

Protocole simplifié d'électrorétinographie et diagnostic des dystrophies rétinienne de l'enfant

S. Defoort Dhellemmes, F. Vincent, C. Arndt, I. Bouvet Drumare, J.-C. Hache

Service d'explorations fonctionnelles de la vision, Hôpital R. Salengro, CHRU de Lille, 59037 Lille Cedex.
Correspondance : S. Defoort Dhellemmes, à l'adresse ci-dessus.
Reçu le 20 mai 1998. Accepté le 28 janvier 1999.

Simplified protocol of electroretinography for diagnosis of retinal dystrophy in children

S. Defoort Dhellemmes, F. Vincent, C. Arndt, I. Bouvet Drumare, J.-C. Hache
J. Fr. Ophthalmol., 1999; 22, 3 : 383-387

Purpose : To report results of a simplified electroretinogram in children.

Patients : 124 children under 6 years of age with nystagmus, blindness, neurological disease, cone rod dystrophy in the family, or abnormal fundus appearance were examined.

Method : The electroretinogram was recorded by corneal electrodes in an awake state without sedation. A light-emitting orange diode stimulator was used. Stimulation was performed subsequently after 3 minutes of light adaptation and after 8 minutes of darkness. If the electroretinogram was abnormal, a second recording was done a few weeks later using the same method. In some cases, the children were re-examined, and a Ganzfeld stimulation ERG was recorded.

Results and discussion : This method allowed a reliable diagnosis of photoreceptor dystrophy: Leber's congenital amaurosis with or without rare metabolic diseases, X link pigmentary retinopathy or retinal dystrophy with general disease in children. It helped to differentiate isolated retinal pigment changes with normal electroretinogram from functional retinal impairment and rod-cone dystrophy from other retinal dystrophies.

Key words: Electroretinogram, child, rod-cone dystrophy

Protocole simplifié d'électrorétinographie et diagnostic des dystrophies rétinienne de l'enfant

But : Les auteurs ont étudié l'intérêt d'un protocole simplifié d'électrorétinographie dans le diagnostic des dystrophies rétinienne mixtes chez 124 enfants de moins de 6 ans.

Patients : Ces enfants étaient adressés pour bilan étiologique d'un nystagmus congénital, d'une cécité ou d'une maladie neurologique pour recherche d'atteinte rétinienne devant des antécédents familiaux de rétinopathie pigmentaire ou de pigmentation rétinienne anormale.

Méthodes : L'électrorétinogramme est réalisé chez un enfant éveillé, avec anesthésie cornéenne. Le stimulateur est un flash à diodes électroluminescentes. Le recueil s'effectue à l'aide de coques sclérales. La stimulation comporte des flash orange après 3 minutes d'adaptation à la lumière puis après 8 minutes d'adaptation à l'obscurité. Si l'ERG est anormal, un contrôle est réalisé avec la même technique, puis dès que l'âge de l'enfant le permet avec une stimulation en champ total.

Résultats et discussion : Ce bilan électrophysiologique permet de diagnostiquer de façon fiable les principales dystrophies mixtes et d'éliminer les autres rétinopathies et les anomalies de pigmentation du fond d'œil sans dysfonctionnement rétinien.

Les principales dystrophies mixtes sont chez le nourrisson l'amaurose congénitale de Leber isolée ou entrant dans le cadre d'affections métaboliques rares, et chez l'enfant plus grand les dystrophies rétinienne liées à une affection générale, la rétinopathie pigmentaire isolée récessive liée à l'X diagnostiquée devant une mauvaise acuité, jamais dans le cadre d'un bilan familial.

Mots-clés : Enfant, ERG, dystrophies rétinienne mixtes

INTRODUCTION

Les auteurs utilisent un protocole d'étude d'électrorétinogramme (ERG) simplifié, moins stressant pour l'enfant que le protocole recommandé par « the International Society for Clinical Electrophysiology of Vision (IS-CEV) » [1]. Le but de cette étude est d'évaluer son intérêt dans le diagnostic des dystrophies rétinienne mixtes, à partir d'une étude rétrospective chez les enfants ayant eu un ERG en 1989. Les dystrophies rétinienne mixtes sont des affections atteignant à la fois le système photopique (cônes) et le système scotopique (bâtonnets).

