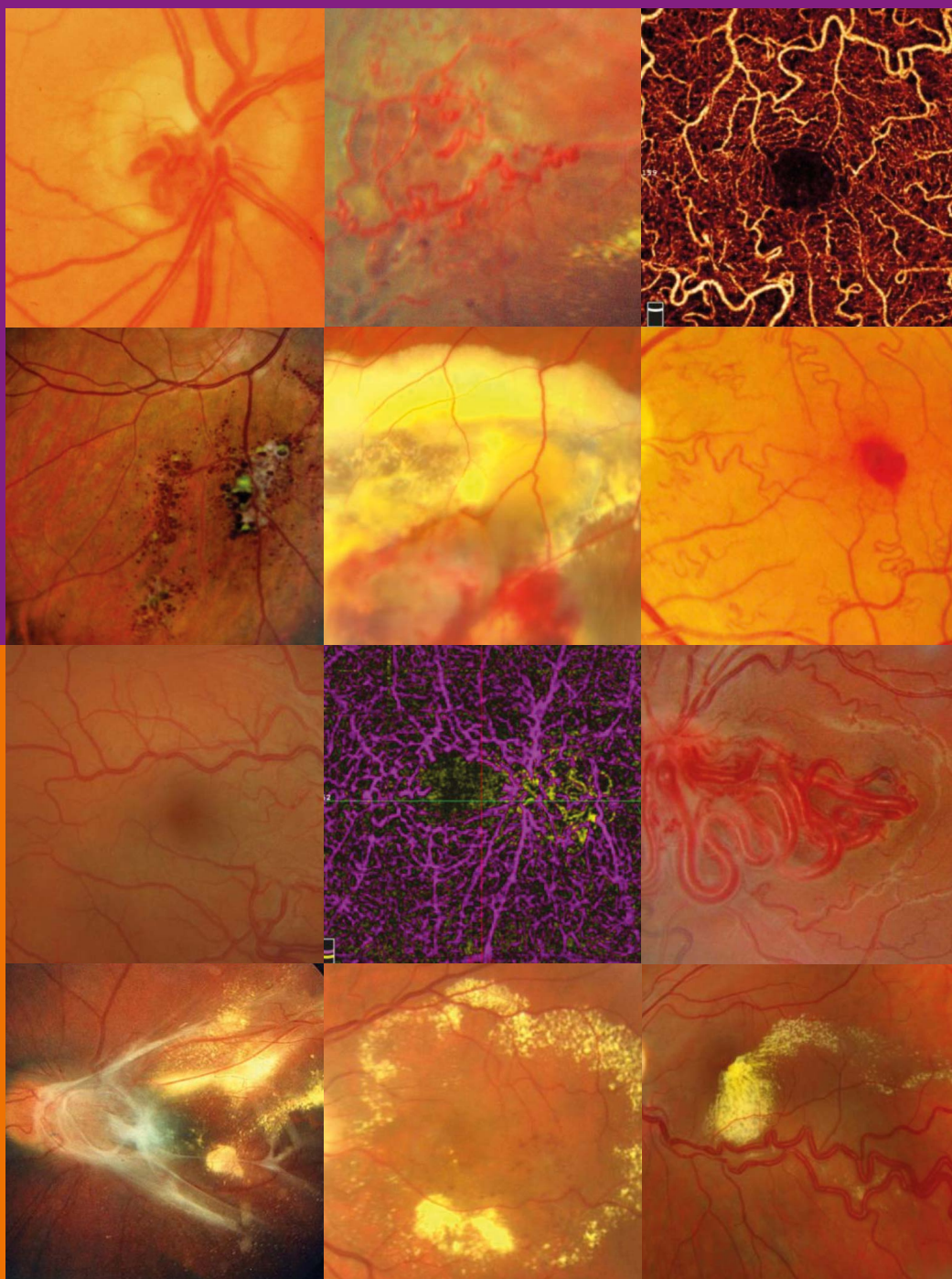
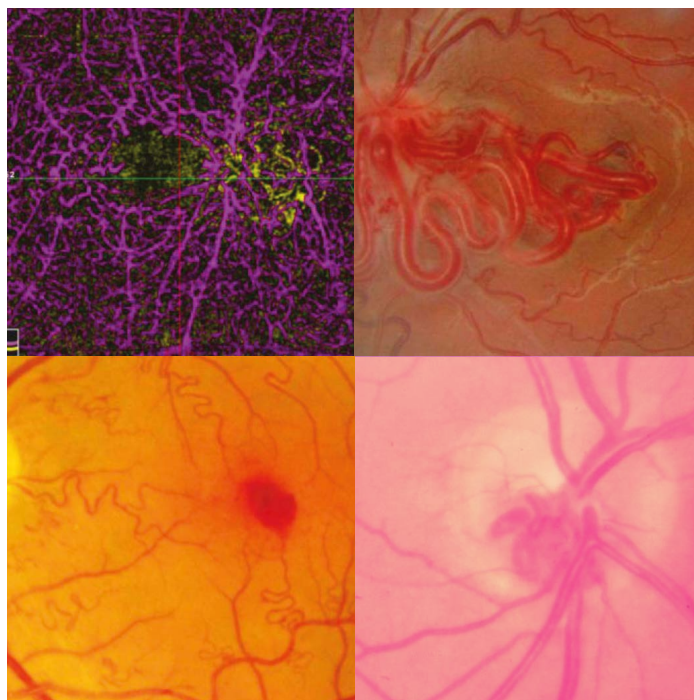


# ANOMALIES VASCULAIRES RÉTINIENNES



Sylvia Nghiêm-Buffet  
Valérie Krivosic  
Salomon Yves Cohen  
Alain Gaudric





Chers lecteurs,

Le contenu de cet ouvrage présente le point de vue des auteurs et ne reflète pas nécessairement les opinions des Laboratoires Théa.

Cette œuvre est protégée dans toutes ses composantes (y compris et sans limitation le résultat des études, recherches, analyses et interprétations réalisées et de manière générale, les éléments de fond ainsi que les choix de forme opérés dans le cadre de la consolidation des textes reproduits) par les dispositions du Code de la Propriété Intellectuelle, notamment celles relatives aux droits d'auteur. Ces droits sont la propriété exclusive des Laboratoires Théa. Toute reproduction intégrale ou partielle, par quelque moyen que ce soit, sans autorisation préalable des Laboratoires Théa, est strictement interdite.

Les Laboratoires Théa se réservent tous droits et toutes actions notamment en contrefaçon, au titre notamment de la vente ou de la reproduction, sans autorisation préalable et écrite, et par quelque moyen que ce soit, de tout ou une partie de la présente œuvre, à des fins de vente, de location, de publicité, de promotion ou de toute autre action commerciale conformément aux dispositions de l'article L335-2 du Code de la Propriété Intellectuelle et suivants.

Seules sont autorisées, conformément à l'article L122-5, 2° du Code la Propriété Intellectuelle, les copies réservées à l'usage privé du copiste et non destinées à une utilisation collective ainsi que les analyses courtes et citations justifiées par le caractère scientifique ou d'information de l'œuvre à laquelle elles sont incorporées ».

## OUVRAGE SOUS LA DIRECTION DE :



**Alain Gaudric**

Professeur Émérite  
Université de Paris, APHP,  
Hôpital Lariboisière,  
Centre d'Imagerie  
et de Laser, Paris.



**Salomon Yves Cohen**

Professeur Associé  
Centre d'Imagerie  
et de Laser, Paris  
Service d'Ophtalmologie et  
Université Paris-Est, Créteil.



**Sylvia Nghiêm-Buffet**

Praticien Hospitalier,  
APHP, Hôpital Avicenne.  
Centre d'Imagerie  
et de Laser, Paris.



**Valérie Krivosic**

Praticien Hospitalier,  
APHP, Hôpital Lariboisière,  
CERVCO.  
Centre d'Imagerie  
de l'Odéon, Paris.

## AVEC LA PARTICIPATION DE :



**Francesca Amoroso**

Praticien Hospitalier,  
Service d'Ophtalmologie,  
Hôpital Intercommunal  
de Créteil.



**Sophie Bonnin**

Praticien Hospitalier,  
APHP, Hôpital Lariboisière,  
Hôpital Pitié-Salpêtrière  
et Fondation Hôpital  
Rothschild, Paris.



**Bénédicte Dupas**

Centre Ophtalmologique  
Sorbonne Saint Michel  
et APHP, Hôpital  
Lariboisière, Paris.



**Typhaine Grenet**

Praticien Attachée, APHP,  
Hôpital Avicenne. Centre  
d'Imagerie et de Laser  
et Institut Arthur Vernes,  
Paris.



**Matthieu Robert**

Praticien Hospitalier,  
Service d'Ophtalmologie,  
APHP, Hôpital Necker  
Enfants malades, Paris.



**Ramin Tadayoni**

Professeur des Universités  
Praticien Hospitalier, Chef  
de Service, Université de  
Paris, APHP Nord, Hôpitaux  
Lariboisière, Saint-Louis et  
Fondation Hôpital Rothschild.



**Sarah Tick**

Praticien Hospitalier,  
Hôpital des Quinze-Vingts,  
Service d'Ophtalmologie  
et Centre Ophtalmologique  
Vincennes Vision.

# AVANT-PROPOS

Les anomalies vasculaires rétiniennes rares, congénitales héréditaires ou acquises, constituent un ensemble hétérogène d'affections, au pronostic très variable. Elles vont de simples curiosités du fond d'œil, correspondant à des modifications de trajet ou de distribution vasculaire sans conséquence clinique, à des tumeurs vasculaires s'intégrant dans un ensemble syndromique pouvant mettre en cause le pronostic vital.

Nos équipes ont acquis en ce domaine une expérience importante. Le service d'ophtalmologie de l'hôpital Lariboisière fait partie, avec le service de Neurologie, d'un centre de référence maladies rares, le CERVCO (Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil). Il s'agit du seul centre français de pathologies vasculaires rétiniennes rares : maladie de Von Hippel Lindau, syndrome de Coats, tortuosités artériolaires familiales... etc. De nombreuses maladies vasculaires rétiniennes s'intègrent dans des contextes systémiques, ou dans des maladies héréditaires et la collaboration entre neurologues, généticiens et ophtalmologistes est capitale.

Le Centre d'Imagerie et de Laser de Paris, créé par le Docteur Gabriel Quentel, a accumulé une expérience iconographique portant sur près de 40 années. Nos deux équipes ont ainsi la chance de regrouper une iconographie extrêmement riche qui n'a jamais été compilée dans un ouvrage.

Nous avons cependant fait appel à l'expérience d'autres collègues : les Docteurs Matthieu Robert, Bénédicte Dupas et Sarah Tick qui ont tous apporté leurs iconographies de premier ordre et l'exposé synthétique de leurs compétences. Nous les remercions réellement sincèrement d'avoir participé à ce livre réalisé en un temps record.

Nous avons classé un peu artificiellement cet Atlas en trois parties : les maladies vasculaires rétiniennes à transmission héréditaire certaine ou probable ; les maladies vasculaires congénitales de la rétine ; les maladies vasculaires rétiniennes acquises mais rares, et divers. Cette classification est un peu artificielle. En effet, il était plus logique d'associer la maladie de Coats au syndrome de Coats, même si dans ce dernier cas une atteinte systémique est possible.

