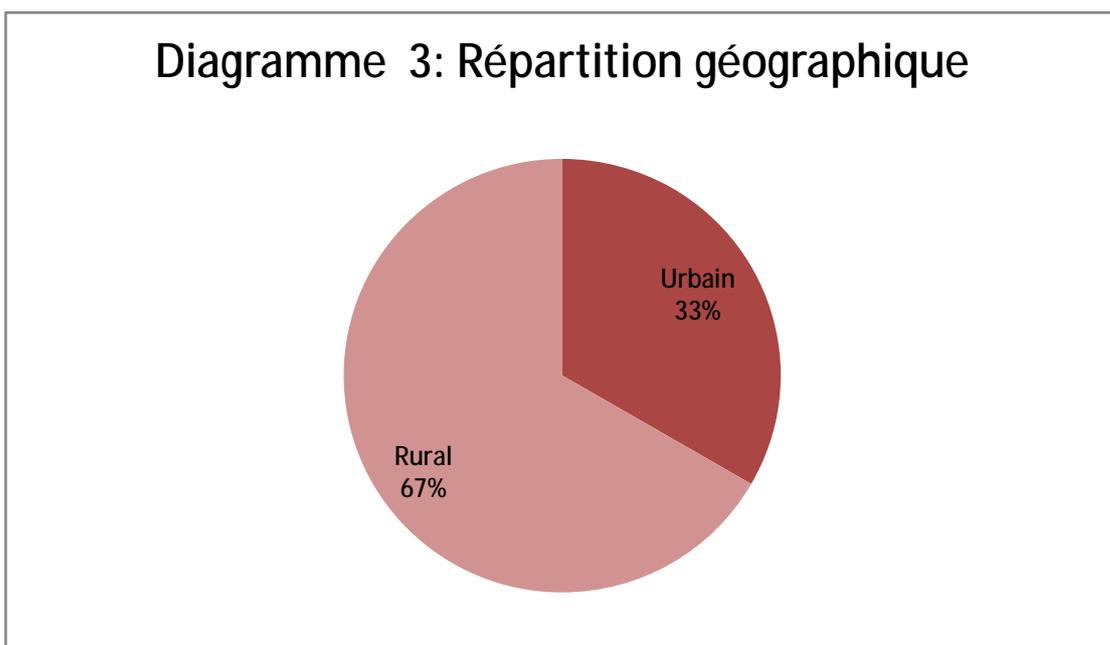
Ø Le sexe :

11 patients sont de sexe masculin, ce qui fait un pourcentage de 61%. Le sex-ratio est environ 1,6.



Ø Répartition géographique :

12 patients sont du milieu rural, 6 sont du milieu urbain.



Ø Histoire de la maladie :

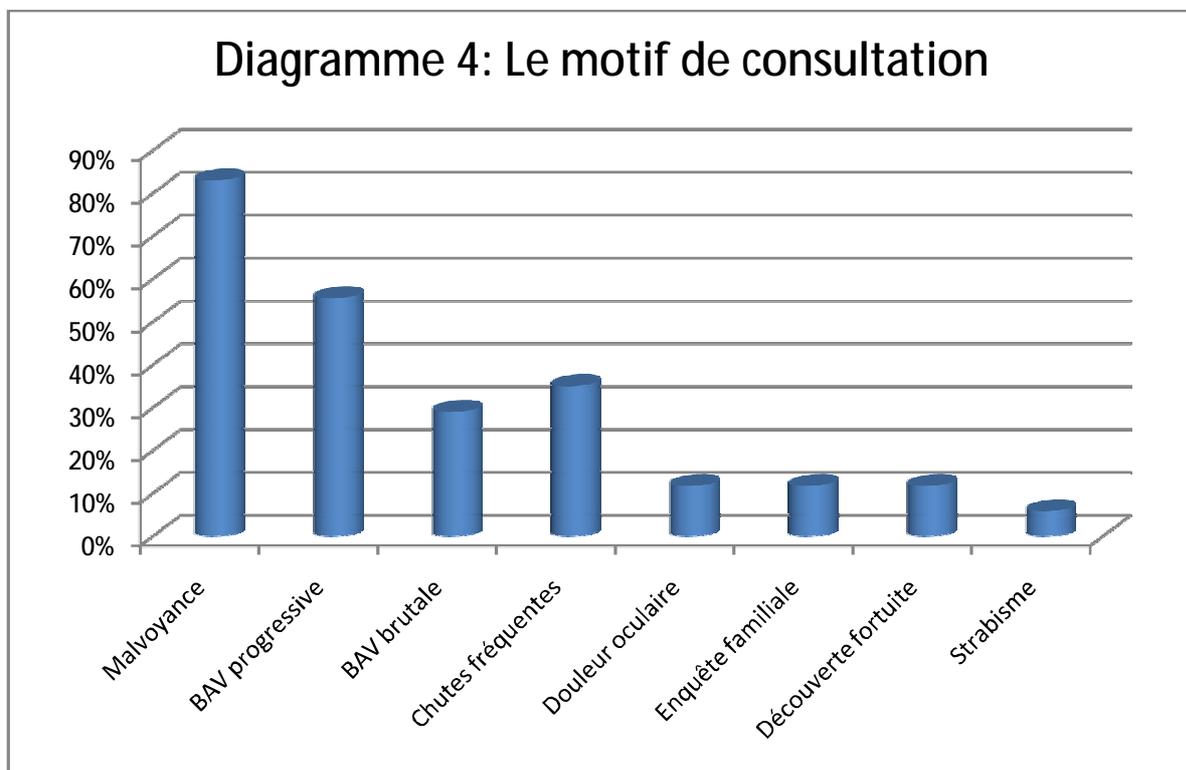
ü Héritéité :

La consanguinité des parents est retrouvée chez 3 patients, soit 17% des cas.

L'antécédent familial d'ectopie cristallinienne est noté chez 5 cas.

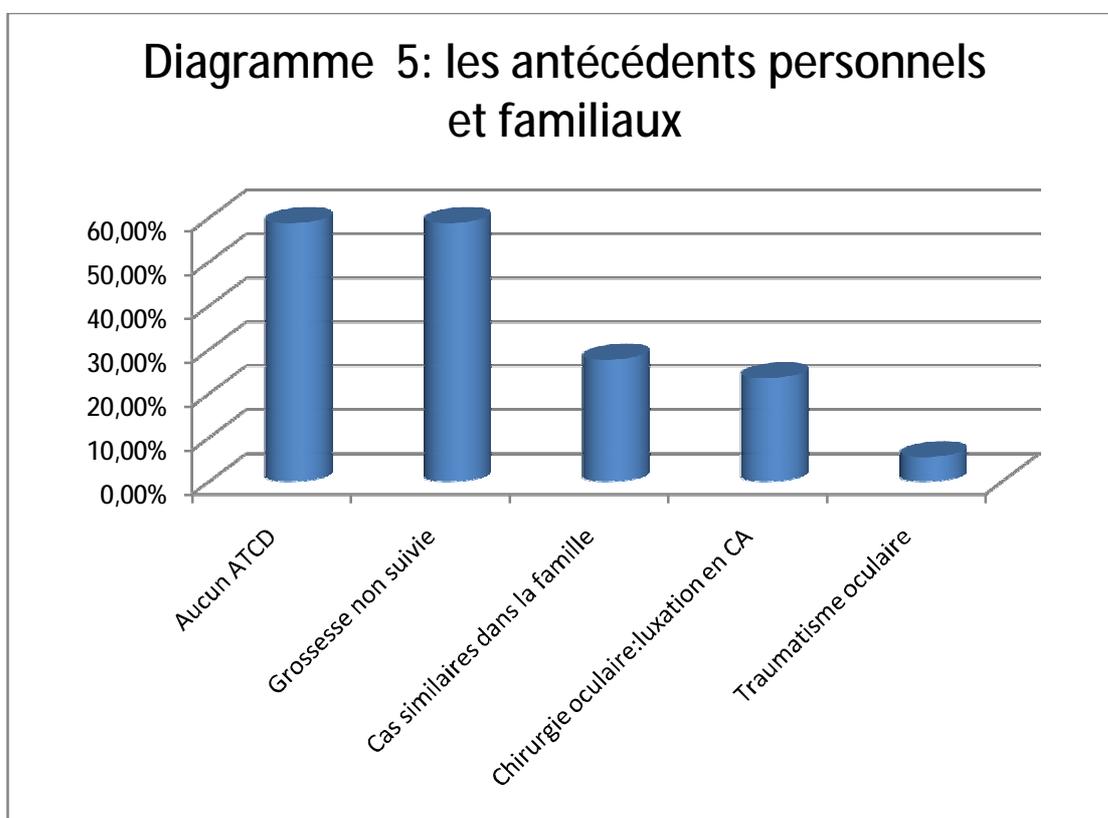
ü Le motif de consultation: diagramme 4

- Malvoyance chez 15 patients (83%).
- Une baisse progressive de l'acuité visuelle chez 10 cas (55,5%).
- Une baisse brutale de l'acuité visuelle chez 5 patients (29%).
- Chutes fréquentes chez 6 patients (35% des cas).
- Des douleurs oculaires chez 2 cas (11,7%).
- Lors d'une enquête familiale chez 2 cas (11,7%).
- De découverte fortuite chez 2 cas (11,7%).
- Strabisme chez un patient (5,8%).



## ü Les antécédents personnels et familiaux : (diagramme 5)

- 10 patients n'ont aucun antécédent personnel ou familial, ce qui fait 58,8%.
- Chez 10 patients la grossesse n'était pas suivie.
- 5 patients ont eu des cas similaires dans la famille 27,7%.
- 4 patients ont eu un antécédent de chirurgie oculaire pour luxation du cristallin en chambre antérieure.
- 2 patients ont eu un retard du développement psychomoteur.
- Un cas d'antécédent de traumatisme oculaire.



## 2. Résultats cliniques :

Ø L'acuité visuelle de nos patients est comprise entre la perception de mouvement des doigts et 2/10<sup>ème</sup> non corrigéable.

Ø Les caractéristiques de l'ectopie cristallinienne :

- L'ectopie cristallinienne est bilatérale chez tous les patients. Elle est compliquée dans 86% des cas.