383

PATIENTS ET MÉTHODES

Patients

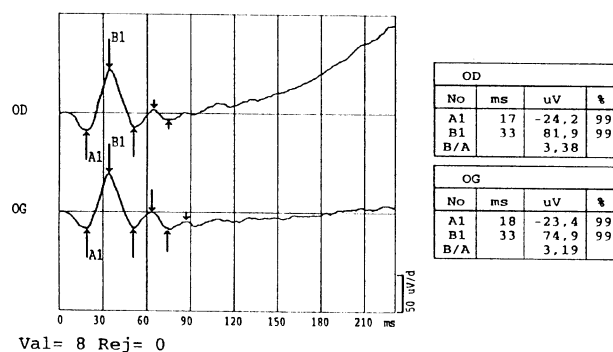
182 enfants ont bénéficié d'un ERG dans notre service en 1989. Nous avons écarté d'emblée 37 dossiers incomplets et 23 cas d'enfants ayant une pathologie ophtalmologique évidente.

Le principal motif de consultation des 124 autres était :

— *ophtalmologique dans 60 % des cas (77 enfants).*

Il s'agissait d'un nystagmus (38 patients : 31 %), d'une cécité ou d'un comportement visuel anormal (24 patients : 19 %), d'antécédents familiaux de maladie rétinienne (8 %),

ERGPho.O BI



ERGSco.O BI

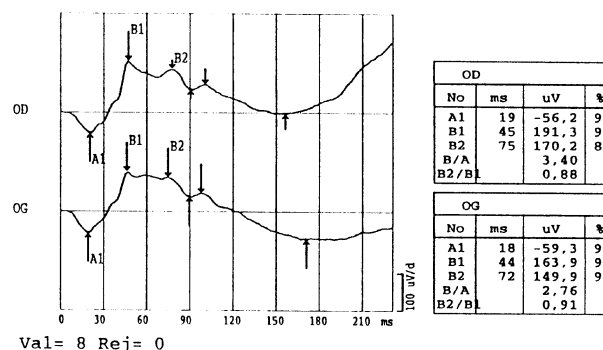


Figure 1 : ERG normal d'un enfant de 6 mois : identique à celui de l'adulte.

d'un fond d'œil anormal découvert lors d'un examen systématique (5 cas : 3 %).

— *pédiatrique dans 38 % des cas (47 enfants)*. 22 % étaient des nourrissons souffrant d'une encéphalopathie anténatale ou secondaire à une anoxie périnatale. Ces enfants étaient en grande majorité épileptiques. 6 % des enfants présentaient une régression ou un retard psychomoteur (7 cas) et 11 % un syndrome polymalformatif (13 cas).

Il est à noter que la plupart des enfants avaient des troubles visuels importants qui ne constituaient pas pour autant le motif principal de consultation. Ainsi, 39 % des enfants avaient un nystagmus (48 cas) et 63 % une cécité (dont 33 cas une cécité unilatérale) ou un comportement visuel anormal (45 cas).

Méthodes d'étude

Chez le petit enfant, l'ERG est réalisé avec une simple anesthésie cornéenne. L'enfant est tenu couché par un adulte, s'il le souhaite, un des parents. Au préalable, le déroulement de l'examen, son intérêt et son caractère indolore lui a été expliqué. L'examen se déroule chez un enfant en mydriase dans une ambiance calme.

Nous utilisons comme *électrodes* actives des verres de contact cornéens avec blépharostat. Les électrodes de référence sont placées au vertex, la masse au front.

Le *stimulateur* utilisé est un stimulateur flash à diodes électroluminescentes (Métrovision). Il est tenu à 30 cm des yeux.

Pendant la pose des électrodes, une *adaptation à la lumière* de 3' est réalisée en éclairant le plafond et les murs de la pièce avec des lampes halogènes 500 Watts. Cette adaptation permet une bonne inhibition des bâtonnets.

Une *adaptation à l'obscurité* de 8' est ensuite effectuée avant la l'utilisation d'un flash orange, qui stimule,

comme la lumière blanche, à la fois les cônes et les bâtonnets.

Lors des examens de contrôle, nous avons adjoint à ce protocole, une stimulation au rouge en ambiance photopique et une stimulation au bleu en ambiance scotopique.