Il nous a semblé aussi important de réserver une place à certaines maladies acquises : maladie de Takayasu, IRVAN. Les macroanévrismes sont également traités même si leur pathogénie est bien différente, dans la mesure où il s'agit d'une affection assez courante en pathologie rétinienne. De même, nous avons inclus les hémangiomes choroïdiens, bien qu'ils sortent du cadre des maladies vasculaires de la rétine.

Nous remercions les Laboratoires Théa, et en particulier leur Président Jean-Frédéric Chibret pour leur réactivité, la qualité de nos échanges et le soin apporté à la réalisation de cet Atlas.

Cet Atlas nous a aussi permis de renforcer nos liens amicaux, ce qui est toujours satisfaisant.

Alain Gaudric et Salomon Yves Cohen



# SOMMAIRE

Avant-propos.....	07
-------------------	----

## **1 Maladies à transmission héréditaire certaine ou probable**

1.1 Maladie de Von Hippel Lindau (VHL).....	12
1.2 Tortuosités Artériolaires Rétiniennes Familiales (TARF).....	30
1.3 Hémangiome caverneux de la rétine.....	36
1.4 Vitréo-Rétinopathie Exsudative Familiale (VREF).....	42
1.5 Neurofibromatose de type 1 (NF1).....	48
1.6 Télangiectasies maculaires de type 2 (MacTel2).....	56

## **2 Anomalies et maladies congénitales**

2.1 Anomalies de trajet, de distribution, boucles artérielles.....	72
2.2 Maladie de Coats.....	80
2.3 Syndrome de Coats.....	98
2.3.1 Définition et étiologie.....	98
2.3.2 Syndrome de Coats plus.....	99
2.3.3 Syndrome de Coats au cours d'une rétinite pigmentaire.....	102
2.4 Télangiectasies maculaires de type 1.....	104
2.5 Communications artério-veineuses rétiniennes.....	112

## **3 Maladies acquises et divers**

3.1 Maladie de Takayasu.....	124
3.2 Syndrome IRVAN.....	130
3.3 Macroanévrismes artériels rétiniens.....	136
3.4 Hémangiomes choroïdiens.....	144
3.5 Tumeurs Rétiniennes Vasoprolifératives (TRVP).....	152

Liens utiles.....	162
-------------------	-----





MALADIES À  
TRANSMISSION  
HÉRÉDITAIRE  
CERTAINE OU  
PROBABLE

# 1.1 MALADIE DE VON HIPPEL LINDAU (VHL)

Valérie Krivosic, Alain Gaudric

**Nom anglais :** Von Hippel Lindau disease

**Synonyme ancien :** Angiomasia retinae

## Définition

La maladie de VHL est un syndrome de prédisposition héréditaire au cancer dans lequel des tumeurs bénignes et malignes, ainsi que des kystes, se développent dans le système nerveux central et différents organes.

## Incidence

1/36 000 naissances.

## Prévalence

1/50 000.

## Hérédité

Transmission autosomale dominante.

Mais, 20% environ des cas seraient sporadiques.

**Mutation** du gène VHL, suppresseur de tumeur sur le chromosome 3 (3p25-26).

Le gène VHL code pour la protéine VHL (pVHL). Lorsque celle-ci est défectueuse, son rôle dans la dégradation de Hypoxia-Inducible-Factor (HIF) est empêché, ce qui crée un état de pseudo hypoxie pour la cellule, et entraîne une sécrétion anormale de facteurs angiogéniques.

## Âge moyen de diagnostic

25 ans.

## Manifestations systémiques en dehors de l'œil<sup>1,5</sup>

Hémangioblastome cérébelleux

Tumeurs du sac endolymphatique

Hémangioblastomes du bulbe et de la moelle épinière

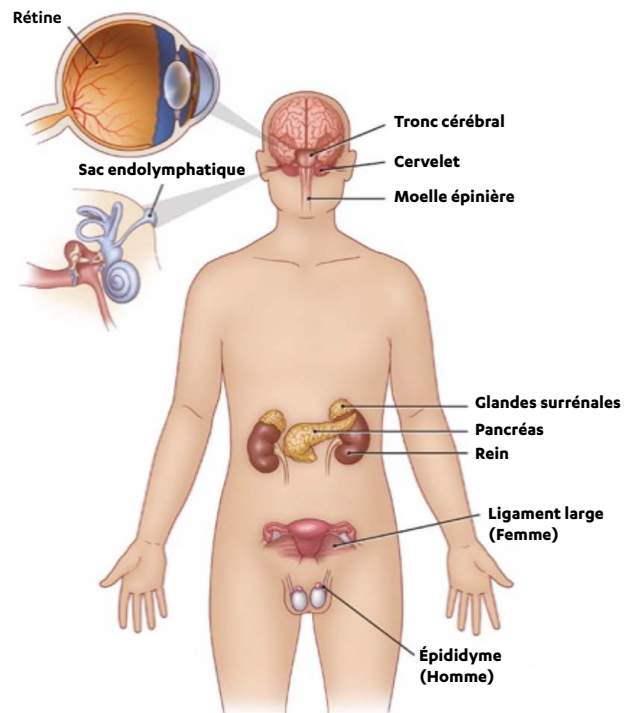
Kystes et cancer du rein

Adénome surrénalien

Kystes et tumeurs endocrines du pancréas

Kystes du ligament large

Kystes épидидymaires



## ATTEINTE OCULAIRE : HÉMANGIOBLASTOME RÉTINIEN

L'atteinte oculaire est présente dans 50% des cas et peut être le point de départ du diagnostic.

L'évolution non ou insuffisamment traitée peut être sévère et aboutir à la perte de l'œil dans plus de 15% des cas. Les hémangioblastomes peuvent se développer n'importe où dans la rétine, et aussi sous ou sur le bord de la papille dans 15% des cas.

Les photos couleur ou l'angiographie fluo ultra grand champ sont d'une grande utilité dans la détection des angiomes.



## TRAITEMENT DE L'ATTEINTE OCULAIRE

Le traitement des hémangioblastomes rétiniens repose sur la photocoagulation au laser vert ou jaune, avec des impacts dirigés exclusivement sur la lésion angiomateuse. Le traitement est facile et rapidement efficace sur les petits angiomes. Il devient plus difficile, nécessitant plus d'expertise, sur les angiomes de un diamètre papillaire ou plus.

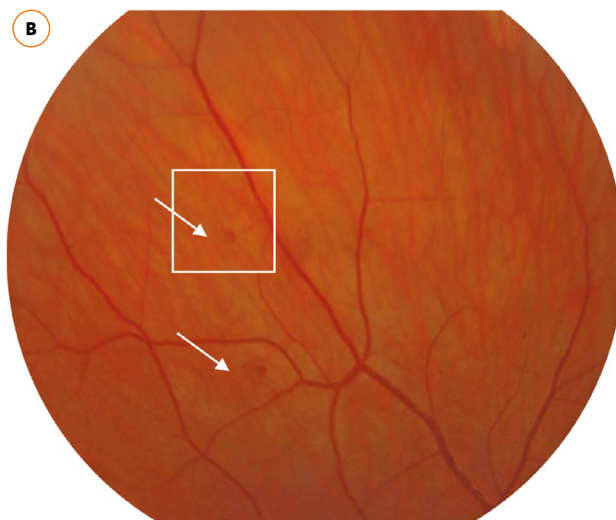
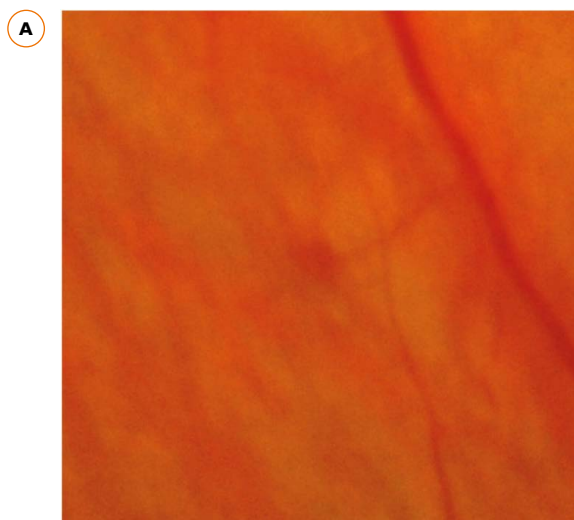
Les angiomes volumineux ou associés à des tractions vitréo-rétiniennes peuvent nécessiter une chirurgie endoculaire avec photocoagulation directe des hémangioblastomes.

Les angiomes papillaires, lorsque leur exsudation menace la macula, peuvent être traités par PDT. Le traitement est difficile et doit souvent être renouvelé.

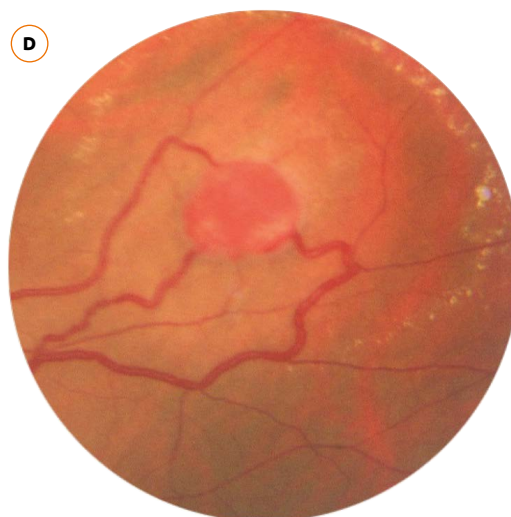
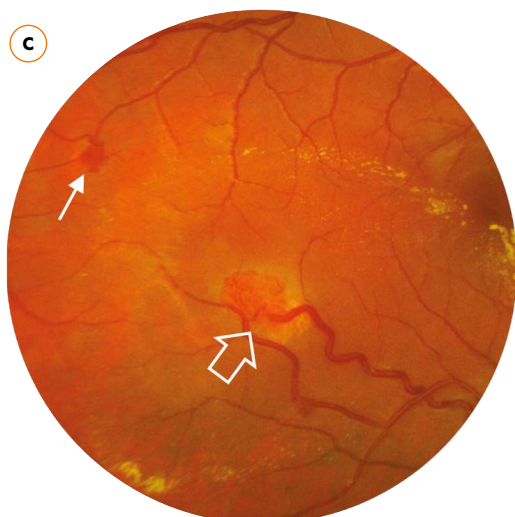
## BILAN SYSTÉMIQUE

L'ophtalmologiste doit s'assurer que le patient effectue le bilan initial d'extension de la maladie. On doit proposer au patient une consultation génétique et d'être pris en charge au sein du réseau VHL pour lui assurer le suivi nécessaire tout au long de sa vie. (Voir informations sur les Centres de référence maladies rares, CERVCO et PREDIR).

