



## Découverte d'une atrophie optique Que faire en pratique ?

Luc Jeanjean

**L'**atrophie optique est la conséquence commune des atteintes de la voie visuelle antérieure qui va de la rétine au chiasma inclus. C'est une entité couramment rencontrée en consultation de neuro-ophtalmologie. Les causes d'atrophie optique sont multiples et le challenge pour le clinicien est d'orienter correctement les investigations paracliniques afin de poser un diagnostic étiologique.

L'examen clinique initial avec un interrogatoire policier est fondamental. Le pattern évolutif de la perte axonale va donner des indices précieux quant aux diagnostics possibles. L'analyse fine de l'aspect de la tête du nerf optique (fond d'œil et OCT) ainsi que l'aspect du champ visuel nous semblent également fondamentaux et peuvent d'ores et déjà orienter la suite des examens complémentaires. L'enjeu est d'éviter une aggravation de l'atteinte visuelle, une atteinte controlatérale et/ou des complications extra ophtalmologiques graves en lien avec la pathologie causale.

### Les principales étiologies à connaître

En pratique courante, la découverte d'une atrophie optique est un challenge diagnostique. L'enjeu est de distinguer une atteinte glaucomateuse d'une atteinte non glaucomateuse. Le glaucome est en effet la neuropathie optique la plus fréquente et il faut savoir le diagnostiquer afin de le traiter et d'éviter la poursuite de la perte axonale optique. Inversement, il ne faudra pas diagnostiquer à tort une neuropathie glaucomateuse et méconnaître une autre cause d'atrophie optique, en particulier une pathologie compressive, nécessitant une prise en charge adaptée.

#### Glaucome primitif à angle ouvert

Dans le glaucome, la physiopathologie initiale de l'atteinte neuronale serait un stress mécanique de l'axone au niveau de la lame criblée, lui-même à l'origine de la dégénérescence des cellules ganglionnaires de la rétine. La dysfonction axonale à l'origine de l'altération du transport des neurotrophines essentielles au fonctionnement des cellules ganglionnaires entraînerait l'apoptose de celles-ci qui initieraient à leur tour la mort des cellules gan-

glionnaires environnantes par excès de glutamate et d'ATP conduisant à une excitotoxicité locale [1]. Cette apoptose progressive conduit à l'excavation caractéristique du glaucome primitif à angle ouvert (GPAO). Cette excavation résulte de l'étirement, de la compression et du réarrangement des tissus conjonctifs, de la lame criblée en réponse à l'élévation de la pression intra-oculaire. Les feuillets cribiformes de la lame criblée s'effondrent sous l'effet d'une compression mécanique verticale, faisant reculer la base de l'excavation et refoulant la lame criblée vers l'extérieur, conduisant à l'aspect de neuropathie glaucomateuse [2].

L'aspect excavé de la papille associé à la découverte d'une hypertension intra-oculaire ne pose généralement pas de difficultés diagnostiques. Le clinicien est cependant parfois confronté à des situations plus délicates. Lors de la découverte d'une atrophie optique excavée alors que la pression et la pachymétrie sont normales, le risque est de porter à tort le diagnostic de glaucome à pression normale et de méconnaître une atteinte non glaucomateuse, en particulier compressive. Il faut également être réactif si, au cours de l'évolution d'un glaucome bien traité et suivi, l'évolution de la fonction visuelle (acuité et/ou champ visuel) est discordante avec les valeurs de la pression intra-oculaire et rechercher les diagnostics différentiels (neuropathies optiques non glaucomateuses) [3].

#### Neuropathies optiques ischémiques

##### **Neuropathie optique ischémique antérieure aiguë (NOIAA) artéritique (maladie de Horton)**

Cette pathologie va se traduire initialement par une baisse d'acuité visuelle brutale, profonde avec au fond d'œil un œdème papillaire blanc crayeux entouré d'hémorragies péripapillaires. On retrouve classiquement à la phase aiguë une altération de l'état général, un syndrome inflammatoire et des zones d'ischémie choroïdienne en angiographie. La biopsie d'artère temporale confirmera le diagnostic. L'aspect habituel de la papille au stade tardif

Unité de neuro-ophtalmologie et basse vision,  
CHU Nîmes. Institut ARAMAV, clinique de rééducation  
basse vision, Nîmes.

est une atrophie optique excavée [forme exceptionnelle dans les formes non artéritiques]. La différence par rapport au glaucome est que l'on observe un disque excavé et globalement pâle à distance de l'épisode de NOIAA artéritique alors que dans la neuropathie glaucomateuse, la pâleur est limitée à l'excavation et l'anneau neuro-rétinien reste bien coloré. La neuropathie optique ischémique antérieure aiguë non artéritique évolue quant à elle classiquement vers une atrophie optique sectorielle non excavée avec une petite papille pleine controlatérale.