Les conditions d'examen sont soigneusement notées (enfant calme ou agité, mouvements des yeux, mouvements de divergence, de convergence ou de plafonnement du regard), elles contribuent à modifier la quantité de lumière dans l'œil et influent sur les réponses. S'il existe une asymétrie de taille des pupilles, elle est également prise en compte dans l'interprétation des tracés.

Chaque fois que l'ERG est anormal, un contrôle dans les semaines ou mois suivants a été réalisé. Lors des examens à distance, chez le grand enfant, les stimulations en coupole ont été réalisées suivant le protocole que nous utilisons habituellement chez les adultes.

RÉSULTATS

Dans 87 cas (70 % des cas) l'ERG était normal (fig. 1).

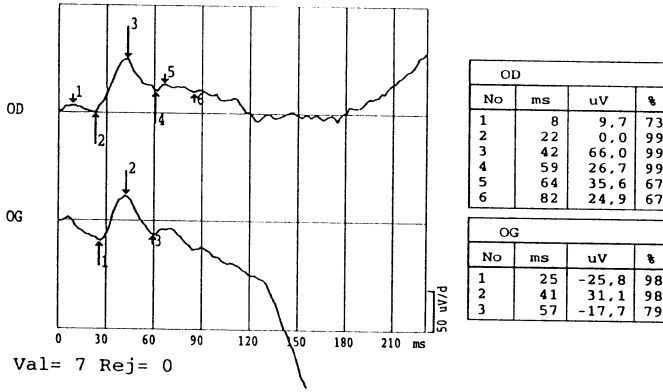
Il faut souligner que dans 10 cas, il existait des pigmentations rétinienne (rubéole, encéphalopathie convulsive...).

Dans 37 cas (30 %) l'ERG était anormal. On notait :

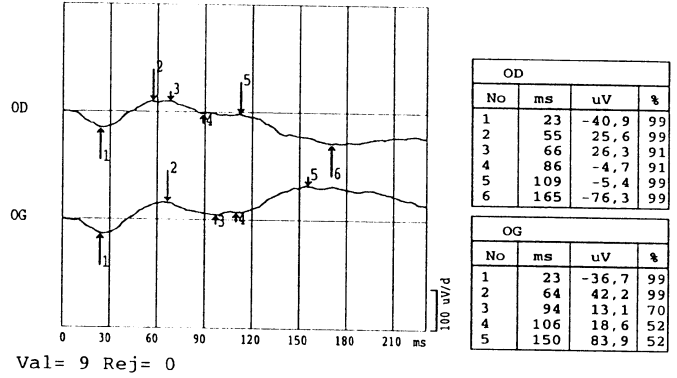
— *une diminution de l'onde b* dans 5 cas, traduisant une atteinte des couches internes de la rétine (le frère d'une patiente ayant une céroïde lipofucinoïde, 1 rétinoblastome congénital, 3 nystagmus congénitaux dont 2 myopes forts) ;

— *une absence de composante photopique avec composante scotopique normale* a été retrouvée dans 5 cas. Il s'agissait d'achromatopsie. Chez un enfant, la réponse n'était pas analysable en ambiance photopique mais modérément altérée en scotopique. Le diagnostic de dystro-