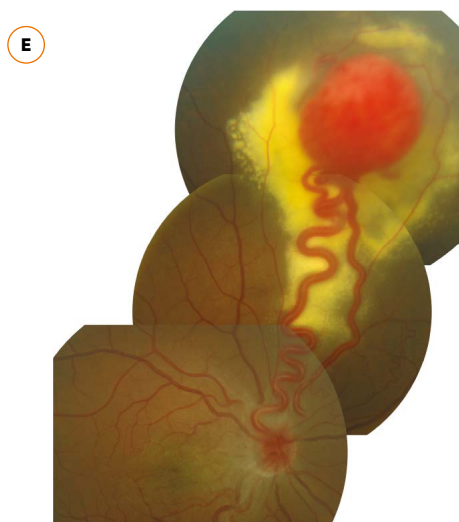
**Hémangioblastomes rétiens de gravité croissante.**



**A et B.** Petit hémangioblastome de découverte à l'examen de surveillance d'une patiente présentant une maladie de VHL (A : détail). Deux minimes angiomes sont présents dans ce fond d'œil. Leur traitement par laser est facile et efficace.

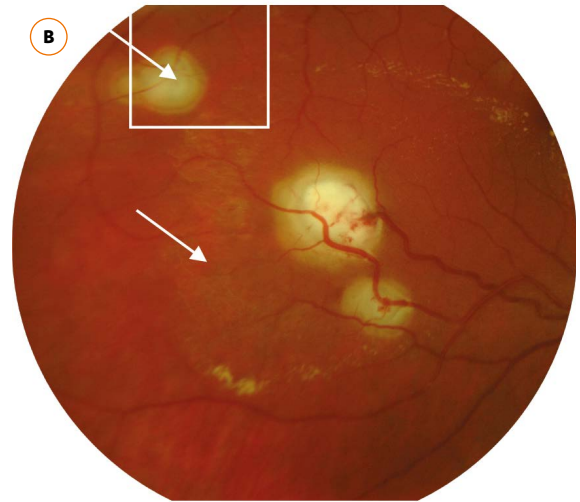
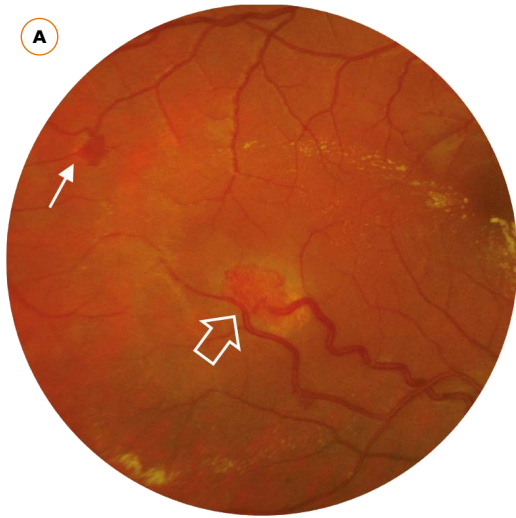


**C.** Un petit hémangioblastome (petite flèche) et un plus gros (flèche large) tous les deux facilement traitables par laser.  
**D.** Hémangioblastome de un diamètre papillaire, taille au-delà de laquelle, le traitement devient critique.

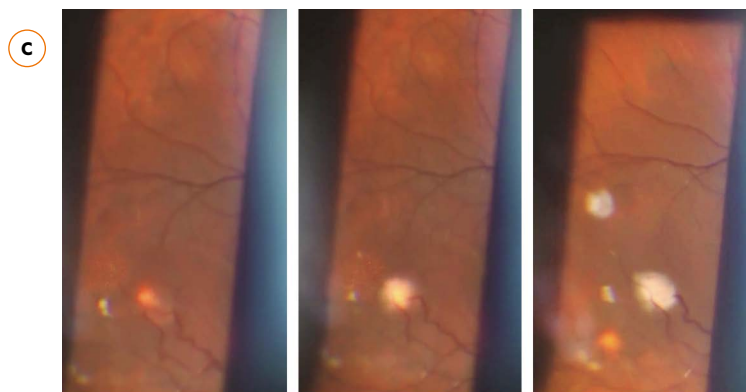


**E.** Volumineux hémangioblastome avec exsudation massive nécessitant une chirurgie endoculaire.  
**F.** Gros hémangioblastomes multiples avec exsudation et fibrose pré-rétinienne (flèches) nécessitant une chirurgie endoculaire.

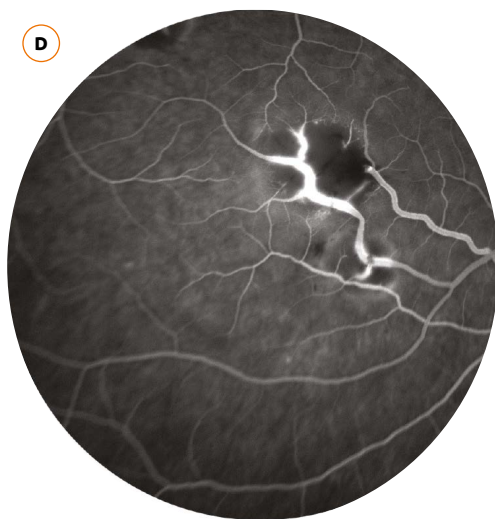
Photocoagulation au laser de petits hémangioblastomes rétiens.



**A.** Deux petits hémangioblastomes, dont le plus gros (flèche large) s'accompagne d'exsudation lipidique menaçant la macula.  
**B.** Immédiatement après laser vert, 0,20 sec, 200  $\mu$ m, 250 mW.

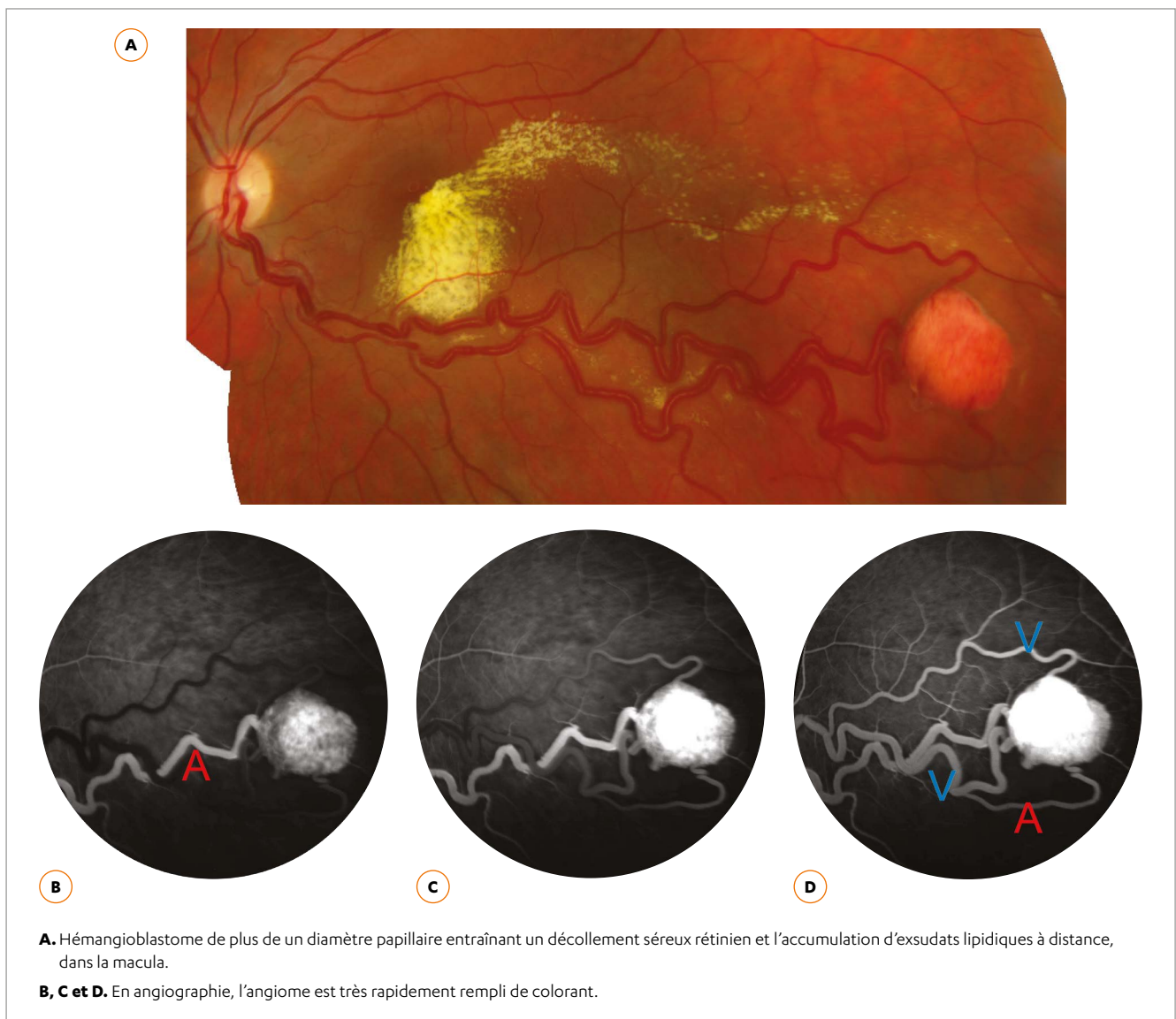
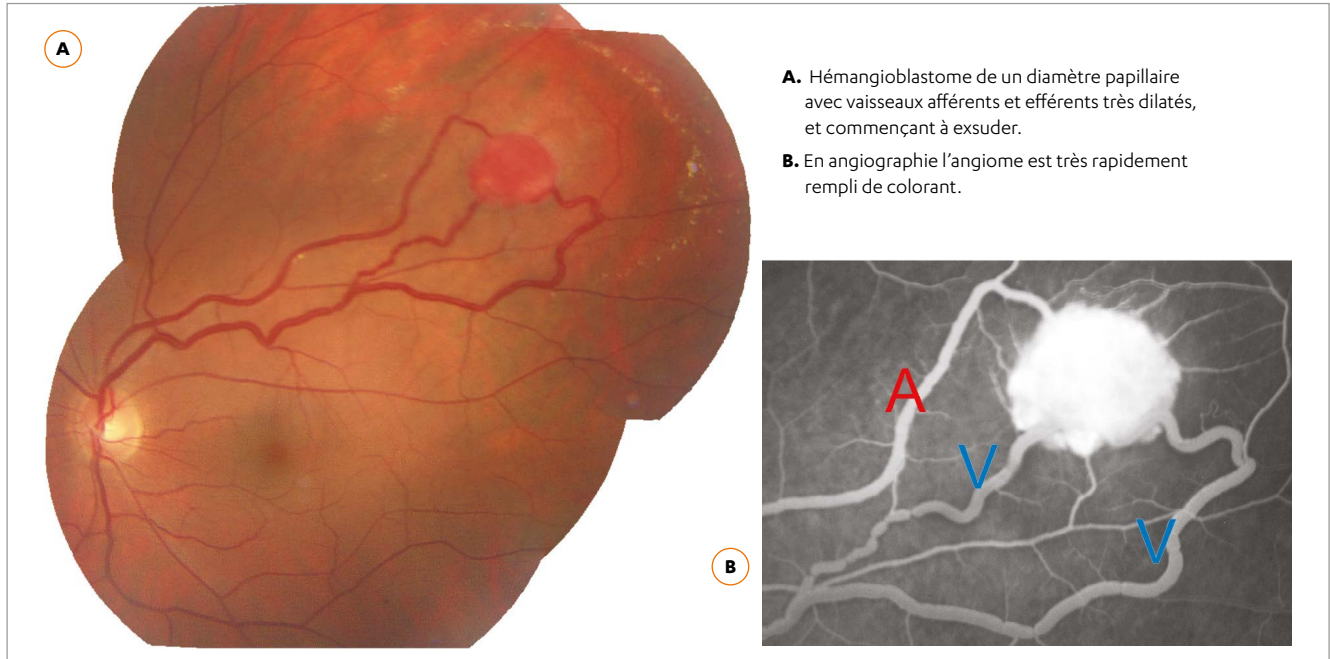


**C.** Les étapes de la photocoagulation au laser diode vert (le faisceau de visée apparaît en rouge). Le laser est focalisé directement sur l'angiome afin d'obtenir un blanchiment franc. Les impacts sont volontairement surdosés.

