

## RETINOSCHISIS JUVENILE ET TROU MACULAIRE : à propos d'un cas.

### *Juvenile retinoschisis and macular hole: a case report.*

Sylla Fatoumata<sup>1</sup>, Guirou Nouhom<sup>1</sup>, Napo Abdoulaye<sup>1</sup>, Simaga Assiatou<sup>1</sup>, Bakayoko Seydou<sup>1</sup>, Guindo Adama<sup>1</sup>, Konandji Fatimata<sup>1</sup>, Conaré Ibrahima<sup>2</sup>, Dembélé Adama<sup>3</sup>, Traoré Lamine<sup>4</sup>, Traoré Jeannette<sup>1</sup>.

1. Institut d'Ophthalmologie Tropicale de l'Afrique (I.O.T.A.) Bamako, Mali ; 2. Hôpital Hangadoumbo Moulaye Touré de Gao/Mali ; 3. Hôpital de Sikasso/Mali. ; 4. Programme National de Santé Oculaire Bamako/Mali.

**Correspondance** : Dr Sylla Fatoumata BP 248 Bamako – Mali Tel : +223 66 78 62 87  
Mail : sylkef70@yahoo.fr

### RESUME

Le rétinosischisis juvénile est une dystrophie maculaire héréditaire qui se transmet sur le mode récessif lié au chromosome X. Les signes cliniques incluent une étoile maculaire avec ou sans rétinosischisis périphérique responsable de baisse d'acuité visuelle. Nous rapportons le cas d'un garçon de 12 ans reçu pour une baisse d'acuité visuelle (BAV). Son acuité visuelle après la meilleure correction est de 10/100 à droite et 20/100 à gauche. L'examen du segment antérieur est sans particularités. Au fond d'œil on retrouve des stries maculaires à droite et un trou maculaire à gauche, avec un schisis inféro-temporal en moyenne périphérie. Le bilan électrophysiologique montre un dysfonctionnement majeur de l'électrorétinogramme. L'évolution est aggravée par la survenue d'une hémorragie intra vitréenne (HIV) et d'un décollement de rétine (DDR). **Mots clés** : rétinosischisis, trou maculaire, enfant.

### SUMMARY

Juvenile retinoschisis is an inherited macular dystrophy that is transmitted in the chromosome X-linked recessive mode. Clinical signs include a macular star, with or without peripheral retinoschisis, responsible for decreased visual acuity. We report the case of a 12-year-old boy received for a visual acuity decline (VAD). His visual acuity after the best correction is 10/100 on the right and 20/100 on the left. The anterior segment examination shows no peculiarities. In funduscopy, macular striations and macular hole are observed respectively on the right and on the left, with inferotemporal schisis in the middle periphery. The electrophysiological assessment shows a major dysfunction of the electroretinogram. The evolution is aggravated by the occurrence of vitreous hemorrhage and retinal detachment. **Key words**: retinoschisis, macular hole, child.

### INTRODUCTION

Le rétinosischisis juvénile est une dystrophie maculaire héréditaire qui se transmet sur le mode récessif lié au chromosome X. C'est une des principales causes de dégénérescence maculaire chez les enfants de sexe masculin. Elle est caractérisée par un degré élevé de variabilité clinique [1]. Les signes cliniques incluent une étoile maculaire avec ou sans rétinosischisis périphérique. Le schisis se produit dans la rétine, principalement au niveau de la couche des fibres nerveuse. Il est responsable d'une baisse d'acuité visuelle d'importance variable et lentement progressive apparaissant généralement au cours de la première décennie de vie. Bien qu'il n'existe pas de traitement efficace pour enrayer la progression de la maculopathie, la prise en charge clinique a été longtemps dirigée vers le traitement de l'amblyopie et la correction chirurgicale de certaines complications. Récemment, il a été proposé le traitement médicamenteux par la Dorzolamide topique qui selon les séries réduit les lésions cystoïdes maculaires et extra maculaires [2,3]. Nous présentons un cas particulier de rétinosischisis observé au CHU-IOTA.