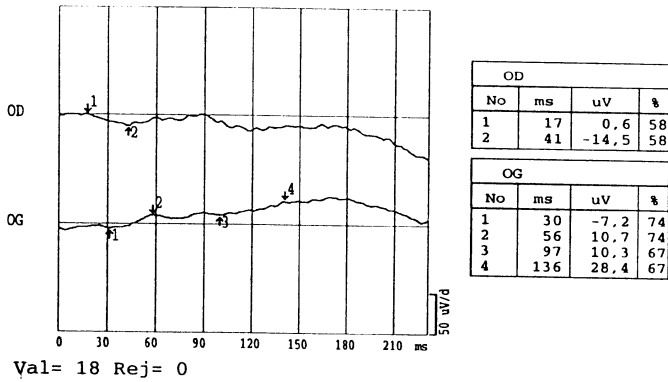
ERGPho-O BI



ERGSCO-O BI



OrangPho BI



OrangSCO BI

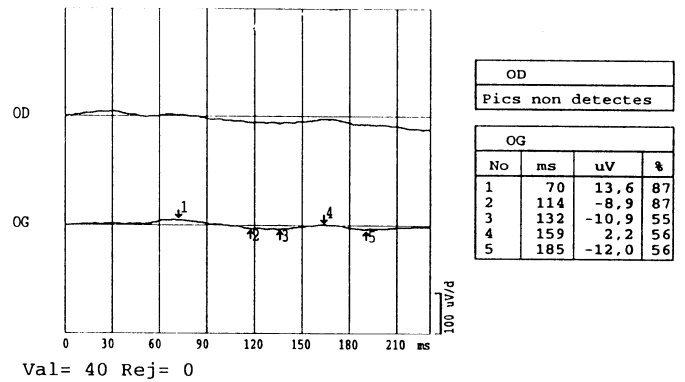


Figure 2 : Dystrophie rétinienne mixte révélée par un nystagmus et un colobome maculaire unilatéral. ERG avec stimulateur flash à diodes
 En haut à 21 mois : diminution globale de l'ERG prédominant sur l'onde b et en ambiance scotopique.
 En bas à 6 ans : ERG en couple : altération majeure du tracé.

phie rétinienne mixte avec atteinte prédominante des cônes se posait chez ce patient, mais son frère aîné avait une achromatopsie typique.

Dans 6 cas, l'ERG était modérément altéré mais les conditions d'examen n'étaient pas satisfaisantes.

L'ERG était plat dans 8 cas, il s'agissait d'une ischémie rétinienne bilatérale derrière une hémorragie de vitré chez un enfant ayant un hématome sous-dural et de 7 cas de dystrophie rétinienne mixte : 3 amauroses congénitales de Leber (de 2 et 3 mois) [2], 1 syndrome de Zellweger (4 mois), 1 syndrome polymalformatif avec malformation oculaire complexe (6 mois), 1 encéphalopathie avec rétine très pigmentée d'étiologie inconnue (12 mois), 1 céroïde lipofucinosé (6 ans). Chez 2 enfants

ayant eu une thrombose vasculaire, l'ERG était plat sur un seul œil.

Une diminution globale de l'ERG était constatée dans 10 cas de dystrophie rétinienne mixte (fig. 2) :

- 2 enfants (9 et 12 mois) avec un aspect de colobome maculaire uni ou bilatéral,
- 1 enfant atteint d'un syndrome arthrogryposique (2 mois),
- 1 Bardet Biedl âgé de 12 mois (frère d'un patient de 4 ans 1/2),
- 3 enfants dont la pathologie n'a pas été étiquetée : 2 avec un nystagmus (5 et 12 mois), 1 avec un syndrome polymalformatif (2 mois),
- 1 enfant avec rétinopathie pigmentaire liée à l'X (5 ans et demi), adressé pour héméralopie,

— 1 enfant ayant un syndrome associant trichomégalie, troubles de croissance, un syndrome cérébelleux et une dégénérescence tapéto-rétinienne évoquant une choroidérémie à l'angiographie fluorescéinique.

La plupart des enfants (13/17) atteints d'une dystrophie rétinienne mixte avaient des anomalies du fond d'œil d'aspect très divers : une rétine poivre et sel (2 cas), un colobome maculaire (2 sœurs), des pigmentations en motte (7 cas) associées à des tâches blanches d'aspect flavimaculé, des tâches de rousseur dans un cas de syndrome de Zelleweger et un aspect de choroidérémie.

4 enfants avaient un fond d'œil normal.

Pour plus de la moitié des enfants, le diagnostic n'a pas été confirmé (71 enfants = 57 % des cas) : le suivi était inférieur à un an. Il s'agissait :

— de 59 enfants avec ERG normal. Ces enfants avaient un albinisme, une pathologie neurologique avec atrophie optique ou un tableau évoquant un retard de maturation des voies optiques ;

— de 4 enfants qui avaient des anomalies de pigmentation rétinienne avec ERG normal : 3 ayant une encéphalopathie ;

— de 8 enfants avec un ERG anormal : 4 des 6 enfants ayant un ERG douteux (l'ERG des 2 autres était normal lors des examens ultérieurs réalisés par la même technique), une fille avait une ischémie rétinienne bilatérale. Un enfant présentait un tableau d'achromatopsie; cet enfant habitait à l'étranger, mais il avait un nystagmus avec photophobie. Dans un cas, on notait une atteinte des couches internes de la rétine. Chez un enfant étranger, il existait une rétinopathie pigmentaire récessive liée à l'X, l'oncle maternel était atteint de la même affection.