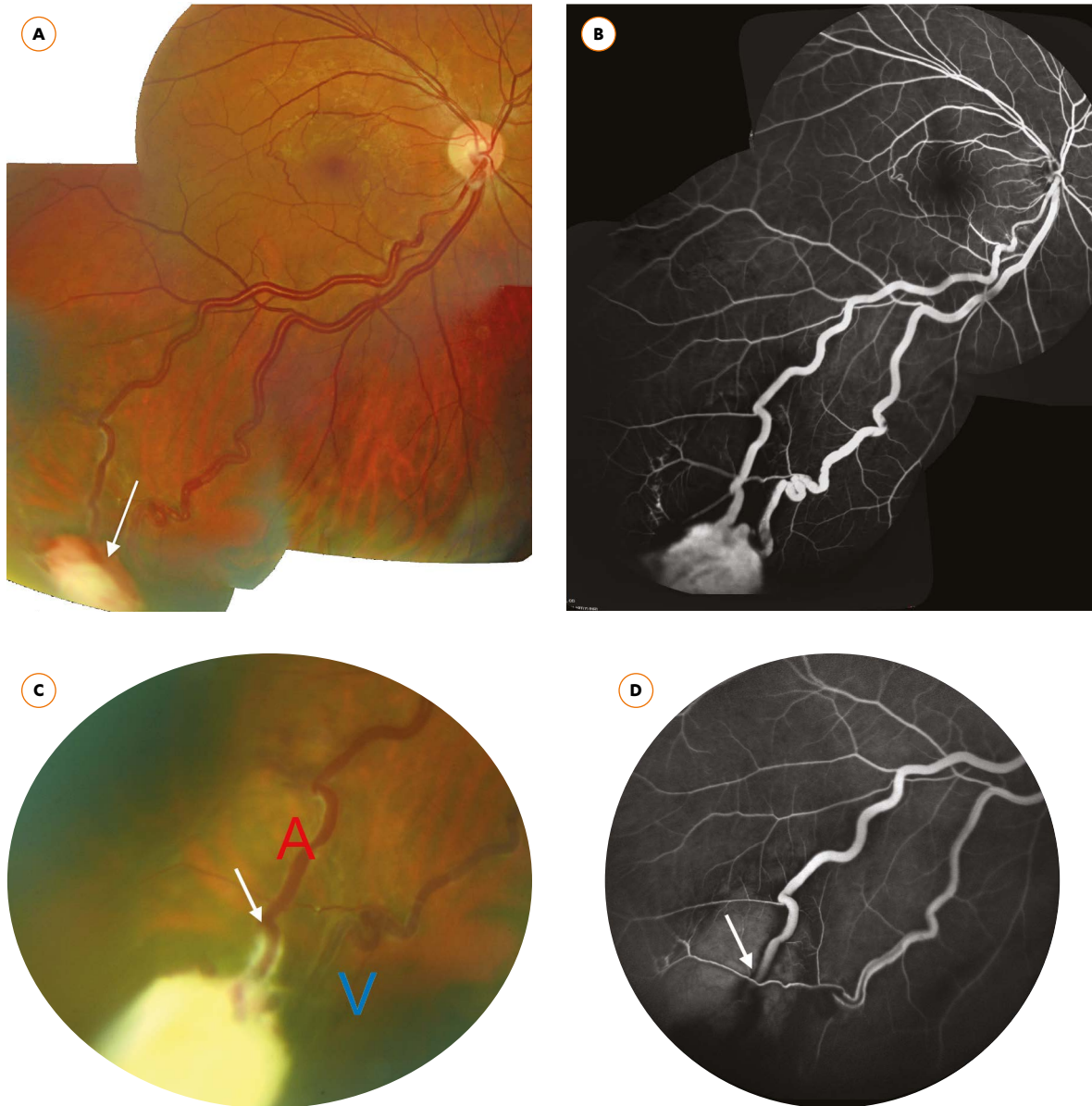


**D.** Angiographie à la fluorescéine, 1 heure après le laser.  
**E.** Angiographie à la fluorescéine, un mois plus tard, montrant la coagulation effective des angiomes.

**Hémangioblastomes rétiens de taille moyenne.**



Photocoagulation au laser d'un hémangioblastome rétinien de taille moyenne.



- A. Hémangioblastome de plus d'un diamètre papillaire avec fibrose rétino-vitréenne (flèche).
- B. En angiographie, importante dilatation artérielle et veineuse.
- C. Immédiatement post laser, l'angiome est complètement blanchi.
- D. Angiographie à la fluorescéine une heure plus tard, l'angiome ne se remplit plus. Le flux artériel est arrêté avant l'angiome (flèche).

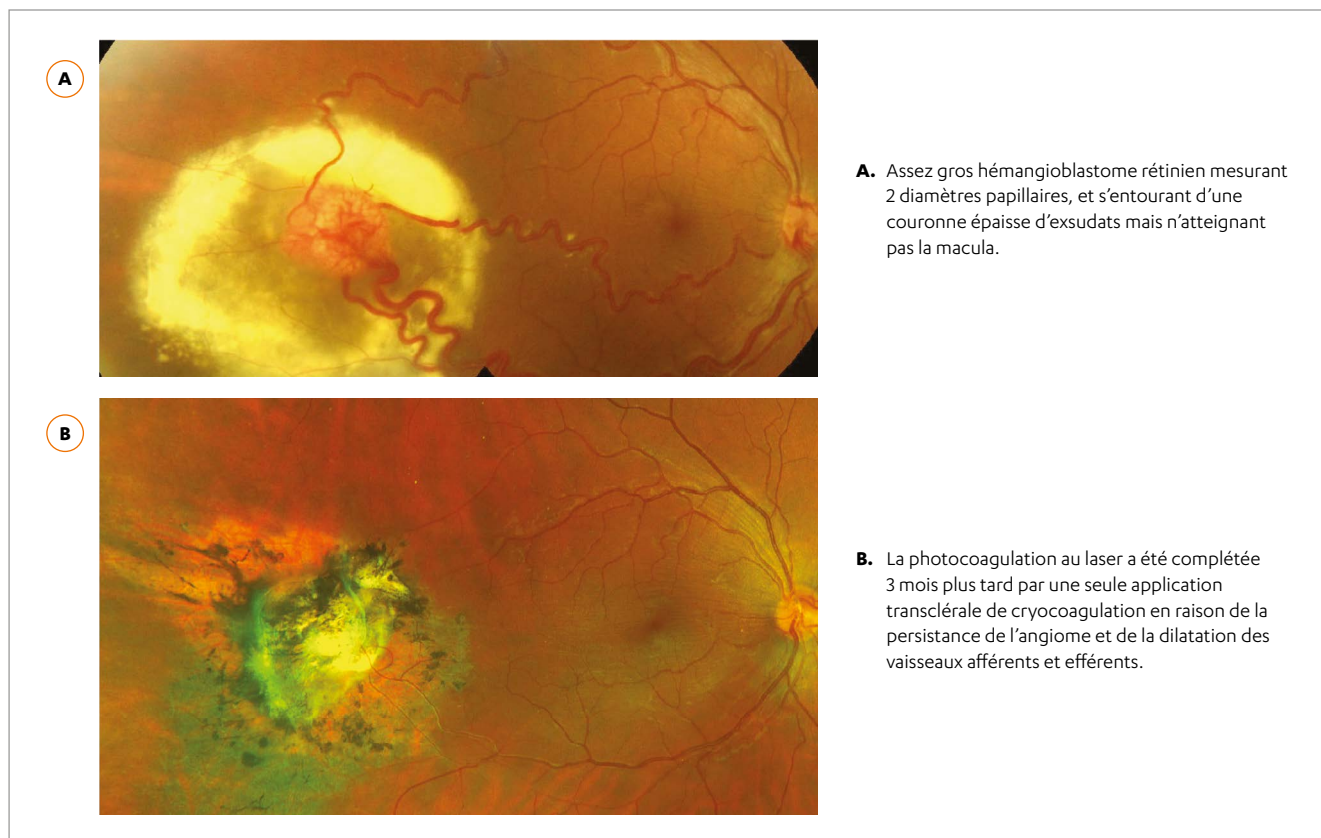
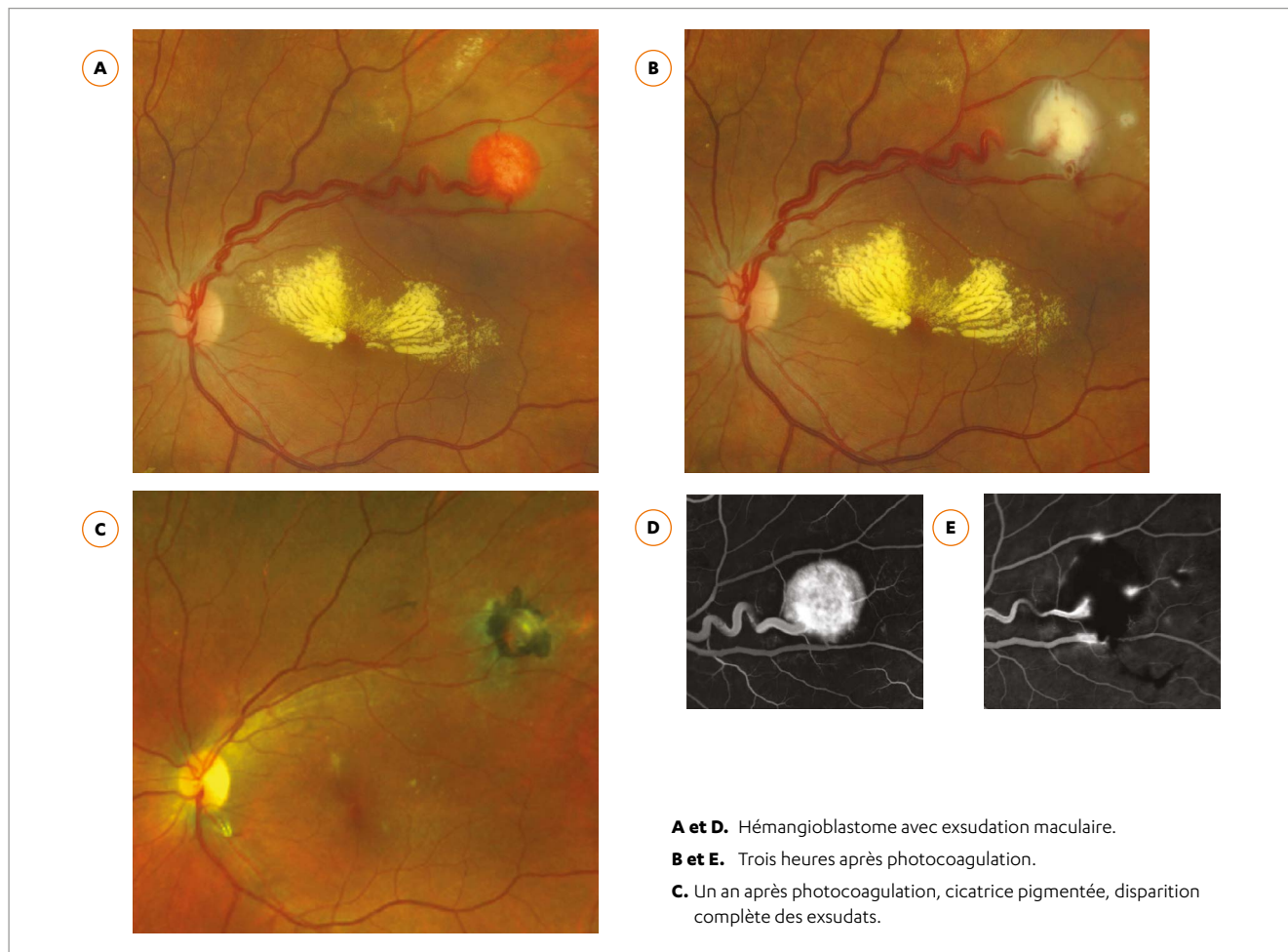
**À PROPOS DU LASER DES HÉMANGIOBLASTOMES RÉTINIENS** <sup>4,7</sup>