### OBSERVATION

Nous rapportons le cas d'un garçon de 12 ans qui a consulté au CHU-IOTA de Bamako pour BAV progressive depuis 2 ans. Son acuité visuelle de loin sans correction était chiffrée à 5/100 à l'OD améliorée à 10/100 après correction d'un astigmatisme myopique et 20/100 à l'œil gauche non améliorée. L'examen à la lampe à fente a trouvé un segment antérieur normal à chaque œil, une pression intraoculaire normale, un vitré clair. Au FO, l'examen du pôle postérieur droit montrait des stries maculaires sous forme de fins plis à disposition radiaire, présentant un arrangement étoilé, centré par la fovéa donnant l'aspect caractéristique en « rayon de roue ». Au centre des stries, on remarquait des microkystes arrondis finement rougeâtres disposés en rosette autour du centre fovéolaire. Le pôle postérieur gauche montrait un trou maculaire avec son aspect rouge cerise. L'examen de la périphérie rétinienne aux deux yeux trouvait de larges plages de dédoublement rétinien bulleux, semi-transparent faisant saillie dans le vitré avec une ligne de démarcation correspondant au schisis. Il est localisé dans le cadran inféro-temporal de la rétine dans les 2 yeux (Fig 1). Le cliché anérythre a objectivé les stries radiaires

périmaculaires, le trou maculaire et le schisis périphérique bilatéral inféro-temporal. L'injection de fluorescéine montrait une très discrète hyperfluorescence maculaire à droite sans œdème maculaire ni altération vasculaire. A l'œil gauche (OG), il existait une hyperfluorescence maximale aux temps artério-veineux et décroissant progressivement par la suite. Le bilan électrophysiologique montre un dysfonctionnement majeur de l'électrorétinogramme (Fig 2) et une altération de la conduction aux potentiels évoqués visuels. La vision des couleurs présente une dyschromatopsie sans axe défini. Une enquête familiale retrouve une trisomie 21 chez le frère cadet de 5 ans. La biologie moléculaire dans le but d'une enquête génétique n'a pu être réalisée du fait de sa non disponibilité.

Après 8 mois de surveillance, nous avons constaté à l'OG une confluence des bulles périphériques, une hémorragie vitrénne modérée, compliquée de décollement de rétine. Cette observation soulève un intérêt épidémiologique, génétique, clinique et pronostique.

### DISCUSSION

Bien que rare, le rétinischisis juvénile lié au chromosome X (XLRS) est la plus fréquente des dégénérescences maculaires juvéniles. Sa prévalence varie entre 1/5000 à 1/25000 [4]. La prévalence la plus élevée a été rapportée en Finlande [5]. Il a été décrit par Haas en 1898, son caractère héréditaire a été démontré par Pagensecheren en 1913. Wilczek, en 1935, introduit le terme de rétinischisis, par référence au grec « schizein », scinder, partager [4]. L'affection se transmet exclusivement sur le mode récessif lié au chromosome X, n'affectant que le garçon avec une expressivité variable. Cependant, des auteurs ont rapporté chez les femmes conductrices des anomalies rétinienne asymptotiques et exceptionnellement des femmes conductrices ayant présenté des anomalies fonctionnelles de la rétine [6,7]. Du fait de sa rareté, l'affection est très peu documentée chez le noir africain. Notre cas est un des rares rapportés au Mali.

Le gène en cause, RS1, est situé sur le bras court du chromosome Xp22. Il code une protéine, la rétinischisine qui contient un domaine discoïdine indispensable au maintien de l'organisation structurelle des cellules rétinienne et des synapses photorécepteurs-bipolaires. Ces 15 dernières années, 191 mutations différentes ont été identifiées [8]. Les tests génétiques identifient les mutations dans 90 à 95% des cas. L'identification de la mutation causale chez un homme affecté est très utile, tant pour la confirmation du diagnostic que pour le conseil génétique. Dans notre cas, ces tests nous permettent de trouver une éventuelle corrélation génotype-phénotype

sur ce terrain particulier de rétinischisis et trisomie 21 dans la même fratrie. Ces tests génétiques ne sont pas réalisables au Mali. L'aspect clinique reste très évocateur.