- Le type anatomo-clinique de l'ectopie cristallinienne : (diagramme 6)

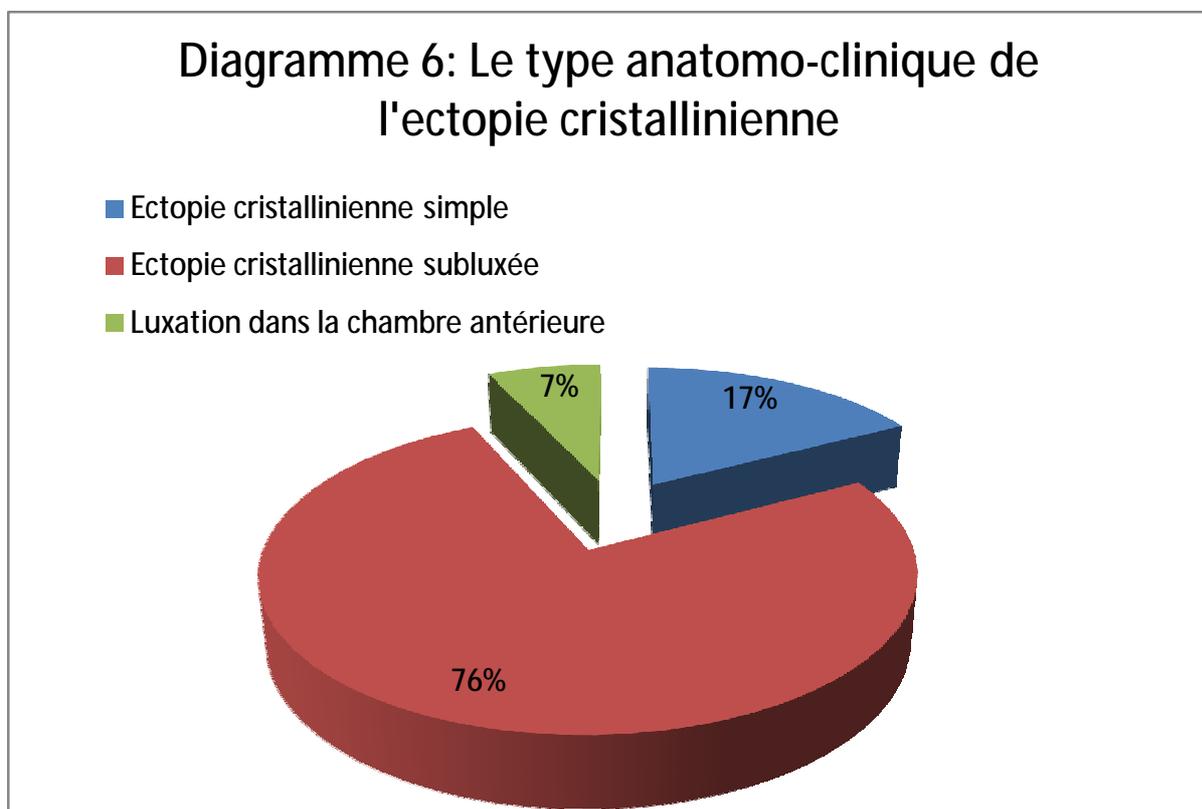
27 yeux présentent une ectopie cristallinienne (93%), dont 5 sont simples (17%) et 22 sont sublaxées (76%).

2 yeux compliqués de luxation dans la chambre antérieure (7%).

L'examen de nos patients retrouve également au niveau de l'œil adelphe :

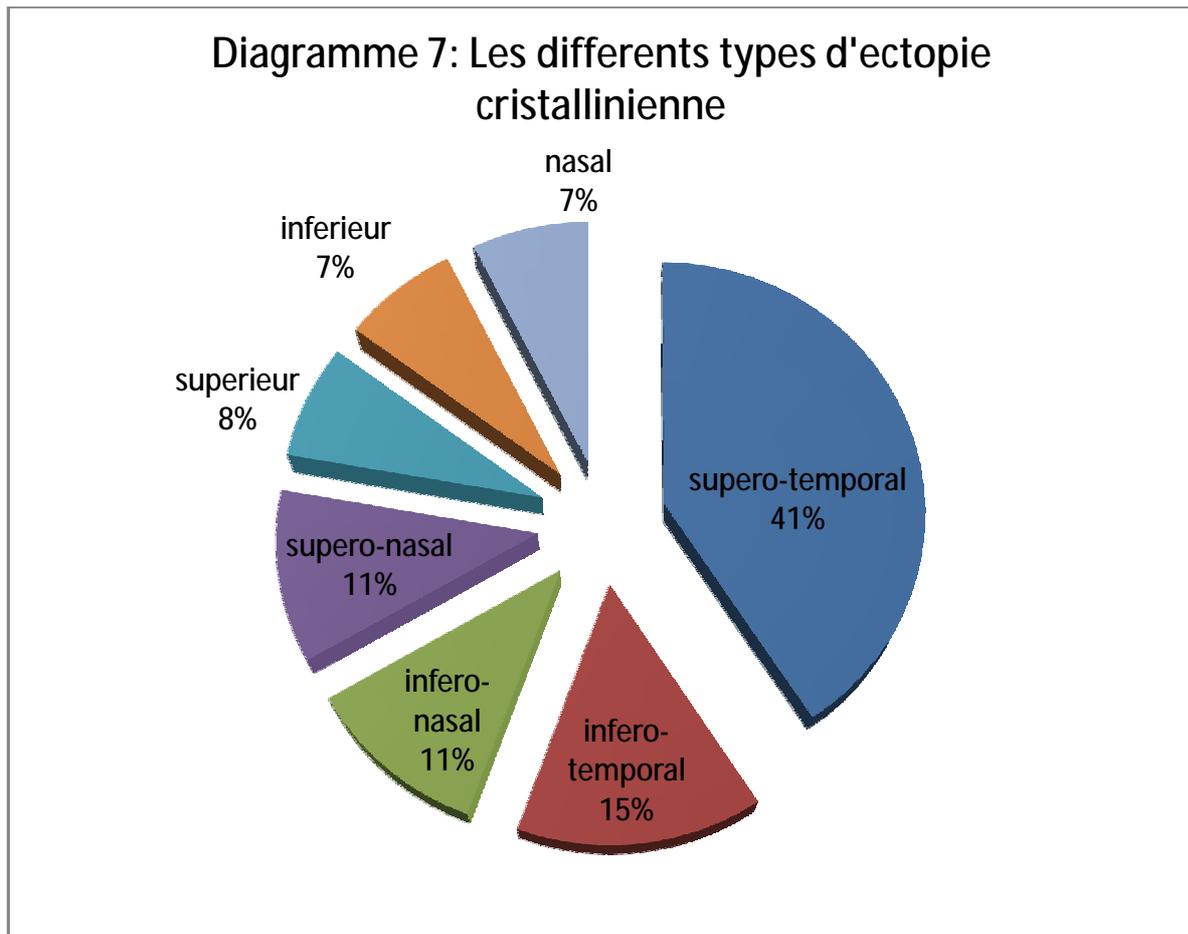
- 2 yeux qui sont aphake par luxation cristallinienne dans le vitré.

- Un œil en phtyze sur décollement de rétine ancien.



- Direction du déplacement (Diagramme 7) :

L'ectopie cristalliniene est déplacée en supero-temporal dans 11 yeux, en infero-temporal dans 4 yeux, en infero-nasal dans 3 yeux, en supero-nasal dans 3 yeux, en supérieur dans 2yeux, en inférieur dans 2 yeux, en nasal dans 2 yeux.



- Microsphérophakie :

La microsphérophakie est retrouvée dans 16,7% des cas.

Ø Autres anomalies du segment antérieur :

Quelques anomalies du segment antérieur sont retrouvées :

Mégalocornée dans 2 yeux,

Colobome cristallinien dans 2 yeux,

Une cataracte polaire postérieure dans 2 yeux,

Une atrophie irienne dans 2 yeux,

Et un reliquat de membrane pupillaire dans un œil.

Ø Tonus oculaire :

Le tonus oculaire est en moyenne de 15,5mmHg.

3 cas (10,3%) d'hypertonie oculaire entre 20 et 55 mmHg.

Ø Autres anomalies :

Une atrophie chorio-rétinienne dans 22 yeux.

Une papille pâle dans 2 yeux, et disversée dans 2 yeux.

Une lésion dégénérative de la périphérie rétinienne dans deux yeux faite d'un trou nécessitant une photocoagulation au Laser.

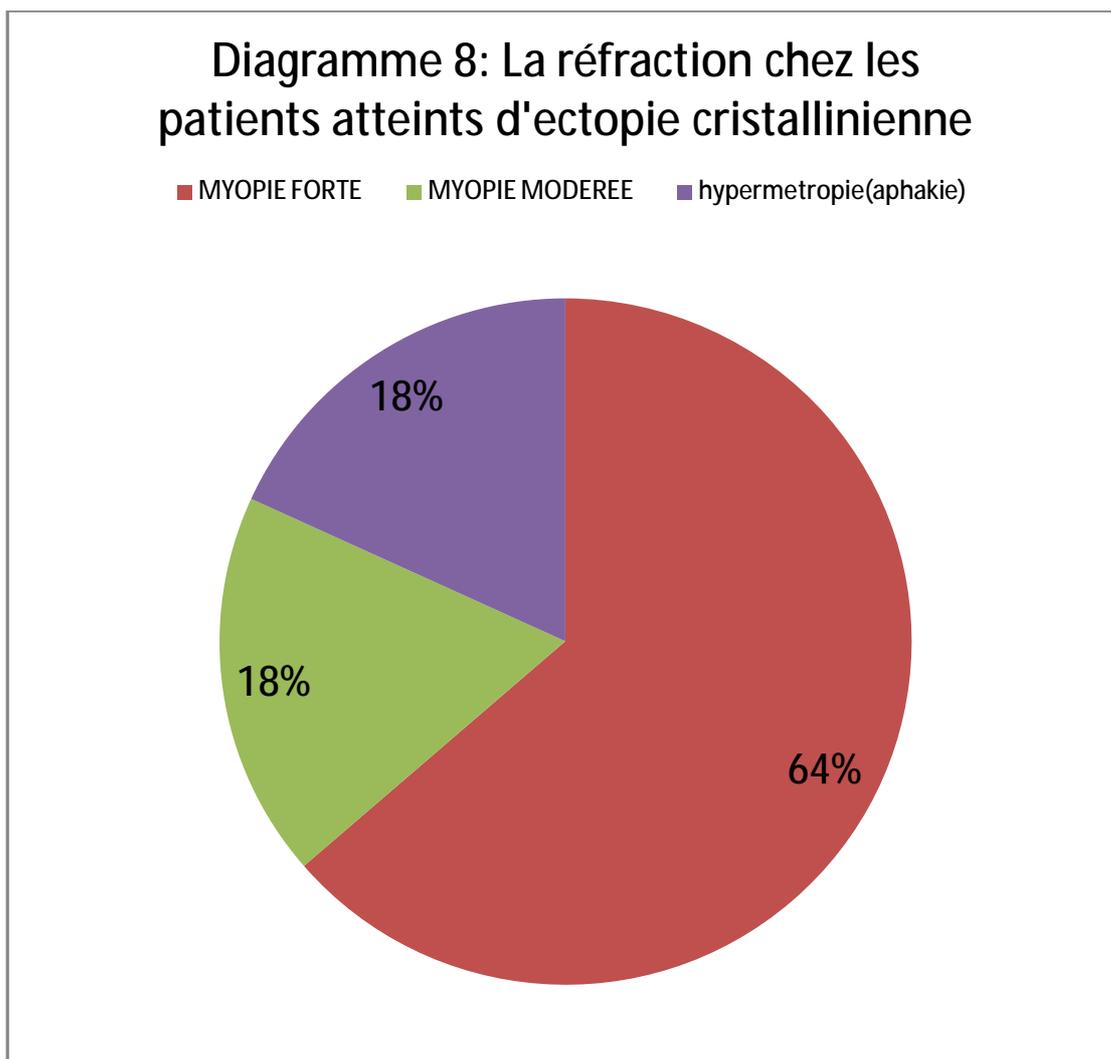
Le décollement de rétine est retrouvé chez un patient.