**Le laser doit être toujours préféré à la cryo** : en effet les angiomes peuvent être très saillants et leur surface difficilement accessible par voie trans-sclérale, alors que l'angiome est facilement exposé au rayon du laser. L'hémoglobine contenue dans le sang des capillaires de l'angiome absorbe très bien la radiation verte ou jaune.

**Il faut cependant respecter quelques règles :**

- Utiliser des temps d'exposition longs (0,20 à 0,40 sec) compte tenu du débit sanguin rapide dans l'angiome, et des impacts assez larges 200 µm et puissants pour obtenir un blanchiment franc de l'angiome.
- Ne coaguler que la surface de l'angiome, en évitant de déborder ; le traitement est ainsi peu douloureux.
- Il est inutile de tenter d'occlure l'artère afférente, mais il est possible de terminer par quelques impacts sur l'artère à proximité de l'angiome, lorsque l'angiome est coagulé.

**Laser d'hémangioblastomes rétiens de taille moyenne.**



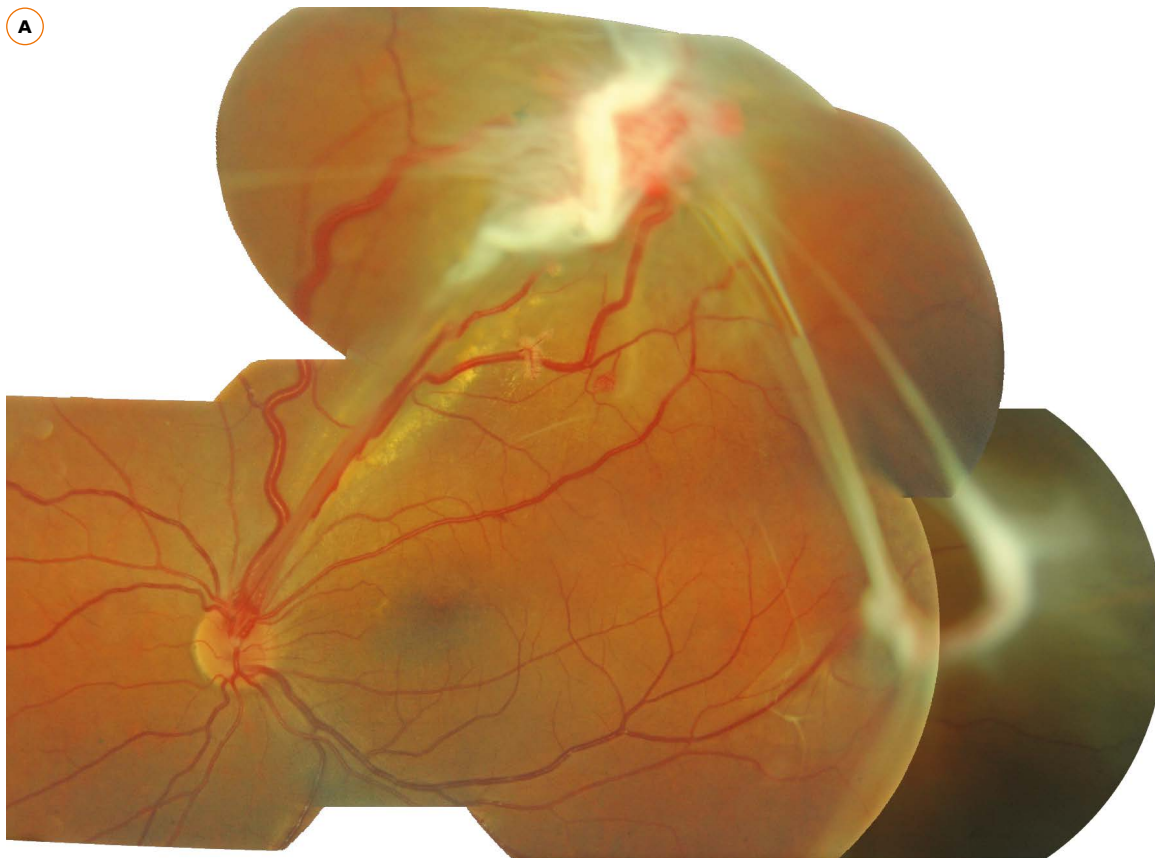


Hémangioblastome avec décollement rétinien exsudatif : photocoagulation.



- A.** Gros hémangioblastome rétinien en périphérie, mesurant 2 diamètres papillaires, avec décollement rétinien et exsudats lipidiques s'étendant dans la macula.
- B.** Angiographie montrant la dilatation de l'artère temporale supérieure et de la veine temporale inférieure.
- C.** Trois heures après le laser, l'angiome est blanc, mais le décollement rétinien exsudatif s'est aggravé (flèches).
- D.** L'angiographie montre une diffusion de colorant persistante à la périphérie de l'angiome. Un complément de laser est pratiqué le jour même.
- E.** Un mois plus tard, l'angiome est fibrosé. Les exsudats lipidiques commencent à se résorber dans la macula.

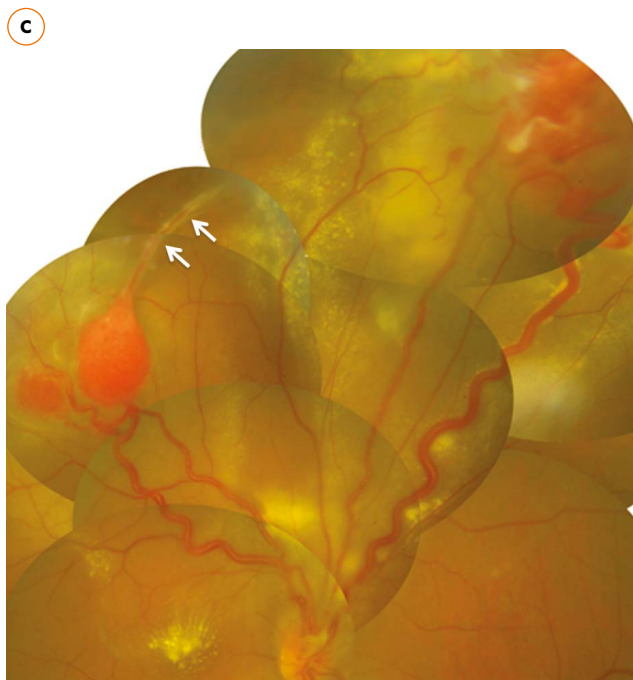
**Hémangioblastomes compliqués nécessitant une chirurgie endoculaire avec photocoagulation peropératoire.**



**A.** Fibrose vitréorétinienne entre deux groupes d'angiomes d'une part, et la papille d'autre part.

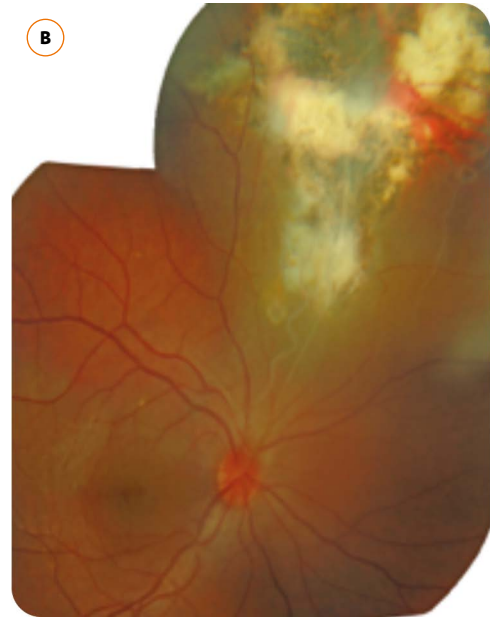


**B.** Volumineux angiome avec décollement exsudatif et exsudats lipidiques dépassant la macula ; fibrose vascularisée tendue entre la papille et l'angiome.

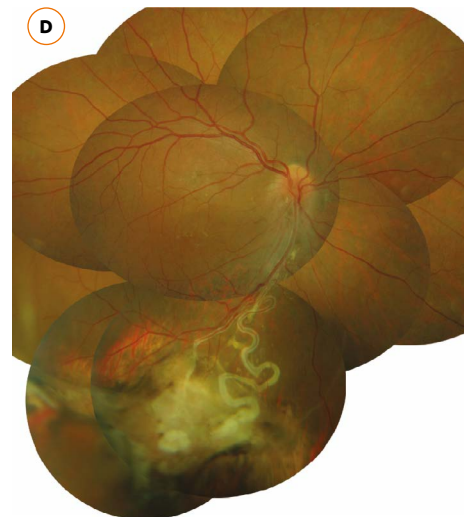
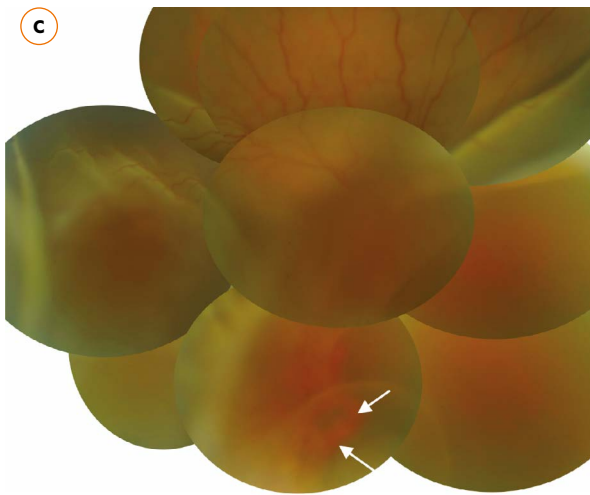


**C.** Volumineux angiomes multiples, avec néovascularisation rétinovitréenne (flèches) à partir d'un angiome.

**Hémangioblastomes compliqués après chirurgie endoculaire.**



- A.** Très volumineux hémangioblastome saillant, mesurant 4 diamètres papillaires, entraînant une exsudation massive jusqu'à la papille et une membrane épirétinienne.
- B.** Un an après chirurgie d'exérèse de la tumeur (rétinectomie limitée par voie de vitrectomie) cicatrice inerte dans la zone de l'angiome.