Selon Georges et al, l'âge d'apparition du rétinischisis suit une distribution bimodale [9]. En effet, certains cas suspectés congénitaux, sont diagnostiqués dès la naissance avec une atteinte visuelle plus sévère, et d'autres plutôt en âge scolaire présentant une vision médiocre. Dans tous les cas, il ressort clairement d'un certain nombre d'études que l'altération visuelle est constante et variable entre 20/20 et 20/200 [2,4]. Des différences marquées ont été trouvées dans les mêmes familles et souvent chez des patients ayant la même mutation RS1 causale. Le diagnostic clinique du XLRS peut être difficile, un délai diagnostique de 8 ans après le début des symptômes a été documenté [7]. Notre observation demeure un cas de diagnostic tardif à 12 ans d'âge.

Le schisis maculaire est le signe caractéristique, il est présent dans 98 à 100% des cas Il peut faire défaut et la lésion maculaire se caractérise alors par la présence de plis rétinien divergents à partir de la fovéola vers la périphérie maculaire. Quant au schisis périphérique il est présent chez moins de la moitié des cas [10]. Depuis les travaux de Yanoff et al et Manschot et al il a été démontré qu'il s'agit d'un clivage dans les couches internes de la rétine avec une tendance à la réapplication [11,12]. Les perturbations électrophysiologiques sont en rapport avec l'altération de la neurorétine. Le cas que nous rapportons présente une atteinte périphérique bilatérale associée à une lésion maculaire mixte (schisis maculaire à l'œil droit et trou maculaire à l'œil gauche). Dans la littérature, le trou maculaire est une association rare [13]. Même si sa pathogénie est peu connue, des études ont évoqué une possible implication des cellules de Müller fovéolaires dans le processus de clivage des couches de la rétine

Le HIV et le DDR, ont rapidement compliqué l'œil gauche après 8 mois de surveillance. Ils surviennent chez 5 à 20% des cas de rétinischisis surtout dans la première décennie de vie [14,15]. Ceci atteste la gravité du pronostic en cas d'association de trou maculaire.

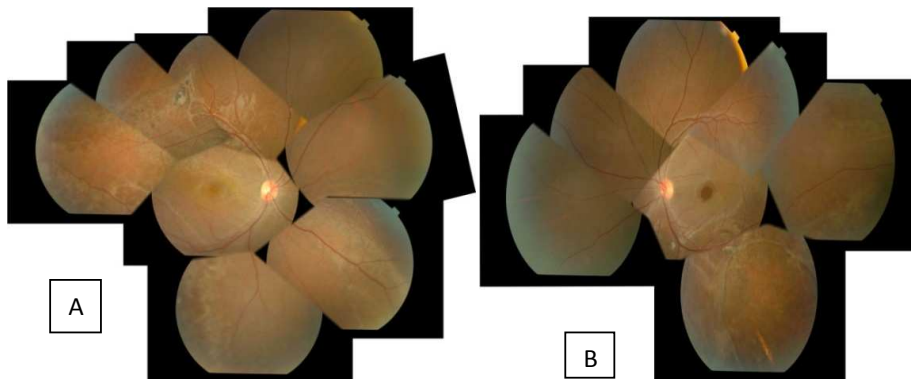
### CONCLUSION

Le rétinischisis juvénile lié au chromosome X est une affection qui touche le jeune garçon, responsable d'un handicap visuel qui est majorée par la survenue de trou maculaire.