Un strabisme divergeant est retrouvé chez un patient.

Ø La réfraction : (Diagramme 8)

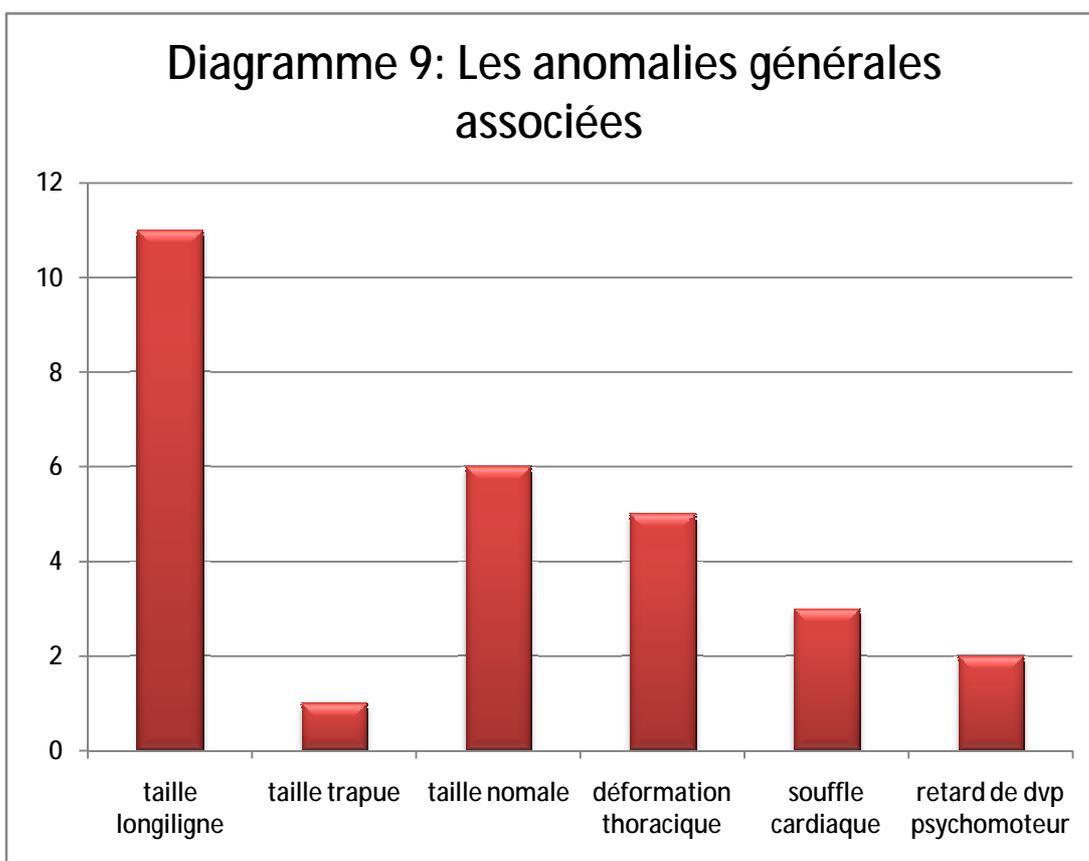
L'astigmatisme est toujours retrouvé. Il est compris entre -1,50 D et -6,75D avec une moyenne de -3,3D.

La myopie est retrouvée chez 82% des cas. Elle est en moyenne de 11D et dominée par la forte myopie.



Ø Les anomalies générales associées : diagramme 9

- 11 patients sont longilignes avec des signes d'hyperlaxité ligamentaires.
- 5 patients sont de taille normale.
- Un patient a une forme trapue.
- La déformation thoracique est retrouvée chez 5 patients.
- Un souffle cardiaque est retrouvé chez 3 patients.
- Le retard du développement psychomoteur dans 2 cas.



### 3. Résultats paracliniques :

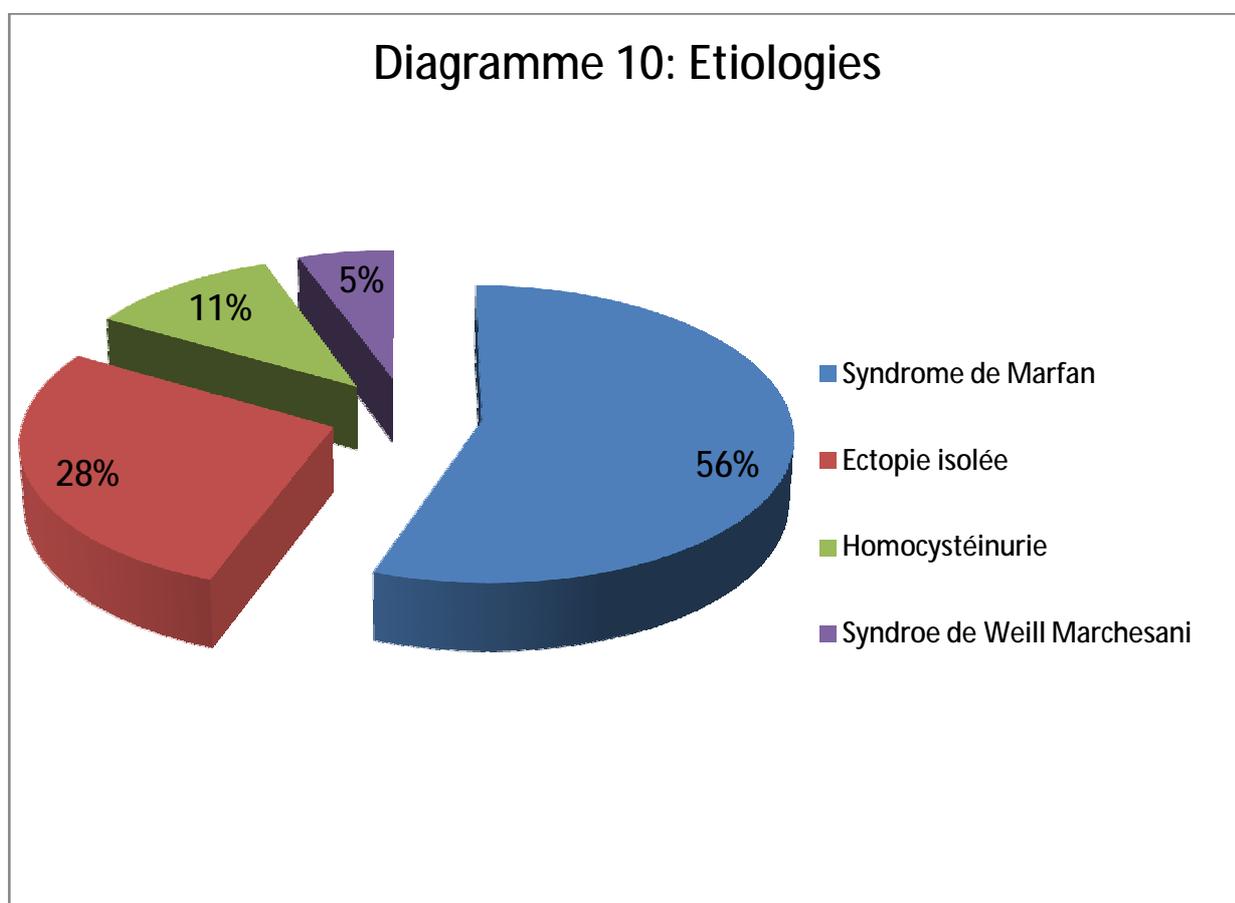
L'échographie cardiaque montre une insuffisance aortique associée chez 3 patients avec 2 cas de dilatation aortique minime.

Une tomodensitométrie cérébrale avec injection de produit de contraste à la recherche de thrombophlébite cérébrale chez un enfant atteint d'une Homocystéinurie est normale.

La biométrie : La moyenne de la longueur axiale est de 24,4mm.

### 4. Les étiologies : (Diagramme 10) :

Les étiologies sont dominées par le syndrome de Marfan qui est retrouvé dans 10 cas (56%). Suivie par l'ectopie cristallinienne isolée dans 5 cas (28%) et l'Homocystéinurie dans 2 cas (11%) et un cas de syndrome de Weill Marchesani.



## 5. Résultats thérapeutiques :

Délai moyen d'intervention entre l'œil droit et l'œil gauche est de 2 mois.

### Ø Technique chirurgicale :

Une phacoplagie avec vitrectomie antérieure est réalisée chez 96% des yeux.

Une extraction intracapsulaire avec vitrectomie est réalisée dans 4% des yeux.

L'intervention est binoculaire chez 9 patients, avec un intervalle d'environ 2mois.