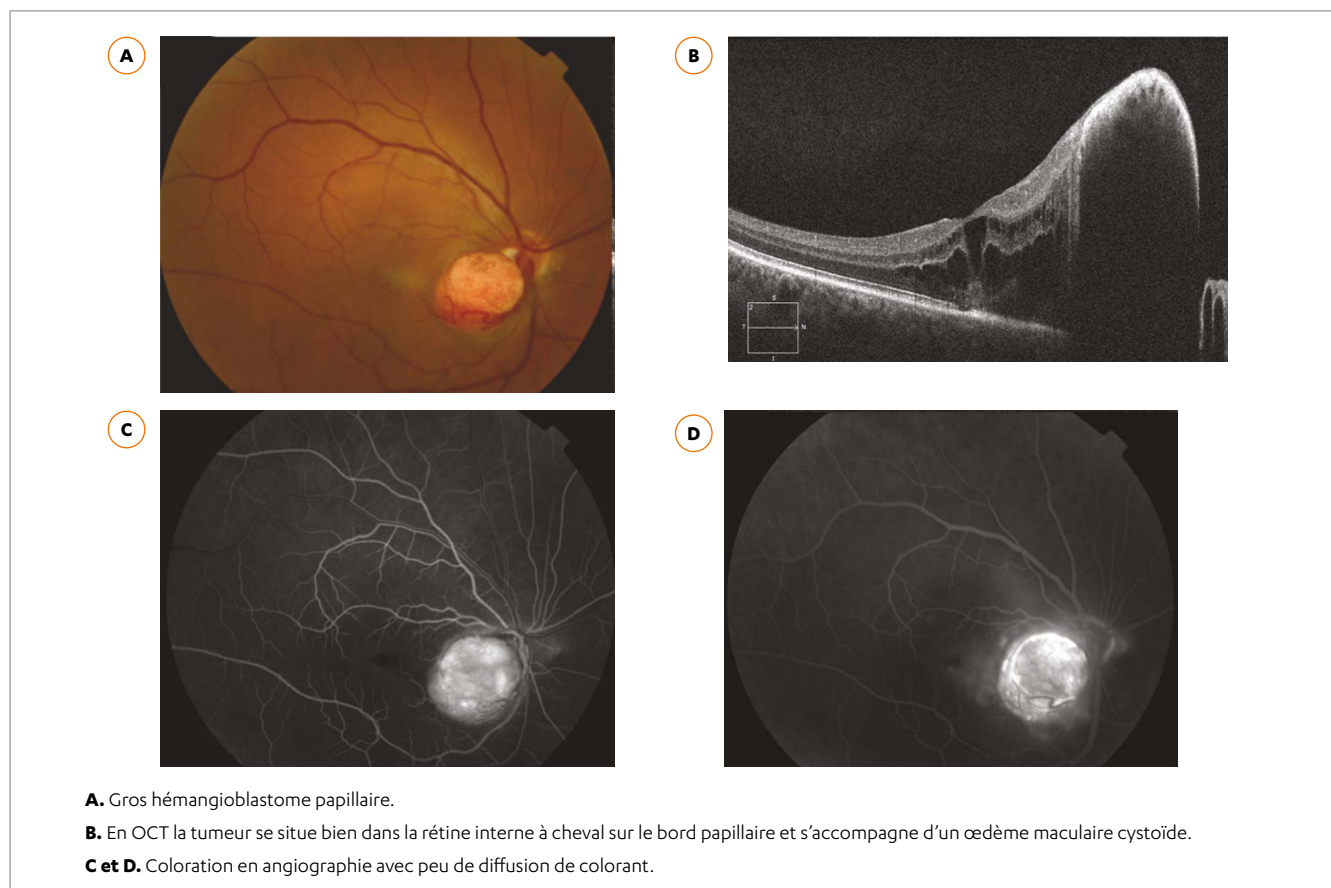
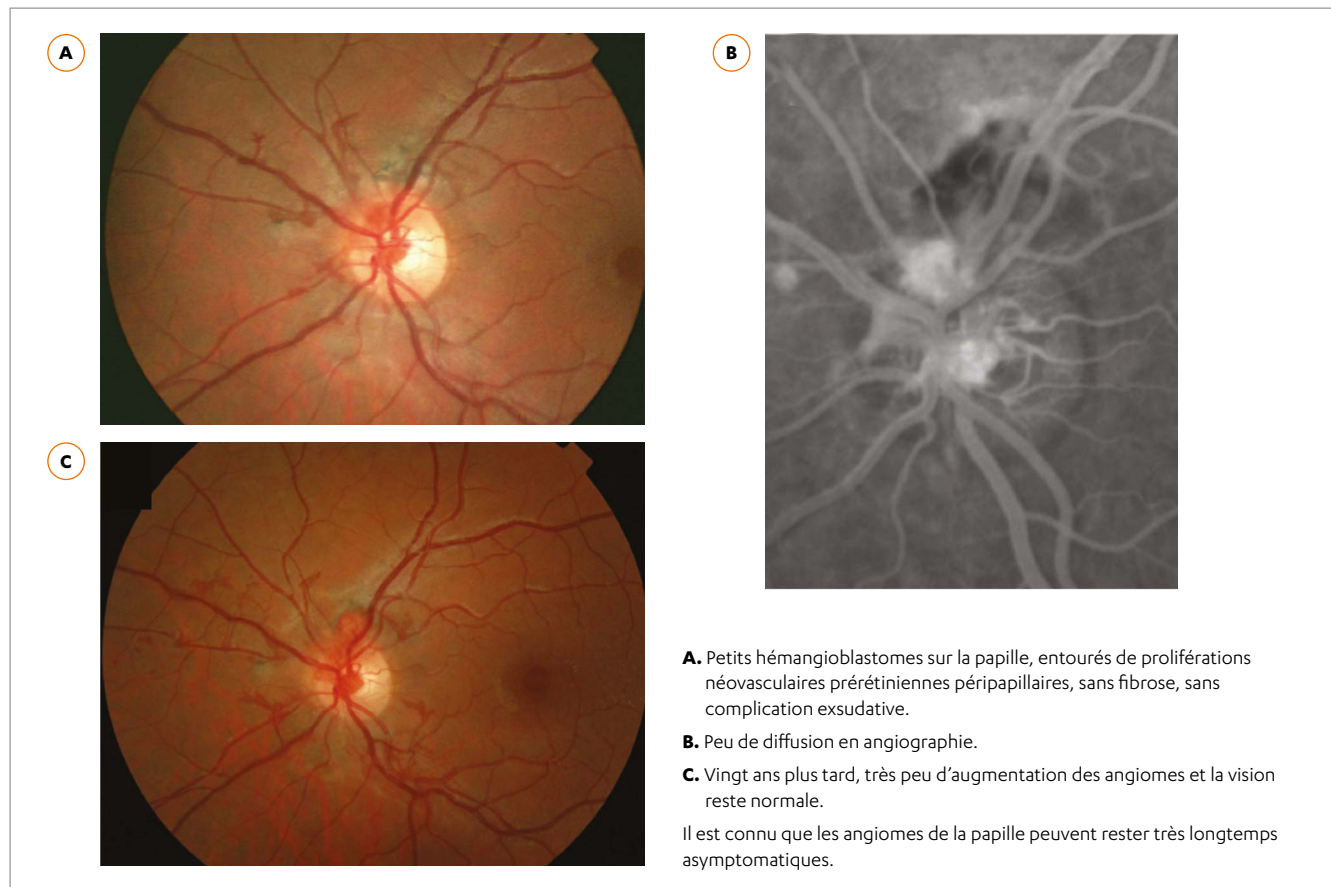
- C.** Décollement de rétine exsudatif inférieur avec gros vaisseaux rétiniens dilatés (flèches), laissant suspecter un hémangioblastome, également suspecté à l'Échographie.
- D.** Six mois après vitrectomie et laser endoculaire, réapplication rétinienne, angiome coagulé, séquelles de gros vaisseaux dilatés engainés.

**À PROPOS DE LA CHIRURGIE ENDOCULAIRE DES HÉMANGIOBLASTOMES RÉTINIENS**

En cas d'angiome très volumineux, d'angiomes multiples avec fibrose prérétinienne, de décollement rétinien exsudatif et tractionnel, **la chirurgie endoculaire avec laser endoculaire ou rétinectomie peut être la solution**. Plusieurs interventions peuvent être nécessaires et le risque de développement de nouveaux angiomes est important dans ces cas sévères. Cependant **le recours chirurgical peut être précieux** notamment dans les yeux uniques (Gaudric A et al).<sup>3</sup>