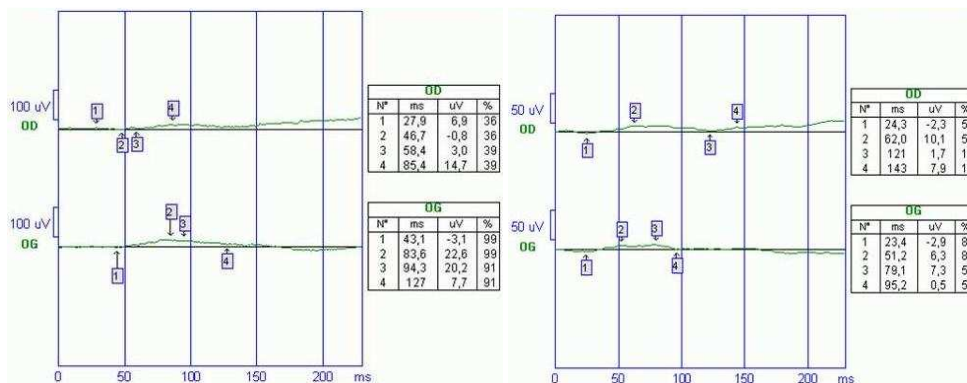
### REFERENCES

1. Apushkin MA, Fishman GA, Rajagopalan AS. Fundus findings and longitudinal study of

- visual acuity loss in patients with X-linked retinoschisis. *Retina* 2005 ; 25 : 612-8.
- Frederick T, Collison FT, Genead MA, Fishman GA, Stone EM. Resolution of Mid-Peripheral Schisis in X-linked retinoschisis with the use of Dorzolamide. *Ophthalmic Genetics* 2014 ; 35 (2) : 125-7.
  - Sadaka A, Sisk RA. Dramatic regression of macular and peripheral retinoschisis with dorzolamide 2 % in X-linked retinoschisis : a case report. *Journal of Medical Case Reports* 2016 ; 10 : 142.
  - Souied E, Kaplan J, Coscas G, Soubrane G. Les dystrophies maculaires. *J Fr. Ophtalmol* 2003 ; 26 (7) : 743-62.
  - Kjellström S, Vijayasathy C, Ponjavic V, Sieving PA, Andréasson S. Long-term 12 years' follow-up of X-linked congenital rétinosischisis. *Ophthalmic Genetics* 2010 ; 31 (3) : 114-25.
  - Kim LS, Seiple W, Fishman GA, Szlyk JP. Multifocal ERG findings in carriers of X-linked retinoschisis. *Doc Ophthalmol* 2007;114:21-6.
  - Sikkink SK, Biswas S, Parry NRA, Stanga PE, Trump D, X-linked retinoschisis: an update *J Med Genet* 2007; 44: 225-232.
  - Kim DY, Mukai S. X-linked Juvenile Retinoschisis (XLRS) : A Review of Genotype-Phenotype Relationships. *Semin Ophthalmol* 2013 ; 28 (5-6) : 392-6.
  - Georges ND, Yates JR, Bradshaw K, Moore AT. Infantile presentation of X-linked retinoschisis. *Br J Ophthalmol* 1995 ; 79 : 653-7.
  - Puech B. Dégenérescence vitréorétiniennes dans Oeil et Génétique. *Rapport Société Française d'Ophtalmologie*. Masson, 2005 : 346-59.
  - Yanoff M, Kertesz Rahn E, Zimmerman LE. Histopathology of juvenile retinoschisis. *Arch Ophthalmol*. 1968 ; 79 : 49-53.
  - Manschot WA. Pathology of hereditary juvenile retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1972; 88:13:1-8.
  - Gautam M, Muralidhar NS, Murthy H. Bilateral macular holes in X-linked retinoschisis: Now the spectrum is wider. *Indian J Ophthalmol* 2011 ; 59 : 507-9.
  - Lee JJ, Kim JH, Kim SY, Park SS, Yu YS. Infantile vitreous hemorrhage as the initial presentation of X-linked juvenile retinoschisis. *Korean J Ophthalmol* 2009 ; 23 : 118-120.
  - Sellami D, Rebai W, Maamri J, Feki J. Rétinoschisis maculaire lié à l'X. *Images en Ophtalmologie* 2014 ; 8 (2) : 54 - 6.



**Fig 1 : A : Fond d'œil droit : stries radiales maculaires, schisis inféro-temporal**  
**B : fond d'œil gauche : trou maculaire, schisis inféro-temporal**



**Fig 2 : Electrorétinogramme (ERG): diminution d'amplitude**