### Ø La correction d'aphakie :

Elle est réalisée chez tous nos patients :

- Par lunettes d'aphakie chez 72,4% des yeux (21 yeux).
- Par lentilles de contact chez 13,8% des yeux (4 yeux).
- Et par implantation dans la chambre postérieure d'un implant Acrysof® monopiece fixé à l'iris chez 13,8% des yeux (4 yeux).

Tous nos patients sont régulièrement suivis avec un recul moyen de 2 ans. Ce qui nous a permis d'obtenir les résultats suivants :

### Ø Résultats anatomiques :

La pupille est ronde et régulière chez tous les patients.

L'implant est bien centré chez tous les yeux implantés.

### Ø Résultats fonctionnels :

L'acuité visuelle n'a pas pu être chiffrée dans 1 cas.

Elle est chiffrée chez 94% des cas et on a pu obtenir les résultats suivants :

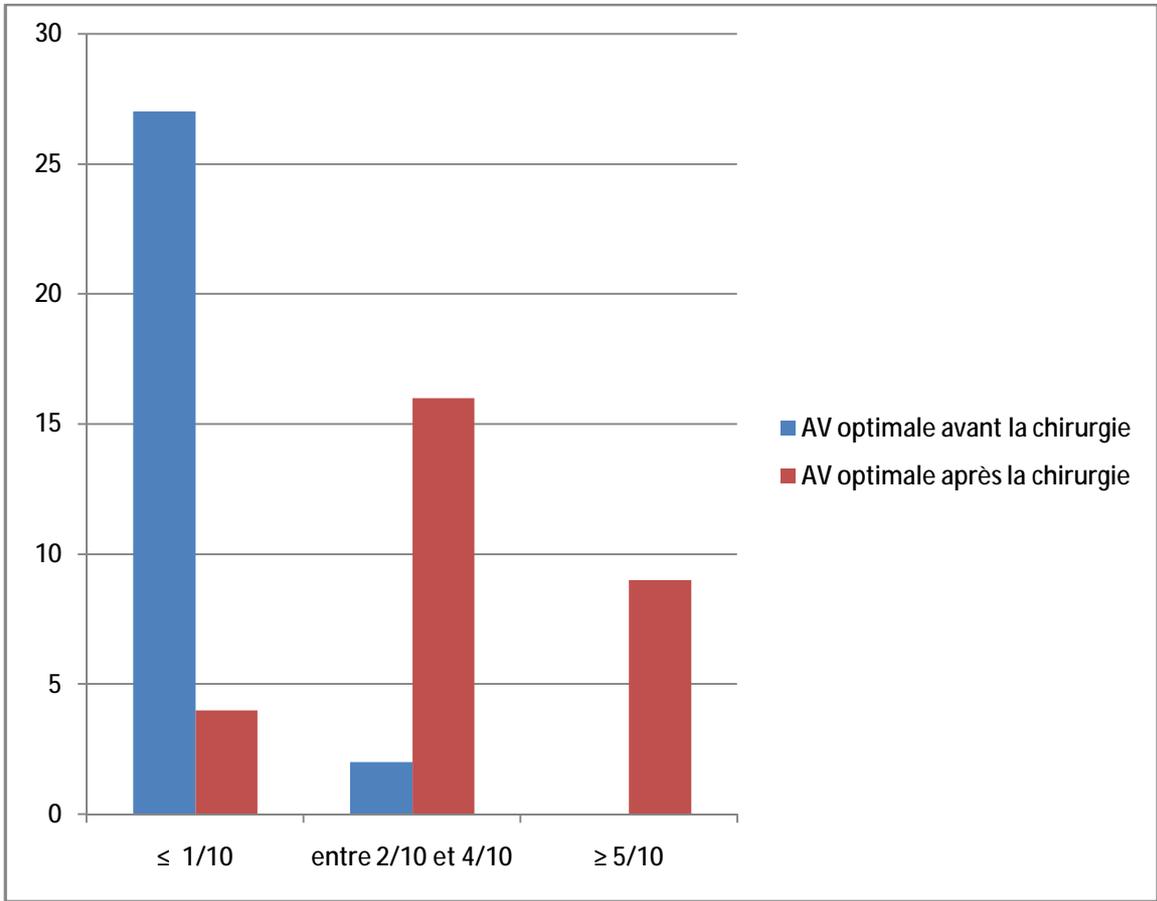
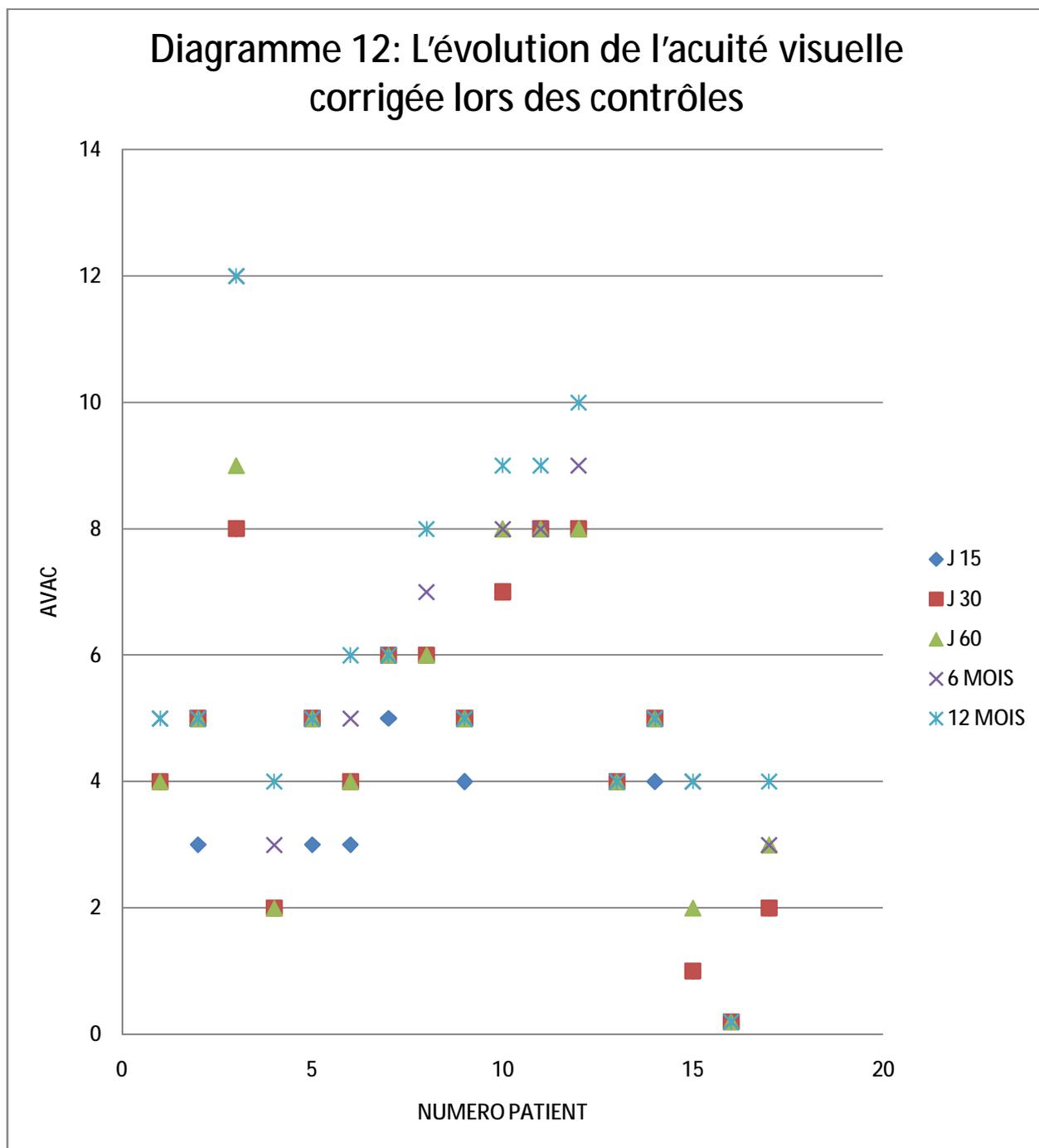


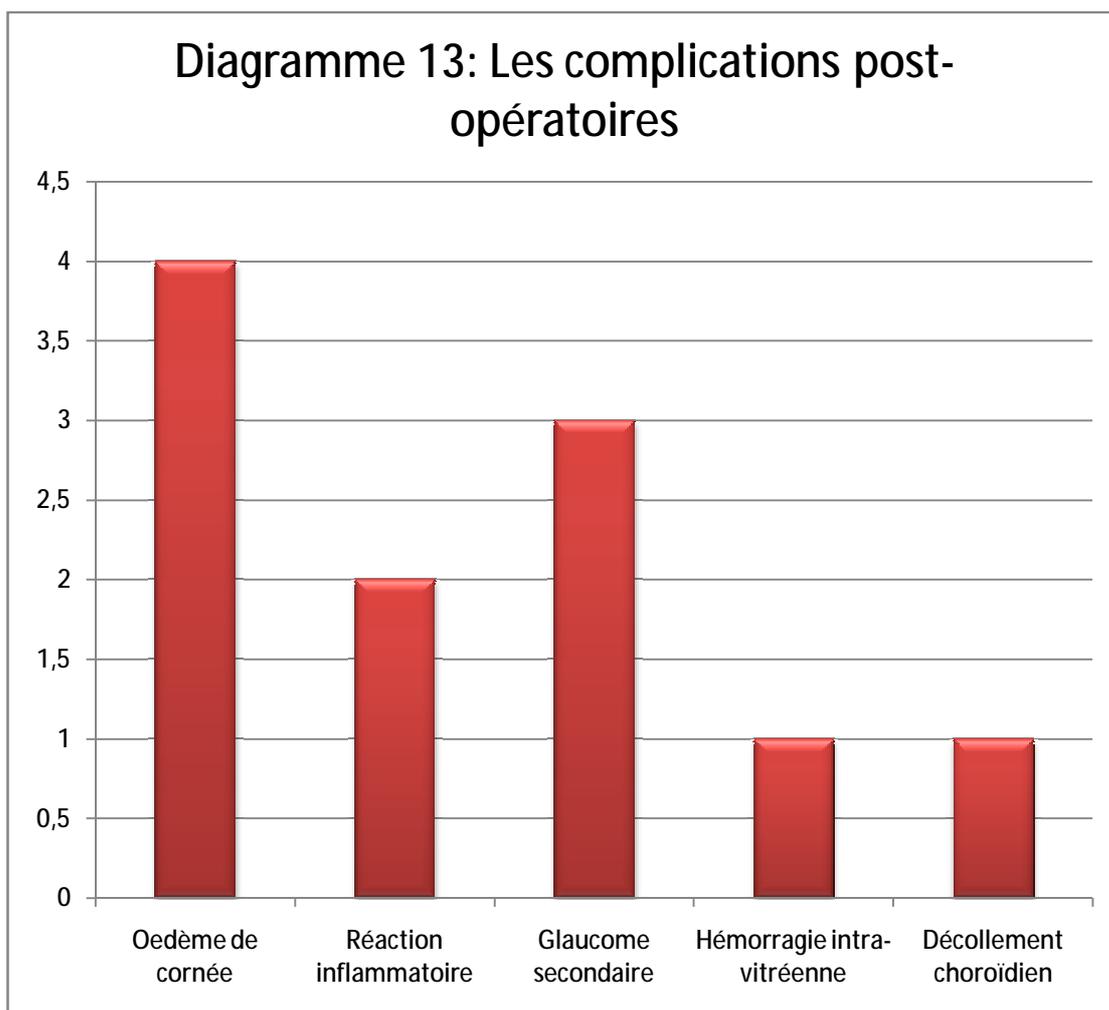
Diagramme 11 : L'évolution de l'acuité visuelle avant et 3 jours après la chirurgie.