### **Neuropathies optiques ischémiques de bas débit**

Elles surviennent après une chirurgie longue sous anesthésie générale. Le patient va se réveiller avec une baisse d'acuité visuelle sévère uni- ou bilatérale par neuropathie optique postérieure aiguë. L'évolution se fait comme dans la NOIAA artéritique vers l'excavation papillaire avec pâleur de l'anneau neuro-rétinien.

### **Neuropathies optiques compressives**

C'est le diagnostic à ne pas négliger en cas de découverte d'une atrophie optique au fond d'œil, surtout si des signes d'examen permettent de suspecter une masse intra-orbitaire (exophtalmie, paralysie oculomotrice), ou intracrânienne... (céphalées, troubles endocriniens, atteinte campimétrique à limite verticale...). L'aspect de la papille est variable, la pâleur pouvant être sectorielle, globale, excavée ou non. Il ne faut donc pas hésiter à demander une neuro-imagerie devant des atypies de l'examen clinique. Une présentation clinique particulière est la découverte d'une atrophie optique d'un côté et d'un œdème papillaire de l'autre, réalisant un syndrome de Foster Kennedy. Cet aspect clinique associé à des troubles du comportement est fortement évocateur d'un méningiome frontal. Il faut également penser à l'atrophie optique séquellaire d'une hypertension intracrânienne et ne pas hésiter à réaliser une ponction lombaire avec prise de pression devant une atrophie optique bilatérale avec des antécédents de céphalées anciennes.

### **Neuropathies optiques traumatiques**

Cette pathologie peut être secondaire à des traumatismes crâniens par cisaillement ou compression du nerf optique. L'évolution se fait vers une pâleur papillaire excavée.

### **Neuropathies optiques toxiques et carencielles**

Il faut souligner les rares mais graves intoxications au méthanol qui donnent un œdème papillaire blanchâtre suivi d'une atrophie optique excavée. Des carences vitaminiques notamment en vitamine B12 peuvent également entraîner une atrophie papillaire.

### **Neuropathies optiques inflammatoires** (sclérose en plaques, neuromyéélite optique de Devic, sarcoidose...)

Au stade aigu, le patient va décrire une baisse d'acuité visuelle douloureuse avec une perturbation de la vision des couleurs d'axe rouge-vert et un scotome central sur le champ visuel. Ces neuropathies s'excavent peu au stade séquellaire mais le diagnostic peut être difficile en cas d'excavation physiologique. Des atteintes infectieuses peuvent également être responsables d'une perte axonale optique séquellaire (syphilis, CMV...).

### **Anomalies congénitales de la papille**

La fossette colobomateuse peut entraîner un aspect d'excavation papillaire avec déficit du champ visuel correspondant et poser des problèmes diagnostiques. Il faut également noter la difficulté d'analyse de la papille chez les sujets myopes et astigmatés avec des altérations du champ visuel souvent associées.

### **Neuropathies optiques héréditaires**

#### **Atrophie optique dominante**

L'atrophie optique dominante ou maladie de Kjer donne volontiers un aspect de papilles pâles et excavées. C'est la plus fréquente des neuropathies héréditaires avec une fréquence estimée entre 1:10 000 et 1:50 000. Cette pathologie est liée à une mutation du gène OPA1. Elle a une expressivité variable et une pénétrance incomplète. L'atteinte est volontiers diagnostiquée dans l'enfance mais elle peut passer totalement inaperçue pendant des années. La baisse de vision est souvent ancienne et s'accompagne d'une dyschromatopsie d'axe bleu-jaune le plus souvent. La pâleur papillaire est typiquement temporaire mais peut être globale. L'excavation est classiquement en pente douce, grisâtre, avec une atrophie papillaire associée.

#### **Neuropathie optique de Leber**

Dans cette pathologie, le diagnostic différentiel avec une neuropathie glaucomateuse se pose peu. La baisse d'acuité visuelle est classiquement unilatérale, indolore, rapidement progressive avec une bilatéralisation systémique en quelques mois. L'acuité visuelle est effondrée, on retrouve sur le champ visuel un scotome cæco-central bilatéral. À la phase aiguë, il existe un aspect de pseudo-œdème de la papille avec des télangiectasies associées puis les papilles deviennent atrophiques, globalement pâles avec une excavation en pente douce. L'atrophie peut être discrète dans certains cas et passer inaperçue lors d'un examen rapide (*figure 1*). Cette pathologie, en rapport avec une mutation de l'ADN mitochondrial, est transmissible uniquement par la mère. Il peut exister des problèmes diagnostiques chez le sujet âgé surtout s'il existe une hypertonie oculaire associée !



**Figure 1.** Fond d'œil d'un patient présentant une mutation NOHL (neuropathie optique héréditaire de Leber), la pâleur est discrète et prédomine en central (série personnelle).