Pour les autres enfants, le diagnostic a été confirmé par les données cliniques, l'enquête familiale et l'ERG avec un recul moyen de 5 ans :

— l'achromatopsie a été confirmée 4 fois sur 6. Chez le frère d'un achromate, l'ERG réalisé en coupole confirme l'atteinte modérée des composantes scotopiques que nous avons déjà mis en évidence par notre technique d'ERG destinée aux petits enfants ;

— l'atteinte des couches internes de la rétine est restée stable pour 4 enfants. Le petit garçon asymptotique, frère d'un enfant atteint de céroïde lipofucinoïde, s'est aggravé (fig. 3) ;

— les dystrophies rétiniennes mixtes sont confirmées dans 16 cas sur 17 par le contexte clinique et l'ERG de contrôle chez 14 enfants.

Par la preuve clinique, biologique et évolutive de l'étiologie chez deux enfants, l'un souffrant d'un syndrome de Zellweger, l'autre d'une céroïde lipofucinoïde, actuellement décédés.

DISCUSSION ET CONCLUSION

Le protocole ISCEV est difficilement applicable en clinique courante chez le jeune enfant. Dans ce protocole, les stimulations sont réalisées en champ total (Ganzfeld) en coupole. Un éblouissement de 10' est réalisé après une adaptation à l'obscurité de 20' au minimum.

Il n'y a pas de consensus concernant un protocole standardisé chez le petit enfant : chaque équipe utilise le sien [3-5]. Certains réalisent systématiquement une sédation (que nous réservons aux enfants très agités) ou même une anesthésie générale, alors qu'il existe un risque potentiel. L'ERG est certes impressionnant mais indolore et pas plus stressant pour l'enfant que la réalisation d'un fond d'œil avec contention. Les explications données aux parents et le fait qu'ils puissent accompagner l'enfant améliorent les conditions d'examen. D'autres utilisent des électrodes cutanées placées dans le cul de sac conjonctival qui ont l'inconvénient de permettre la fermeture des yeux.

Les dystrophies mixtes représentent 13,7 % des enfants ayant bénéficié d'un ERG et 46 % des pathologies rétiniennes de notre série.

La méthode d'ERG que nous avons utilisée paraît fiable pour le diagnostic des dystrophies rétiniennes mixtes [6].

Celles-ci sont détectées précocement, chez le nourrisson, qui présente une cécité ou un nystagmus congénital. Il s'agit alors d'affections héréditaires dont le pronostic visuel ou vital est grave.

Le diagnostic est plus tardif devant une mauvaise acuité visuelle pour :

— les rétinopathies pigmentaires récessives liées à l'X,

— les maladies générales s'accompagnant d'un syndrome dysmorphique modéré (syndrome de Bardet Biedl),

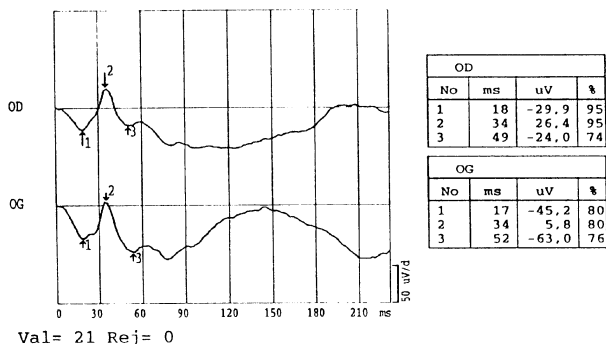
— les affections métaboliques dont la symptomatologie apparaît chez l'enfant d'âge verbal (céroïde lipofucinoïde).

L'intérêt d'un diagnostic précoce des affections rétiniennes est fondé sur la possibilité de proposer un conseil génétique, un suivi neuropédiatrique et de prodiguer des conseils éducatifs.