On note une amélioration de l'acuité visuelle optimale corrigée au cours des contrôles entre J15, J30, J60, 6<sup>ème</sup> mois et un an:



## 6. Les complications post-opératoires sont représentés par :

- Un œdème de cornée dans 4 yeux.
- Une réaction inflammatoire dans 2 yeux.
- Un glaucome secondaire dans 3 yeux.
- Une hémorragie intra-vitréenne dans un œil.
- Un décollement choroidien dans un œil.



En outre, l'état anatomique du segment antérieur, la visibilité d'un fond d'œil normal et l'amélioration notable de l'acuité visuelle nous permettait de considérer les résultats fonctionnels comme satisfaisants dans presque la totalité des cas.

### III. Discussion :

L'ectopie cristallinienne est une pathologie rare, mais évolutive et pourvoyeuse de complications graves. Elle représente 0,3% de l'ensemble des anomalies oculaire congénitale avec une prévalence de 0,2 pour 10000 naissances.

(3)

Les buts de notre étude sont :

- Décrire les principales caractéristiques épidémiologiques de nos patients.
- Rechercher les principaux signes d'appel ophtalmologiques dans notre contexte.
- Montrer les différentes étiologies chez nos patients.
- Décrire la technique chirurgicale et ses résultats anatomiques et fonctionnels.
- Comparer notre série aux données de la littérature.

#### 1. Les données épidémiologiques :

a. Répartition selon l'âge :

	Wen Y. Wu-Chen (USA) (101)	Sorath. N (Pakistan) (4)	El Hamidi (1) (Rabat, Maroc)	Notre série
Age de diagnostic : ans (nombre de patients)	7,7 (11)	9,4 (50)	16 (33)	20 (18)

L'âge moyen de nos patients est de 20 ans, il est proche de celui retrouvé dans la série marocaine d'El Hamidi (1). Ceci est du au retard de consultation des parents, la résidence dans un milieu rural, le bas niveau socio-economique et l'absence de campagnes de dépistage de ce type de pathologie. Par contre l'âge moyen de diagnostic reste relativement élevé par rapport à la série pakistanaise de Sorath (4).

b. Répartition selon le sexe :

	Wen Y. Wu-Chen (USA) (101)	Sourath. N (Pakistan) (4)	El Hamidi (Maroc) (1)	Notre série
Homme	60 %	52 %	52 %	61 %

La prédominance masculine (61 %) que nous rapportons est retrouvée dans la littérature. (1,4,101)

c. Consanguinité :

La consanguinité est retrouvée chez 17% des cas dans notre série, et elle est de 37,5% pour El Hamidi. (1)

Le caractère familial est retrouvé chez 27,7% des cas. Ce résultat est proche de celui retrouvé dans la littérature. (1, 102)

## 2. La clinique :

a. Le motif de consultation :

La malvoyance constitue le premier motif de consultation, elle est retrouvée chez 83% de nos patients. Ceci est compatible avec les résultats rapportés dans la littérature. (1)

Aucun patient n'a été envoyé par un pédiatre.

Vu la gravité du pronostic visuel de cette affection, il faut sensibiliser le corps médical et paramédical pédiatrique.

b. Acuité visuelle initiale avec et sans correction :

L'acuité visuelle de nos patients est comprise entre la perception de mouvement des doigts et 2/10ème non corrigeable. Ces résultats sont compatibles avec ceux rapportés dans la littérature : entre 1/10ème et 2/10ème pour Sorath (4).

c. La bilatéralité :

L'atteinte bilatérale est retrouvée chez tous nos patients. Les résultats sont les mêmes pour Sorath et Wu-Chen. (4, 101)

L'atteinte unilatérale est exceptionnelle et n'est rapportée que dans deux articles : l'un à propos de deux cas (103), l'autre à propos d'un cas (104).

d. Le type anatomo-clinique de l'ectopie cristallinienne :

Notre série est caractérisée par des formes compliquées. Ceci est dû au retard de consultation et au bas niveau socio-économique de nos patients.

La subluxation cristallinienne représente la complication la plus fréquente dans la plupart des séries : 81,8% pour Wen Y. Wu-Chen, 76% dans notre série.

La microsphérophakie reste peu retrouvée dans la majorité des séries : (5,9%) (101), (9%) (105), elle est de 16,7% dans notre série.

e. La direction de l'ectopie cristallinienne :

	Wen Y. Wu-Chen (USA) (101) %	V. Pfeifer (Slovenie) (74) %	Notre série %
Temporal supérieur	17,6	18,2	41
Temporal inférieur	5,9	0	15
Nasal supérieur	17,6	9	11
Nasal inférieur	5,9	9	11
supérieur	11,8	27,3	8
inférieur	29,4	0	7
nasal	5,9	0	7
Temporal	5,9	36,5	0

La direction temporale supérieure est la forme la plus retrouvée dans notre série (41%), suivie par la direction temporale inférieure (15%).

Dans la série de Pfeifer, l'ectopie cristallinienne est en temporal dans 36,5% des cas. Dans celle de Wen Y. Wu-Chen, l'ectopie cristallinienne est en inférieure puis en nasal supérieur.

Cette disparité dans les résultats peut être due, d'une part à l'insuffisance du nombre de patients vue la rareté de la maladie, d'autre part au nombre élevé de cas de syndrome de Marfan dans notre série.

f. La réfraction :

Dans la littérature, la myopie est retrouvée dans 100% des cas. Elle est retrouvée chez 82% des patients dans notre série.

g. Tonus oculaire :

L'hypertonie oculaire est notée dans 10,3% des cas (3yeux). Ceci rejoint la littérature : 13% pour Sorath (7 patients) (4) et 6% pour WU-Chen (1 œil). (101)

h. Lésions dégénératives de la périphérie rétinienne :

Dans notre série, une lésion dégénérative de la périphérie rétinienne est retrouvée dans 2 yeux (6,9% des cas) à type de trou ayant nécessité un laser. 4 yeux pour El Hamidi (12% des cas). (1)

i. Les étiologies :

	Wen Y. Wu- Chen (USA) % (101)	Sorath. N (Pakistan)% (4)	J. Fuchs (Danemark)% (102)	El Hamidi (Maroc)% (1)	Notre série%
Syndrome de Marfan	52,9	22	47,2	42,18	56
Syndrome de Weill Marchesani	0	4	0,5	3,12	5
Homocystéinurie	11,7	2	0,75	4,68	11
Syndrome d'Ehrles Danlos	0	0	0	0	0
Ectopie cristallinienne simple	11,7	72	5,55	50	28
Ectopie cristallinienne et pupillaire	17,6	0	14,64	0	0
Déficit en sulfite oxidase	0	0	0,5	0	0
NON classée	6,1	0	31,61	0	0

Dans la plupart des séries comme dans la notre, le syndrome de Marfan reste l'étiologie la plus retrouvée.

Ceci incite à faire un dépistage systématique à la recherche d'ectopie cristallinienne chez tout patient atteint de syndrome de Marfan.

### 3. Traitement :

L'ectopie cristallinienne est une pathologie qui est relativement facile à diagnostiquer, mais qui représente un vrai challenge aux chirurgiens ophtalmologistes.

La correction optique est l'un des moyens thérapeutiques adoptés lorsque l'ectopie est simple, non compliquée et sans erreurs réfractives importantes.

Néanmoins, le traitement chirurgical reste le traitement de base.

Plusieurs techniques chirurgicales sont à notre disposition :

**Ablation du cristallin :**

- Phacophagie avec vitrectomie antérieure à travers le limbe.
- Phacophagie avec vitrectomie antérieure à travers la pars plana.

**Puis correction de l'aphakie :**

- Par lunettes ou lentilles.
- Par mise en place d'un implant intraoculaire en chambre postérieure, ou antérieure ou dans le sac cristallinien avec ou sans anneau intrasacculaire. L'implant peut être fixé à l'iris ou à la sclère.

**Enfin, le choix de la technique dépend de :**

- La maîtrise de la technique par l'opérateur.
- Le type anatomo-clinique de l'ectopie.
- Présence ou non de support capsulaire.
- La présence ou non de complication.

La technique la plus utilisée par plusieurs auteurs est la phacophagie avec vitrectomie antérieure à travers le limbe puis correction par des lunettes d'aphakie ou lentilles (4) (106) et c'est le cas dans notre série.

L'implantation en chambre antérieure d'un implant à anses fermées, ouvertes ou implant iris « Claw » est déconseillée chez l'enfant par la plupart des auteurs.

La microscopie spéculaire est indispensable pour deux buts :

- Objectiver l'état de l'endothélium cornéen avant la chirurgie du segment antérieur et
- La surveillance de l'évolution de la densité endothéliale.

Ces implants en chambre antérieure sont pourvoyeurs de nombreuses complications. En outre ils entravent la dilatation pupillaire pour une surveillance régulière de la périphérie rétinienne.