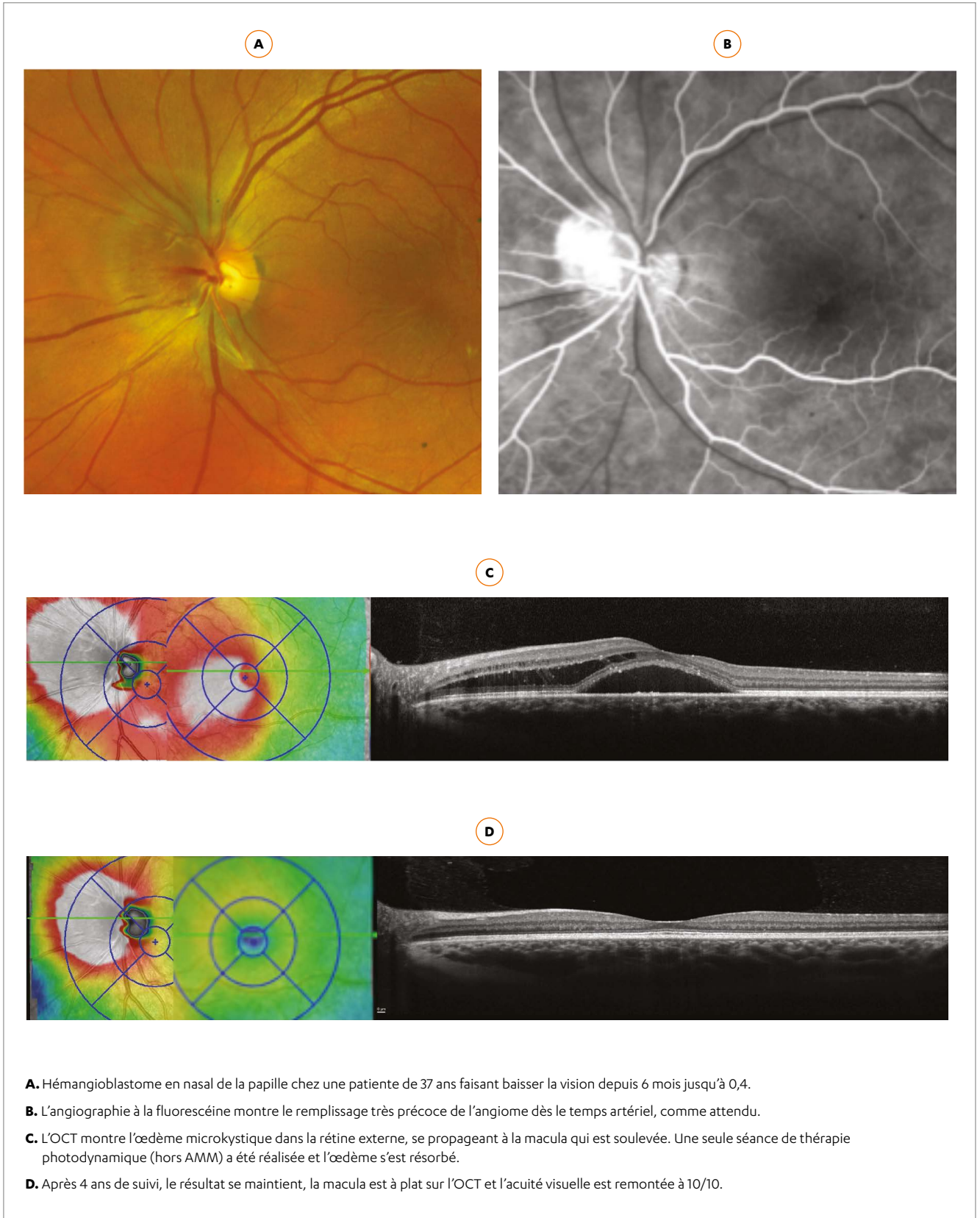
### Hémangioblastomes de la papille.

Les hémangioblastomes de la papille au cours de la maladie de Von Hippel Lindau peuvent être associés ou non à des hémangioblastomes rétiniens périphériques.

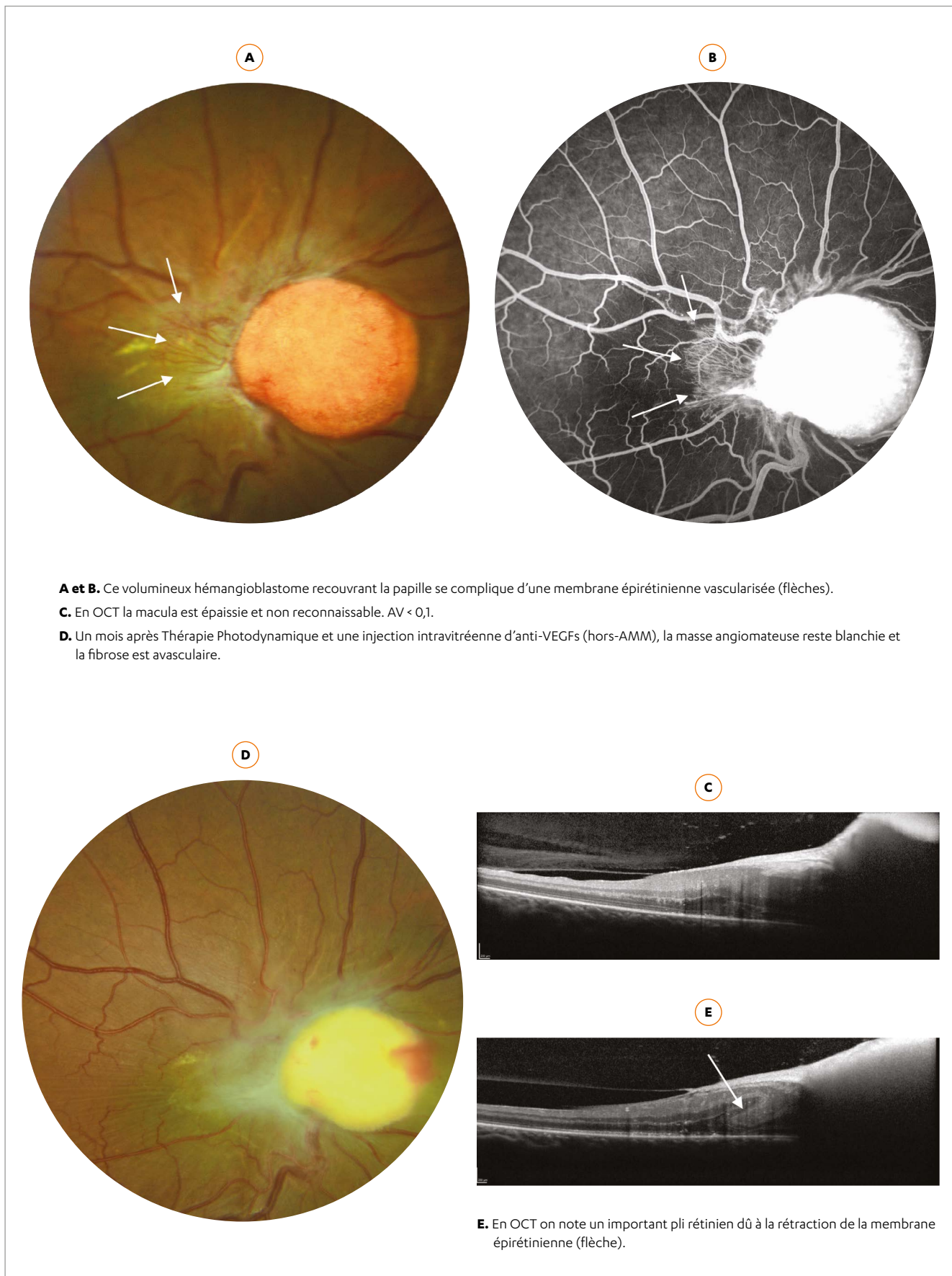


**Traitement des hémangioblastomes de la papille.**

Le traitement des hémangioblastomes de la papille est difficile. En effet, parce que l'angiome est développé dans la rétine interne et la couche des fibres optiques, un traitement destructeur, tel que le laser thermique, entraînera aussi un déficit important du champ visuel. Si l'angiome est situé sur la moitié temporale de la papille la fonction maculaire sera perdue. La thérapie photodynamique (PDT) est une alternative possible, mais elle ne parvient pas à faire disparaître l'angiome. Cependant elle peut le fibroser et diminuer ou supprimer l'exsudation.

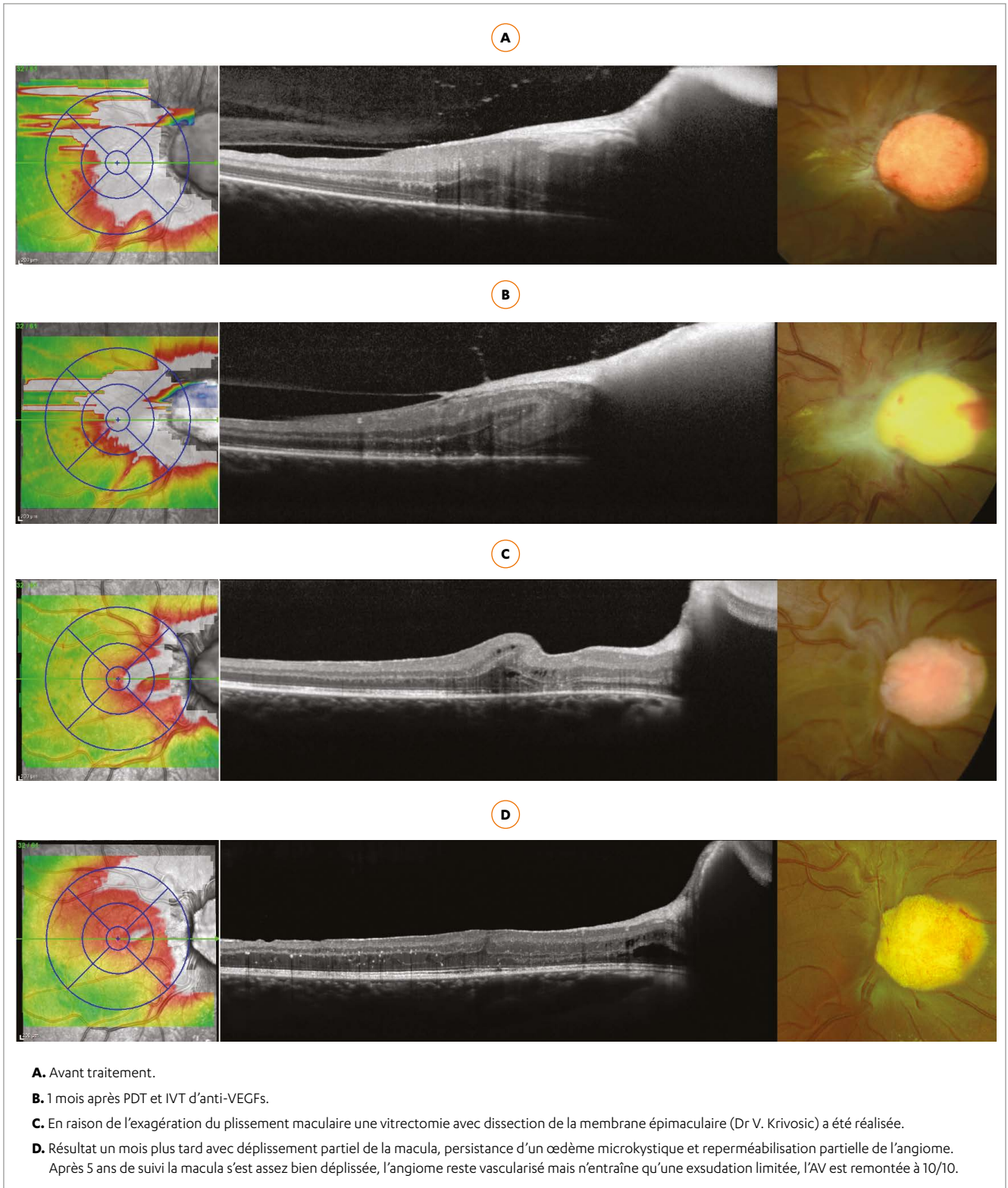


Traitement des hémangioblastomes de la papille.



**Traitement des hémangioblastomes de la papille.**

Évolution du cas précédent.