### Autres

Il faut penser aux rétiniopathies héréditaires avec pâleur papillaire et aspect rétinien pouvant être normal ou quasi normal (dystrophie des cônes, rétinite pigmentaire sans pigments, maladie de Stargardt à un stade précoce...) et ne pas hésiter à demander des ERG/PEV afin de préciser le diagnostic.

## Examen clinique en pratique

### Interrogatoire

Il est fondamental : il convient de demander la cinétique de la baisse d'acuité visuelle, le mode de début brutal ou progressif, le caractère uni- ou bilatéral, l'association à des douleurs ou d'autres symptômes (héméralopie, diplopie, céphalées, altération de l'état général...). On demandera les antécédents familiaux ophtalmologiques et généraux, les antécédents médico-chirurgicaux du patient, la prise de toxiques et de médicaments.

### Examen clinique

Il doit être soigneux avec la mesure de l'acuité visuelle, la recherche d'un déficit de l'afférence, la prise de la tension oculaire, l'examen du segment antérieur et du fond d'œil avec analyse fine de la tête du nerf optique, la réalisation d'une pachymétrie, d'une gonioscopie, l'examen de la motricité extrinsèque. La réalisation d'un champ visuel, l'OCT papillaire (analyse de la couche des fibres nerveuses de la rétine (RNFL) en péripapillaire et cartographie de la tête du nerf optique) et maculaire (analyse du

complexe maculaire cellulaire ganglionnaire ou GCC) ainsi que l'examen des couleurs sont systématiques.

### Quels sont les principaux éléments discriminants ?

#### **Éléments en faveur d'une neuropathie optique glaucomateuse**

En cas de neuropathie glaucomateuse, l'acuité visuelle est très longtemps conservée et les plaintes visuelles peu marquées. À l'examen du segment antérieur, il faut rechercher des signes en faveur d'un syndrome de dispersion pigmentaire ou d'un glaucome secondaire (uvéïte, post-traumatique...). En gonioscopie, l'angle est variable (en fonction du type de neuropathie glaucomateuse : ouvert, fermé, pigmenté, avec synéchies...). Au fond d'œil, il est classiquement mis en évidence une excavation papillaire verticale avec bonne coloration de l'anneau neuro-rétinien et perte de la règle ISNT (anneau en inférieur > supérieur > nasal > temporal), on peut également noter une encoche de l'anneau neuro-rétinien, un élargissement des pores de la lame criblée, un rejet nasal des vaisseaux papillaires, une hémorragie péripapillaire, ainsi qu'une atrophie péri-papillaire plus marquée que dans les neuropathies non glaucomateuses. Sur le champ visuel, il existe une épargne fovéolaire sans respect du méridien vertical (on peut retrouver l'aspect classique du scotome de Bjerrum), on peut également mettre en évidence une dyschromatopsie de type bleu/jaune lors de la vision des couleurs. En OCT, il existe une perte axonale fasciculaire avec atteinte préférentielle des quadrants supérieurs et inférieurs lors de l'analyse de la couche RNFL en péripapillaire. Au final, une bonne concordance structure/ fonction, une atteinte volontiers bilatérale, une cinétique lentement progressive et bien sûr la présence d'une hypertension oculaire sont de bons arguments pour une atteinte de type glaucomateux.

#### **Les éléments en faveur d'une neuropathie non glaucomateuse**

L'interrogatoire va permettre de mettre en évidence un élément atypique pour une neuropathie glaucomateuse (baisse d'acuité visuelle brutale, céphalées, antécédent de traumatisme crânien, hérédité, prise de toxiques...). L'acuité visuelle est impactée, l'examen du champ visuel permet de mettre en évidence un seuil fovéolaire abaissé, la vision des couleurs est altérée, on retrouve un angle normal en gonioscopie. Au fond d'œil, on retrouve une papille plus pâle qu'excavée. L'atteinte en OCT est variable (diffuse, temporale dans l'atrophie optique dominante ou dans la sclérose en plaques (SEP) par exemple). La cinétique d'évolution brutale ou rapidement progressive de la baisse de l'acuité visuelle, le caractère unilatéral, associés à une discordance structure/fonction sont des bons arguments pour une atteinte non glaucomateuse.

### Éléments en faveur d'une atrophie optique secondaire à une pathologie chiasmatique

Dans ce cas, l'acuité visuelle peut être conservée ou abaissée mais le champ visuel retrouve un déficit temporal bilatéral, congruent ou non, mais dont la limite respecte le méridien vertical. L'atrophie optique est le plus souvent bilatérale mais peut être asymétrique si la compression est latéralisée.