Dans des études récentes, la fixation transsclérale de l'IOL a été trouvée comme une méthode fiable pour l'implantation, mais des complications telles que l'hypertonie oculaire et le décentrement de l'implant voire sa luxation sont à craindre.

Dans la littérature, le recul concernant les résultats de la fixation irienne de l'IOL chez les enfants est insuffisant pour juger l'efficacité de ce type d'implantation sachant qu'il y a eu des cas de décentrement et de luxation de l'implant par lâchage des sutures.(107)

a. Indications opératoires : (4,87,94,101)

La plupart des auteurs ont recours à la chirurgie si l'un de ces éléments existe:

- AV corrigée  $\leq 2/10$  ou  $3/10$ . (108)
- Une myopie supérieure à 7D et/ou un astigmatisme  $> 4D$ .

- Variations de la réfraction liées au phacodonésis.
- L'intolérance des lentilles de contact.
- Hypertonie oculaire.
- Une subluxation ou luxation cristallinienne.
- Diplopie monoculaire.

Dans notre série, les principales indications opératoires chez nos patients rejoignent celles de la littérature, et qui sont :

- Une AV  $\leq$  3/10.
- Une myopie supérieure à 6 D et astigmatisme supérieure à 4 D ou une réfraction qui ne prend pas.
- Une subluxation cristallinienne,
- Une luxation cristallinienne en Chambre antérieure avec hypertonie.

b. Correction d'aphakie:

La correction optique par des lunettes d'aphakie s'accompagne par une gêne visuelle. Elles sont lourdes à porter et mal supportées par des enfants dont le visage et le nez sont petits.

Les lentilles de contact peuvent être le recours de certains chirurgiens, mais peuvent être non tolérées et difficiles à utiliser chez les enfants. (89)

L'implantation en absence de support capsulaire nécessite une fixation de l'implant à l'iris ou à la sclère. Le recul de ces deux types d'implantation dans l'ectopie cristallinienne est insuffisant pour juger leur efficacité. Sachant qu'il s'agit d'yeux myopes fragiles présentant une fibrillinopathie avec une sclère fine, la majorité des auteurs optent pour l'abstention de l'implantation avec correction de l'aphakie par des lentilles de contact.

c. Résultats :

Les résultats et les complications post-opératoires de la phacoplagie que montrent les études sont difficiles à comparer en raison de la variabilité :

- Des étiologies des ectopies cristalliniennes,
- Des différentes techniques chirurgicales en disposition,
- De la variété d'âges des patients,
- De recul du suivi.

Certaines études différentes utilisent uniquement la voie d'abord limbiques, d'autres préconisent la voie de la pars plana.

Peu d'auteurs utilisent les deux. (101)

Quelque soit la technique opératoire utilisée, il n'existe pas une différence significative dans le taux de succès (voir tableau).

	Tiina Konradsen (105)	Azizu Rahman (109)	Sorath (4)	Wen Y. Wu-Chen (101)	Notre série
Année	2007	2011	2007	2005	2009
Nombre d'yeux	37	30	96	17	29
Pays	Norvège	Pakistan	Pakistan	USA	Maroc
Taux de succès : AVAC $\geq$ 3/10	94,6%	96%	71%	82,4%	82,7%
Phacoplagie, VA, lunette ou lentilles	0%		100%	100%	86,2%
EEC+IOL en CP avec ou sans CTR	100% (Sans vitrectomie antérieure)	100%	0	0	0
IOL CP a fixation sclérale	0	0	0	0	0
IOL CP a fixation irienne	0	0	0	0	13,8%

#### d. Complications :

Le traitement chirurgical de l'ectopie cristallinienne n'est pas dépourvu de complications, bien qu'elles ne soient pas fréquentes, comme le montrent plusieurs études (101) d'autre part, le taux de complication dépend de la pathologie causale.

Ces dernières années, et après le développement de la microchirurgie en ophtalmologie, les complications post-opératoires décrites dans la littérature sont peut nombreuses et non sérieuses. Elles sont représentées dans ce tableau :

	Sorath (4)%	Tiina (105)%	So Young Kim (99)%	Vladimir Pfeifer (74)%	Robert (110) %	EL Haddad (108)%	Notre série%
Passage de masses en Intra vitréen	5,5%	-	-	-	-	-	-
Œdème de cornée	-	-	-	-	-	-	13,8%
Uvéite	-	-	-	-	3,1%	-	6,9%
glaucome	-	-	-	-	-	1,6%	10,3%
Décentrement de l'implant	-	10,8%	-	9%	-	-	-
Cataracte secondaire	-	83,8%	-	-	-	-	-
Hémorragie intra vitréenne	-	-	-	-	4,7%	-	3,5%
Décollement de rétine	-	-	1,3%	-	4,7%	3,1%	-
Décollement choroïdien	1,85%	-	-	-	-	-	3,5%

La complication la plus retrouvée dans notre série est l'œdème de corné, il présente 13,8% vue que ce sont des patients dont l'état cornéen était préalablement altéré par une luxation en CA du cristallin et par l'HTO.

Cet œdème de cornée régresse 10 jours en post opératoire (4 yeux).

Le glaucome secondaire est retrouvé dans 10,3%, 2 yeux ont évolué vers l'ectasie sclérale :

- Un œil est perdu et à visée esthétique il nécessite une éviscération avec mise en place d'une prothèse oculaire,
- L'autre œil a nécessité une chirurgie filtrante.

Le glaucome est noté dans seulement 1,6% des cas dans la série d'El Haddad.

(108)

La réaction inflammatoire en chambre antérieure est assez fréquente, elle représente 6,9% dans notre série proche de celle de Robert (3,1%). Elle est due à une rupture de la barrière hémato-aqueuse lors de la manipulation du segment antérieur. Elle a été résolue sous traitement corticoïde topique.

Le taux d'hémorragie intra vitréenne dans notre série (3,5%) est proche de celui retrouvé dans la littérature dans la série de Robert (4,7%). Dans tous les cas, elle était minime et s'est résolue spontanément sans aucune intervention chirurgicale.

De même, le taux de décollement choroidien dans notre série (3,5%) approche celui de Sorath (1,8%). Il est du à une hypotonie oculaire liée à une vitrectomie antérieure excessive.

Il n'existe aucun cas de décentrement ou de luxation de l'implant dans notre série, alors qu'il est de l'ordre de 9% dans la série de Vladimir (74) et 10,8% dans celle de Tiina (105). Cette disparité dans les résultats est due au faible échantillonnage de notre série, au nombre réduit d'yeux implantés.

Aucun cas de cataracte secondaire n'est retrouvé alors qu'elle représente la complication la plus fréquente dans la série de Tiina. (105)

Aucun cas de décollement de rétine n'est observé, alors qu'il est noté chez 1,3% dans la série de Tiina, 4,7% dans celle de Robert et 3,1% dans celle d'El Haddad. (108)

#### IV. Limites de notre étude :

Notre étude reste intéressante puisqu'elle représente le premier travail traitant cette maladie dans notre établissement. Cependant, notre étude est limitée par :

- Le faible échantillonnage vu la rareté de la maladie, ce qui a rendu notre étude plutôt descriptive qu'analytique.
- Le recul post-opératoire court.
- L'étude comparative avec les autres études retrouvées dans la littérature est biaisée.

# CONCLUSION

Dans notre pays le Maroc, l'ectopie cristallinienne présente un problème de santé publique. Sa prise en charge se résume dans 4 objectifs essentiels :

- Le diagnostic et le traitement précoce.
- La restitution d'une acuité visuelle utile.
- Le traitement de l'amblyopie.
- Le dépistage précoce chez les membres de la famille.
- Le conseil génétique.

Le diagnostic doit être précoce en raison du caractère urgent du traitement, avant qu'une complication ne survienne et avant l'installation d'une amblyopie définitive.

Le retard de diagnostic retrouvé doit nous inciter à mieux sensibiliser la population, ainsi que le corps médical et paramédical.

Les techniques opératoires gardent les mêmes objectifs et le même principe, mais elles connaissent une perpétuelle amélioration. L'expérience du chirurgien reste le facteur prépondérant, et la meilleure technique est celle que l'on maîtrise mieux.

Notre travail a étudié les résultats post-opératoires de 29 yeux de patients atteints d'ectopie cristallinienne, et opérés par phacopagie et vitrectomie antérieure, dont seulement 4 yeux ont été implantés dans la chambre postérieure par des implants pliables monopiece. Certains patients ont été opérés par extraction intra capsulaire avec vitrectomie.

L'acuité visuelle finale corrigée est supérieure ou égale à 3/10 chez 82,7% des cas.

Enfin, une étude prospective avec échantillons plus significatifs et un long suivi, est le meilleur moyen pour établir des conclusions.

## Résumé

L'ectopie cristallinienne est un déplacement congénital du cristallin, dû à une anomalie de la zonule. C'est une maladie évolutive et rare.

Elle présente une urgence diagnostique et thérapeutique. C'est une maladie grave par les complications qui lui en découlent. Le pronostic visuel dans ce cas est réservé.

Cependant, si l'ectopie cristallinienne est diagnostiquée précocement, le traitement est plus facile avec de bons résultats à long terme.

Le traitement conservateur est réservé aux formes mineures non compliquée avec une surveillance rapprochée, sinon il est chirurgical.

Nous rapportons les résultats d'une étude rétrospective, menée au service d'ophtalmologie du CHU Hassan II de Fès, entre Janvier 2006 et décembre 2009. Elle porte sur 29 yeux suivis pour ectopie cristallinienne et opérés.

Avec un recul de 2 ans, on a obtenu un succès thérapeutique global de 82,7% des cas. Les complications post-opératoires sont rares.

## Abstract

Ectopia lentis is a congenital displacement of the lens, due to an abnormality of the zonule. It is a rare and a progressive disease.

It presents a diagnostic and therapeutic emergency. It's a serious disease with many complications. The visual prognosis in this case is reserved.

However, when ectopia lentis is diagnosed early, treatment is easier with good long-term results.

Conservative treatment is reserved for minor uncomplicated forms with a close monitoring, otherwise it is surgery.

We report the results of a retrospective study conducted at the Department of Ophthalmology CHU Hassan II of Fez, between January 2006 and December 2009. It covers 29 eyes followed and operated for ectopia lentis.

With a decline of 2 years, we obtained a successful treatment overall 82.7% of cases. The postoperative complications are rare.

## ملخص

يعتبر انتباز العدسة البلورية مرضا نادرا وتدرجيا.