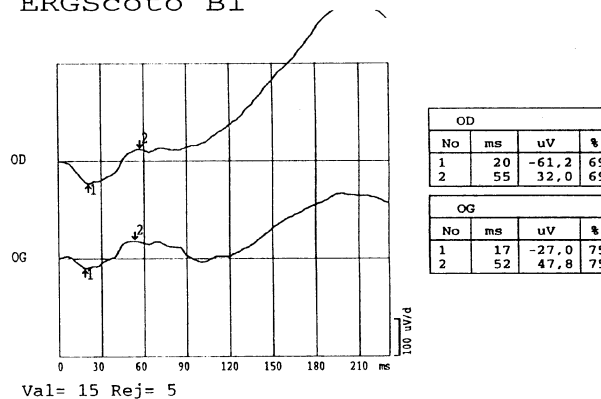
L'ERG réalisé dans le cadre d'un bilan familial n'a jamais permis de diagnostiquer une dystrophie rétinienne isolée chez des enfants asymptotiques. Par contre, dans le cadre d'une maladie métabolique, l'altération de l'ERG peut être le premier signe de l'affection.

Avec cette méthode, tous les paramètres de stimulation ne peuvent être contrôlés de la même façon qu'en coupole. Il est cependant plus facile de surveiller l'existence de mouvements oculaires anormaux pendant l'examen. Cette méthode n'est donc pas quantitative, il est probable que certaines dystrophies ne sont pas détectées à leur phase de début. Toutefois, n'ayant revu ni les cas douteux

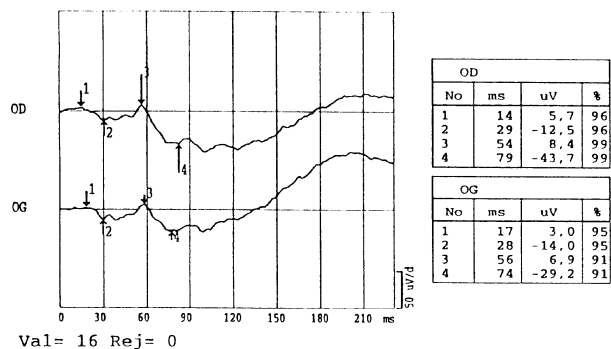
ERGPhoto BI



ERGScoto BI



OrangPho BI



OrangSco BI

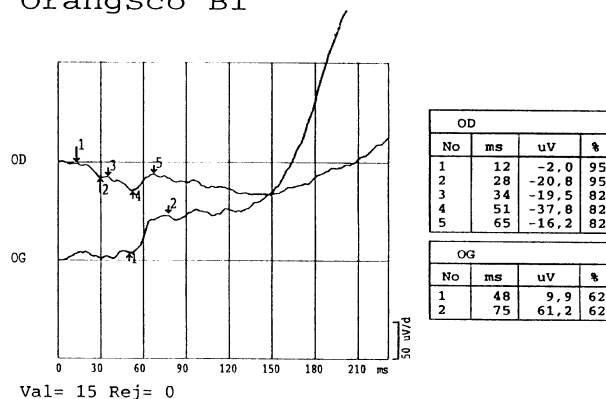


Figure 3 : Dysmorphie rétinienne dans le cadre d'une céréoïde lipofucosine.

En haut à 3, 6 ans : acuité à 10/10, fond d'œil normal.

onde a d'amplitude normale

Onde b 1 et b 2 très diminuées d'amplitude = atteinte des couches internes.

En bas 8 mois plus tard : acuité à 1/10, maculopathie. Diminution des ondes a et b, atteinte globale de la rétine.

ni les enfants avec ERG normal, la sensibilité de notre méthode ne peut être évaluée avec précision.

RÉFÉRENCES

- Marmor MF, Zrenner E. Standard for clinical electroretinography (1994 update). Doc Ophthalmol, 1995;89:199-210.
- De Laey JJ. Leber's congenital amaurosis. Bull Soc Belge Ophtalmol, 1991;241:41-50.

- Kriss A, Jeffrey B, Talor D. The electroretinogram in infants and young children. J Clin Neurophysiol, 1992;9:373-93.
- Kriss A, Russell-Eggitt I. Electrophysiological assessment of visual pathway function in infants. Eye, 1992;6:145-53.
- Flores-Guevara R, Renault F, Ostre C, Richard P. Maturation of the electroretinogram in children: stability of the amplitude ratio a/b. Electroencephalogr Clin Neurophysiol, 1996;100:422-7.
- Drumare-Bouvet I. Les nystagmus congénitaux. Contribution au diagnostic étiologique. A propos de 88 cas. Lille, 1990.