### En pratique, quand demander une IRM cérébro-orbitaire ?

Des critères cliniques ont été définis afin de déterminer la place de l'IRM en cas de découverte d'une atrophie optique excavée [4]. Les plus importants sont une atteinte papillaire unilatérale ou très asymétrique, un âge inférieur à 50 ans, une perte rapide et inexpliquée de la vision centrale, une pâleur de l'anneau neuro-rétinien, des symptômes et signes cliniques associés (douleurs orbitaires, céphalées, diplopie binoculaire, exophtalmie...), une amputation du champ visuel respectant le méridien vertical (tableau I).

Une compression des voies visuelles sera recherchée (figure 2), l'aspect des nerfs optiques sera également noté.

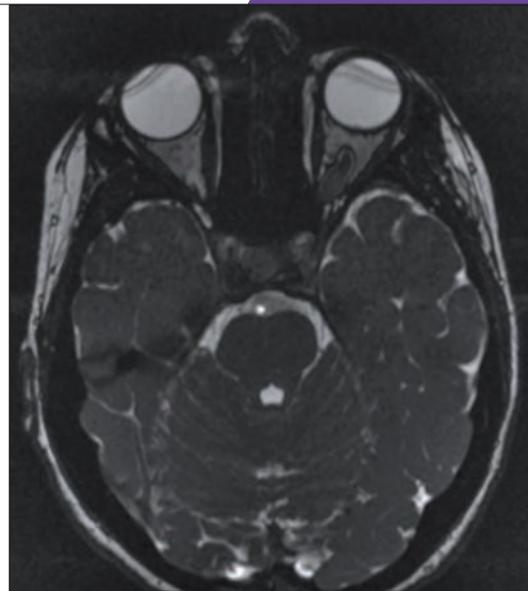
**Tableau I.** Indications de réalisation d'une IRM cérébro-orbitaire devant une papille pâle et excavée.

Atteinte papillaire unilatérale ou très asymétrique
Âge inférieur à 50 ans
Perte rapide et inexpliquée de la vision centrale
Pâleur de l'anneau neuro-rétinien
Douleurs orbitaires, céphalées, diplopie, exophtalmie
Amputation du champ visuel respectant le méridien vertical, systématisation du déficit

### Quel bilan prescrire en cas d'atrophie optique inexpliquée (d'après [5])

Si malgré une démarche diagnostique soigneuse et la réalisation d'une IRM cérébrale, un diagnostic précis n'a pas pu être posé, un complément de bilan ciblé parmi les éléments suivants sera prescrit en fonction de la clinique (bilan non exhaustif à orienter selon le type de neuropathie optique).

*NFS, VS, CRP, ionogramme sanguin, ERG/PEV, bilan cardiovasculaire avec notamment holter tensionnel et écho doppler des vaisseaux du cou, dosage de la vitamine B12, sérologies TPHA/VDRL, toxoplasmose, bartonellose, CMV, HSV, VZV, Lyme, enzyme de conversion de l'angiotensine, TDM thorax, TEP-TDM, homocystéinémie, anticorps anti-*



**Figure 2.** IRM cérébrale, découverte d'un gliome du nerf optique gauche dans le cadre du bilan d'une pâleur papillaire gauche (série personnelle).

*phospholipides, anticorps anti-aquaporine 4, anticorps anti-MOG, examen neurologique, IRM médullaire, ponction lombaire.*

Une enquête génétique à la recherche d'une neuropathie optique héréditaire de Leber ou d'une atrophie optique dominante pourra également être prescrite en fonction de la clinique.

### En conclusion

Le plus important avant de démarrer une enquête étiologique est de pratiquer un **examen clinique, complet, rigoureux** qui permettra d'orienter la démarche diagnostique [6]. Nous insistons ici sur l'importance de préciser le pattern évolutif de la neuropathie optique qui apportera des éléments précieux pour la suite de la prise en charge.

#### Références bibliographiques

- [1] Denoyer A. Physiopathologie de la neuropathie optique glaucomateuse. Glaucome primitif à angle ouvert. Rapport de la Société Française d'Ophthalmologie, 2014.
- [2] Labbé A. Facteurs anatomiques et théorie biomécanique de la neuropathie optique glaucomateuse. Glaucome primitif à angle ouvert. Rapport de la Société Française d'Ophthalmologie, 2014.
- [3] Vignal C. Neuropathies optiques non glaucomateuses. Glaucome primitif à angle ouvert. Rapport de la Société Française d'Ophthalmologie, 2014.
- [4] Milea D. Excavation papillaire non glaucomateuse. J Fr Ophthalmol. 2007;30:3S31-4.
- [5] Arndt C. Notions pratiques, Neuropathies optiques. Rapport annuel. Bulletin des sociétés d'ophtalmologie de France. 2015:285-300.
- [6] Safran A. Atrophie optique. Neuro-ophtalmologie. Rapport de la Société Française d'Ophthalmologie, 2004.