إنه يشكل حالة طارئة من الناحية التشخيصية والناحية العلاجية لمدى خطورة المضاعفات الناجمة

عنه.

ومع ذلك، عندما يتم تشخيص انتباز العدسة البلورية مبكرا، فإن العلاج يكون أسهل مع نتائج جيدة على

المدى الطويل.

العلاج المحافظ محجوز للنماذج البسيطة غير المعقدة فقط مع ضرورة المراقبة المستمرة. في غير

ذلك، يكون العلاج جراحيا.

لقد قدمنا في عملنا هذا 29 حالة انتباز للعدسة البلورية معالجة في قسم طب العيون بالمركز الإستشفائي

الجامعي بفاس في المدة ما بين يناير 2006 وديجنبر 2009.

كانت نسبة النجاح الإجمالي خلال سنتين تتاهز % 82.7 من الحالات. كانت المضاعفات نادرة.

# BIBLIOGRAPHIES

1. EL HAMIDI M, LAHLOU G, DGADEG K et al. Ectopies cristalliniennes : à propos de 33 cas. J. Fr. Ophtalmol, 2009 ; 32, 51 : 1118
2. Barbara W Streeten MD. The nature of the ocular zonule. Tr. Am. Opth. Soc, 1982.
3. STOLL C, ALEMBIK Y, DOTT B et al. Epidemiology of congenital eye malformations in 131.760 consecutive births. Ophthalmic Paediatrics and Genetics, 1992 ; 13 : 179-186.
4. Sorath N, Khan A, Shehla R and al. Management of Ectopia Lentis in Children. Pak. J. Ophthalmol, 2007 ; 23, 4 : 181-187.
5. Durcan, F Jane. Glaucoma : Science and practice : Lens induced Glaucoma. Thieme Medical publisher, 2003 ; 268.
6. Benjelloun ZE. Etude des ectopies du cristallin. Thèse pour l'obtention de doctorat en médecine. Rabat-Maroc. N° 121 /1982.
7. Michael W Kilpatrick, Leonidas A Phylactou. Potential therapy paradigms for Marfan syndrome. Ashley Publications Ltd. Exp. Opin. Invest. Drugs, 1999 ; 8 : 7 : 983-993.
8. Arie Y. Nemet, Ehud I. Assia, David J. Apple, et al. Current Concepts of Ocular Manifestations in Marfan. Elsevier Inc. Surv. Of Ophthalmo, 2006 ; 51: 6 : 561-575.
9. Peyman GA, Raichand M, Goldberg MF, et al. Management of Subluxated and dislocated Lenses with Vitrochage. Br. J. Ophthalmol, 1979 ; 63.

10. The Infant Aphakia Treatment Study Group. A Randomized Clinical Trial Comparing Contact Lens With Intraocular Lens Correction of Monocular Aphakia During Infancy. *Arch Ophthalmol*, 2010 ; 128 : 7 : 810-818.
11. Fadden M. Cataract surgery and lens implantation: history of intraocular lens implants. *American Board of Ophthalmology*, 2003 ; 4 : 56-60.
12. Johnston RL, Charteris DG, Horgan SE. Combined Pars Plana Vitrectomy and Sutured Posterior Chamber Implant. *Arch Ophthalmol*, 2000 ; 118 : 905-910.
13. Godde-Jolly D, Dufier JL. *Ophtalmologie pédiatrique*. Masson, Paris, 1992 ; 191- 212.
14. De Laage de Meux P, Laloum L, Sachs G. Correction de l'aphaïque chez l'enfant. *Encycl Méd Chir, Ophtalmologie*, 1996 ; 21-250- A-15 : 6.
15. Laroche L, Lebuïsson A, Montard M. *Chirurgie de la cataracte*. Masson, 1996 ; 455.
16. Dufier JL, Kaplan J. *Œil et génétique*. Rapport de la société Française d'ophtalmologie. Masson, 2005 ; 187-214.
17. Brémond-Gignac D, Copin H, Cussenot O et Laroche L. Cristallin et zonule: Anatomie et embryologie. *Encycl Méd Chir. Elsevier*, 21-003-G-10.
18. Sole P, Dollens H, Gentou C. *Biophtalmologie*, Rapport de la société Française d'Ophtalmologie. Masson, 1992 ; 29-67.
19. François J. Les cataractes congénitales. Rapport annuel de la Société Française d'ophtalmologie. Masson, 1956 ; 849.
20. Lebbar N. La cataracte congénitale à propos de 69 yeux. Thèse pour l'obtention de doctorat en médecine. Fès-Maroc. N° 074/2008.

21. Spalton DJ, Hitchings RA, Hunter PA. Le cristallin. Atlas d'ophtalmologie Clinique, 1996 ; 336.
22. Edgar GK. Accommodation, cognition, and virtual image displays: A review of the literature. Elsevier, 2007 ; 28 : 45-59.
23. Saraux H, Biais B. Physiologie oculaire. Paris, Masson, 1983 ; 82-101.
24. Quoc E Bui, Fondements de la notion de période sensible de développement visuel. Encycl Méd Chir. Elsevier, 2005 ; 21-592-A-05 : 21.
25. Putzar L, Hötting K, Rösler F, Röder B. The development of visual feature binding processes after visual deprivation in early infancy. Vision Research, 2007 ; 47 : 2616-2626.
26. Teller DY. Visual development. Vision Res, 1986 ; 26 : 1483-1506.
27. Speeg-Schartz C. Développement des fonctions visuelles chez le jeune enfant. Ann. Ped, 1996 ; 43 : 372-378.
28. Schwartz TL, Dobson V, Sandstrom DJ et al. Kinetic perimetry assessment of binocular fields shape and size in young infants. Vision Res, 1987 ; 27 : 2163-2175.
29. Mohn G, Van Hof Van Duin J. Development of the binocular and monocularvisual fields of human infants during the first year of life. Clin. Vision Sci, 1986 ; 1 : 51-64.
30. Lanthony, P. Vision binoculaire. Encycl. Med. Chir., Ophtalmologie. 1985 ; 21-028-G10 : 11.
31. Chandna A. Natural history of the development of visual acuity in infants. Eye (London), 1991 ; 5 : 20-26.

32. Daw NW. Critical periods and amblyopia. Arch Ophthalmol, 1989 ; 116 : 502-514.
33. Epelbaum M. La vision des couleurs chez l'enfant. Réalités Ophtalmol, 1995 ; 31 : 24-28.
34. Keech RV, Kutschke JP. Upper age limit for development of amblyopia. J Pediatric. Ophtalmol & Strabismus, 1995 ; 32 : 89-93.
35. Bouchut P, Bourron-Madignier M. Les amblyopies fonctionnelles. Cahiers de sensorio-motricité XIX<sup>ème</sup> colloque, 1994 ; 3 : 2.
36. Denion E, Dedes V, Bonne M, et al. Importance de la rééducation de l'amblyopie dans les cataractes congénitales unilatérales partielles de découverte tardive. J Fr Ophtalmol, 2004 ; 27 : 1017-1024.
37. Leonard B. Nelson, Irene H. Maumenee. Ectopia Lentis. Surv of Ophtalmo, 1982 ; 32 : 3 : 143-156.
38. Traboulsi EI, Judith AWH, Sammy M et al. Microfibril abnormalities of the lens capsule in patients with Marfan syndrome and ectopia lentis. Ophthalmic Genetics ; 2000 ; 21 : 1 : 9-15.
39. GREEN WR. Isolated Ectopia Lentis: Potential Role of Matrix Metalloproteinases in Fibrillin Degradation. American Medical Association, 2004 ; 122 : 111-114.
40. Saudubray JM. Homocystinurie. encyclopédie Orphanet, 2002.
41. Azzabi S, Barhoumi A, Omar S. Homocystéinurie à révélation tardive: aspects clinique, biologique et évolutif. Elsevier Masson / Lettre à la rédaction / Pathologie Biologie, 2009 ; 57 : 451-455.

42. Rais L. Complications oculaires et systémiques de l'homocystinurie. J Fr. Ophtalmol, 2003 ; 26 : 1045-1050.
43. El Kettani A. Le syndrome de Weill Marchesani. J. Fr. Ophtalmol, 2001 ; 24 : 9 : 944-948.
44. Charif-Chefchaouni M, HAJJI Z, EL BAKKALI M et al. Les manifestations oculaires du syndrome de Marfan. A propos de 20 cas. Médecine du Maghreb, 2001 ; 87.
45. De Laage de Meux P, Caputo G. Déplacements congénitaux et acquis du cristallin. Encycl. Med. Chir, Ophtalmologie, 2005 ; 264-281.
46. Sarraf D, Yuan A et al. Lattice Degeneration. American Academy Of Ophtalmology, 2010 [MEDLINE].
47. Steinberg I. A simple screening test for the Marfan syndrome. Am J Roentgenol, 1966 ; 97 : 118-124.
48. Walker BA, Murdoch JL. The wrist sign: A useful physical finding in the Marfan syndrome. Arch Intern Med, 1970 ; 126 : 276-277.
49. Andrew RT McBridea, Garganb M. Marfan syndrome. Elsevier Ltd. Current Orthopaedics, 2006 ; 20 : 418-423.
50. Meire FM, Williem JD, Bleekker-Wagemakers EM. Ocular manifestations of congenital Marfan syndrome with contractures. Ophthalmic Paediatrics and Genetics, 1991 ; 12 : 1 : 1-9.
51. Pveritz RE. The Marfan syndrome in childhood: features, natural history and differential diagnosis. Prog Pediatr Cardiol. 1996 ; 5: 151-7.

52. De Laage De Meux P. Ophtalmologie pédiatrique. Elsevier-Masson, 2003 ; 94-102.
53. Shamma HJ. Intraocular lens power calculations. Glendale: The News Circle Publishing House, 1996.
54. Berges O, Siahmed K. Échographie de l'œil et de l'orbite. Encycl. Med. Chir, Ophtalmologie. 2005 ; 2 : 1-34.
55. Collod-Bérout G, Boileau C. Marfan syndrome in the third Millennium. Eur J Hum Genet. 2002 ; 10 : 11 : 673-81. Review. PMID: 12404097 [PubMed - indexed for MEDLINE].
56. Cruysberg JRM, Pinckers A. Ectopia lentis et pupillae syndrome in three generations. British Journal of Ophthalmology, 1995 ; 79 : 135-138.
57. Seland JH. The lenticular attachment of the zonular apparatus in congenital simple ectopia lentis. Acta Ophthalmol, 1973 ; 51 : 520-528.
58. The University of Arizona. Arizona Board of Regents. Ectopia Lentis and Pupillae. 2010.
59. Bada H, Tahiri Joutey Idrissi H, Zenjouri M et al. Ectopie cristallinienne dans le cadre du syndrome de Marfan à propos de 10 cas. J. Fr. Ophtalmol, 2007 ; 30 : 52 : 260.
60. Robinson PN, Booms P. The molecular pathogenesis of the Marfan syndrome. Cell Mol Life Sci. 2001 ; 58 : 11.
61. Robinson PN, Godfrey M. The molecular genetics of Marfan syndrome and related microfibrilopathies. J Med Genet, 2000 ; 37 : 1: 9-25.

62. Iserin L, Jondeau G, Sidi D et al. Maladie de Marfan: Manifestations cardiovasculaires et indications thérapeutiques. Archives des maladies du cœur et des vaisseaux, 1997 ; 90 : 1701-1705.
63. Maumenee IH. The eye in the Marfan syndrome. Tr. Am. Opht. Soc, 1981; 684-733.
64. Burke JP, O'Keefe M, Bowell R, et al. Ocular complications in homocystinuria early and late treated. Br J Ophthalmol, 1989 ; 73 : 427-431.
65. Paoli D, Pierro L. Bilateral occlusion of the central retinal artery in a homocystinuric patient: the role of echography. Ophthalmologica, 1998 ; 212 : 1 : 95-98.
66. Maclean KN, Gaustadnes M, Oliveriusova J. High homocysteine and thrombosis without connective tissue disorders are associated with a novel class of cystathionine beta-synthase mutations. Hum Mutat, 2002 ; 19.
67. Verloes A, Hermia JP, Galand A et al. Glaucoma.lens Ectopia. Microspherophakia. Stiffness. Shortness (GEMSS) syndrome: a dominant disease with manifestations of Weill Marchesani syndrome. Am J Med Genet, 1992 ; 44 : 48-5.
68. Wirtz MK, Samples JR, Kramer PL et al. Weill Marchesani syndrome. Possible linkage of the autosomal dominant form to 15 q21.1. 1996 ; 65 : 68-75.
69. Saraux H. Anomalies congénitales de position du cristallin. EMC Ophthalmologie, 1991 ; 21250-A20.
70. Wright KW. Weill Marchesani syndrome with bilateral angle-closure glaucoma. J Pediatr Ophthalmol Strabismus, 1985 ; 22 : 129-132.

71. Taylor JN. Microsphérophakie: aspects thérapeutiques à propos d'une observation familiale. *Aust N Z J Ophthalmol*, 1996 ; 24 : 275-278.
72. Edwards MD, Marianne C, Katharine E. Isolated Sulfite Oxidase Deficiency Review of Two Cases in One Family. 1999 ; 106 : 10.
73. Callewaert B, Malfait F, Loeys B et al. Ehlers-Danlos syndromes and Marfan syndrome. *Best Practice and Research Clinical Rheumatology*, 2008 ; 22 : 1 : 165-189.
74. Pfeifer V, Mikek k. *ZDRAV VESTN*, 2002 ; 71: Supl. II-11-4 : 11-14.
75. Hampton RF, Arzabe WC. Master techniques in cataract and refractive surgery. Edition 2004 ; 36.
76. Memon AF, Waseem HJ, Shaikh FF. Combined Pars Plana Lensectomy-Vitreotomy for Management of Hereditary Ectopia Lentis. *JLUMHS*, 2010 ; 9 : 2.
77. Girard A, Ellies P, Bejjani RA et al. Pourquoi pose-t-on encore des implants de chambre antérieure à support angulaire chez l'aphaque ? Incidence et circonstances des implantations sur 5 ans à l'Hôtel-Dieu de Paris. *J Fr. Ophtalmol*, 2003 ; 26 : 344-349.
78. Apple DJ et al. Anterior chamber intraocular lenses. *Surv Ophthalmol*, 2000 ; 45.
79. Bellamy JP, Queguiner F, Salamé N et al. Implantation secondaire: techniques et complications. *J Fr Ophtalmol*, 2000 ; 23 : 73-80.
80. B. Roussel, C. Billotte. Intérêt de l'anneau de Cionni à fixation sclérale dans les désinsertions zonulaires traumatiques étendues. *J Fr. Ophtalmol*, 2006 ; 29 : 564-567.

81. Cleary C, Lanigan B, O’Keeffe M. Artisan iris-claw lenses for the correction of aphakia in children following lensectomy for ectopia lentis. *Br J Ophtalmo*, 2011 ; 10 : 1136.
82. Fournié P, Malecaze F. Implants de chambre antérieure à fixation irienne : une surveillance renforcée. *Journal français d’ophtalmologie*, 2009 ; 32 : 687-694.
83. Sminia ML, Monica Th. P. Odenthal Et al. Traumatic pediatric cataract: A decade of follow-up after Artisan® aphakia intraocular lens implantation. *Journal Of American Association For Pediatric Ophthalmology And Strabismus*, 2007 ; 11 : 555-558.
84. Baykara M, Ozcetin H, Yilmaz S et al. Posterior Iris Fixation of the Iris-Claw Intraocular Lens Implantation through a Scleral Tunnel Incision. *Am J Ophthalmol*, 2007 ; 144 : 586-591.
85. BenEzra D. *Arch Ophthalmol*, 1998 ; 116 : 117-118.
86. Lam DSC, Young AL, Leung ATS, et al. Scleral fixation of a capsular tension ring for severe ectopia lentis. *J Cataract Refract Surg*, 2000 ; 26 : 609-612.
87. Dureau P, Caputo G. Amblyopie chez l’enfant. *EMC-Pédiatrie 1*, 2004 ; 271-280.
88. Asadi R, Kheirkhah A. Long-term Results of Scleral Fixation of Posterior Chamber Intraocular Lenses in Children. *Ophthalmology*, 2008 ; 115 : 67-72.
89. Bardorf CM, Epley KD, Lueder GT et al. Pediatric transscleral sutured intraocular lenses: efficacy and safety in 43 eyes followed an average of 3 years. *Journal Of American Association For Pediatric Ophthalmology And Strabismus*, 2004 ; 8 : 318-24.

90. Le Quoy U, Papaefthymiou Y. Implant intra-oculaire à fixation sclérale associé à la vitrectomie. À propos de 50 cas. *J Fr. Ophtalmol*, 2003 ; 26 : 1051-1058.
91. Aloulou Y, Sellami D, Barkia I et al. Les implants suturés à la sclère. *Journal Français d'ophtalmologie*, 2007 ; 30.
92. Dimitri T, Azar. W.B, *Intraocular lenses in cataract and refractive surgery*. Saunders Company, 2001 ; 153-154.
93. Hoebeke, M. L'amblyopie: urgence et persévérance. 2000 ; 119 : S403-S409.
94. Andrew C. Kopel, Petros E. Carvounis et al. Iris-sutured intraocular lenses for ectopia lentis in children. *J Cataract Refract Surg*, 2008 ; 34 : 596-600.
95. El Matri L, Charfi O, Abdelhak A et al. Traitement des luxations postérieures du cristallin À propos de 18 cas. *J Fr. Ophtalmol*, 2002 ; 25 : 681-684.
96. Shapiro MS, Resnick KI, Kim SH et al. Management of the dislocated crystalline lens with a perfluorocarbon liquid. *Am J Ophthalmol*, 1991 ; 112.
97. Effenterre GV. The use of perfluorocarbon liquids in the surgical management of dislocated lenses. *F.E.M*, 1990.
98. Wallace RT, Mc Namara JA, Brown G. The use of perfluorophenanthrene in the removal of intravitreal lens fragments. *Am J Ophthalmol*, 1993 ; 116 : 196-200.
99. So Young Kim et al. Long-Term Results of Lensectomy in Children with Ectopia Lentis. *Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 2008 ; 45 : 13-19.
100. Asrani SG, Wilensky JT. Glaucoma after congenital cataract surgery. *Ophthalmology*, 1995 ; 102 : 863-867.

101. Wen Y Wu-Chen, Letson RD, Summers CG. Functional and Structural Outcomes Following Lensectomy for Ectopia Lentis. *Journal Of American Association For Pediatric Ophthalmology And Strabismus*, 2005 ; 9 : 353-357.
102. Fuchs J, Rosenberg T. Congenital ectopia lentis. *Acta Ophthalmologica Scandinavica*, 1998 ; 76 : 20-26.
103. Simon JW, Cotliar JM, Burke LW. Familial unilateral ectopia lentis. *Journal Of American Association For Pediatric Ophthalmology And Strabismus*, 2007 ; 1 : 620-1.
104. Ekonomidis P, Androudi S, Brazitikos P et al. Ectopia lentis et pupillae: report of a unilateral case and surgical management. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*, 2006 ; 244 : 878-9.
105. Konradsen T, Kugelberg M, Zetterström C. Visual outcomes and complications in surgery for ectopia lentis in children. *J Cataract Refract Surg*, 2007 ; 33 : 819-824.
106. Behki R, Noël LP, William NC. Limbal Lensectomy in the Management of Ectopia Lentis in Children. *Arch Ophthalmol*, 1990 ; 108 : 809-811.
107. Kimberly GY, Ashvini KR, Mitchell P et al. Iris-fixated Posterior Chamber Intraocular Lenses in children. *American Journal of Ophthalmology*. Elsevier, 2009 ; 7 : 121-126.
108. El Haddad S, IMDARY I, BOULANOUAR A et al. Ectopie du cristallin: a propos de 128 yeux. *Société Française d'Ophtalmologie*, 2011.
109. Rahman A, Bhutto IA, Bukhari S. Visual Outcome and Complications in Ab-Externo Scleral Fixation IOL in Aphakia. *Pak J Ophthalmol*, 2011 ; 27.

110. Robert L. Johnston, David G. Charteris, Simon E. Horgan et al. Combined Pars Plana Vitrectomy and Sutured Posterior Chamber Implant, *Arch Ophthalmol*, 2000 ; 118 : 905-910.
111. Wallin TR, Hinckley M, Nilson C et al. A clinical comparison of single-piece and three-piece truncated hydrophobic acrylic intraocular lenses. *Am J Ophthalmol*, 2003 ; 136 : 614-9.