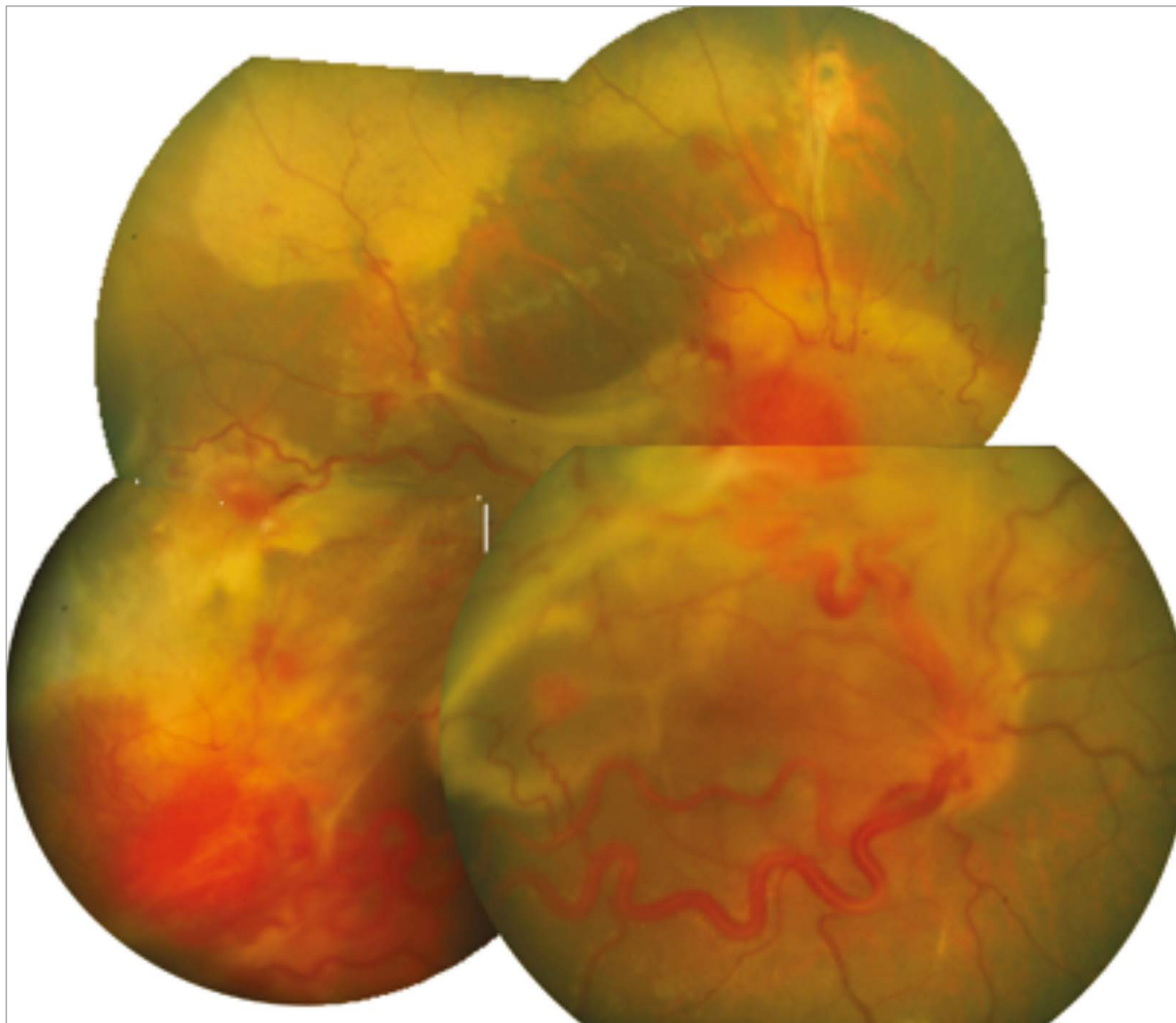


**À PROPOS DU TRAITEMENT DES HÉMANGIOBLASTOMES DE LA PAPILLE <sup>6</sup>**

Malgré des résultats parfois satisfaisants comme ceux montrés ici, **le traitement des angiomes de la papille reste difficile et parfois hasardeux.** Il faut mettre en balance le risque d'évolution spontanée, souvent très lent et les bénéfices attendus ou les risques du traitement. **Cette affection étant très rare il est préférable d'adresser ces patients à un centre de référence ayant accumulé une expérience dans ce domaine.**

**Forme très évoluée des hémangioblastomes d'une maladie de Von Hippel Lindau.**

Forme gravissime avec hémangioblastomes multiples au cours d'une maladie de Von Hippel Lindau. Très nombreux volumineux angiomes, décollement de rétine total, exsudatif et tractionnel. Les chances de succès de la chirurgie rétinovitréenne sont limitées dans ces cas. Le risque est l'évolution vers le Glaucome Néovasculaire et éventuellement l'énucléation. Une surveillance attentive du fond d'œil des patients présentant une maladie de VHL devrait éviter une telle évolution.





RECOMMANDATIONS DEVANT UN PATIENT PRÉSENTANT UN HÉMANGIOBLASTOME  
DE LA MALADIE DE VON HIPPEL LINDAU <sup>7</sup>

**À TOUT AGE**

- Informer les familles que le test génétique peut identifier ceux des membres qui sont à risque et ceux pour lesquels la surveillance n'est pas nécessaire.

**EN VUE DE LA CONCEPTION D'UN ENFANT**

- Informer l'obstétricien des antécédents de VHL dans la famille.

**À LA NAISSANCE**

- Informer le pédiatre des antécédents familiaux de VHL en vue de pratiquer les examens notamment neurologiques dans le suivi.

**ENTRE 1 ET 4 ANS chez les porteurs de la mutation**

- Examen annuel du Fond d'Œil (FO) par un ophtalmo pédiatre y compris sous anesthésie générale.

**DE 5 à 15 ANS**

- Examen annuel du FO. Examen neurologique, dosage des métanéphrines sanguines ou urinaires, échographie abdominale ou IRM à partir de 8 ans. Examen ORL audiolgique.

**À PARTIR DE 16 ANS**

- Examen annuel du FO. Échographie ou IRM abdominale et rénale. Recherche de phéochromocytome. IRM encéphalique tous les 2 à 3 ans. Examen audiolgique.

**PENDANT LA GROSSESSE**

- Rapprocher les examens, notamment du FO. IRM encéphalique au 4<sup>ème</sup> mois.

## LES CENTRES DE MALADIES RARES POUR LA MALADIE DE VHL

- Le Centre de Référence des maladies Vasculaires rares du Cerveau et de l'Œil (**CERVCO**) prend en charge les patients présentant une maladie rare des vaisseaux de la rétine.

L'objectif des centres maladies rares est d'améliorer la prise en charge des patients en limitant l'errance diagnostique et thérapeutique. Les hémangioblastomes capillaires rétiens de la maladie de VHL, la maladie de Coats, les MacTel de type 1 et de type 2, les tumeurs rétiennes vasoprolifératives, les vitréo-rétinopathies exsudatives familiales de l'adulte font parties des pathologies prises en charge par le CERVCO. L'exploration des vaisseaux de la rétine des patients présentant une maladie des petites artères cérébrales a également été développée en collaboration avec les neurologues au sein du CERVCO.

Le Dr V. Krivosic est la référente nationale de la prise en charge et du traitement des hémangioblastomes capillaires rétiens en collaboration avec le centre PREDIR du Pr S. Richard.

Contact : CERVCO, **Dr V. Krivosic**, centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil. Service d'ophtalmologie, Hôpital Lariboisière, Paris. [www.cervco.fr](http://www.cervco.fr)

- Le Centre PREDIspositions aux tumeurs du Rein (**PREDIR**) a pour but d'établir un diagnostic et d'optimiser le suivi et le traitement des patients porteurs de la mutation du gène VHL ainsi que des membres à risque de leur famille, en mettant à leur disposition des équipes expérimentées aux compétences spécifiques et des thérapeutiques innovantes. Il a également vocation d'être un centre de recours, disposant d'une attraction interrégionale, nationale et internationale, du fait de la rareté des affections en cause. Par ailleurs, le Pr Richard supervise et coordonne le registre national des patients atteints de la maladie de Von Hippel Lindau.

Contact : PREDIR **Pr S. Richard**, PREDIspositions aux tumeurs du Rein. [www.pedir.org](http://www.pedir.org)

- L'ASSOCIATION DE PATIENTS VHL France [www.vhlfrance.org](http://www.vhlfrance.org)

Cette association dynamique et éclairée regroupe des patients français atteints de la maladie de Von Hippel Lindau. Elle diffuse des informations sur la maladie et propose une plateforme d'échange et d'écoute aux patients qui le souhaitent. Elle est également très présente aux réunions annuelles organisées au niveau mondiale mettant en contact les médecins, chercheurs et patients.

## RÉFÉRENCES

1. Aronow ME, Wiley HE, Gaudric A, et al. von Hippel-Lindau disease: Update on Pathogenesis and Systemic Aspects. *Retina*. 2019;39(12):2243-2253.
2. Chen X, Sanfilippo CJ, Nagiel A, et al. Early Detection of Retinal Hemangioblastomas in Von Hippel-Lindau Disease Using Ultra-Widefield Fluorescein Angiography. *Retina*. 2018;38(4):748-754.
3. Gaudric A, Krivosic V, Duguid G, Massin P, Giraud S, Richard S. Vitreoretinal surgery for severe retinal capillary hemangiomas in von Hippel-Lindau disease. *Ophthalmology*. 2011;118(1):142-149.
4. Krivosic V, Kamami-Levy C, Jacob J, Richard S, Tadayoni R, Gaudric A. Laser Photocoagulation for Peripheral Retinal Capillary Hemangioblastoma in von Hippel-Lindau Disease. *Ophthalmol Retina*. 2017;1(1):59-67.
5. Maher ER, Neumann HP, Richard S. von Hippel-Lindau disease: a clinical and scientific review. *Eur J Hum Genet*. 2011;19(6):617-623.
6. Saitta A, Nicolai M, Giovannini A, Mariotti C. Juxtapapillary retinal capillary hemangioma: new therapeutic strategies. *Med Hypothesis Discov Innov Ophthalmol*. 2014;3(3):71-75.
7. Wiley HE, Krivosic V, Gaudric A, et al. Management of Retinal Hemangioblastoma in Von Hippel-Lindau Disease. *Retina*. 2019;39(12):2254-2263.

# 1.2 TORTUOSITÉS ARTÉRIOLAIRES RÉTINIENNES FAMILIALES (TARF)

Valérie Krivosic, Alain Gaudric

**Nom anglais :** *Familial Retinal Arteriolar Tortuosity*

## Définition

Les tortuosités artérielles rétiniennes familiales sont caractérisées par une tortuosité des artères de deuxième et troisième ordre sans participation veineuse. Habituellement isolées et asymptomatiques elles peuvent se compliquer d'hémorragies maculaires labiles. L'atteinte est bilatérale.

## Incidence

Inconnue.

## Prévalence

Inconnue.

## Hérédité

Autosomique dominante, mutation des gènes COL4A1 et A2 ; chromosome 13q34.

## Âge moyen de diagnostic

Variable car souvent asymptomatique.

## Manifestations systémiques associées

Les TARF sont habituellement isolées.

On a cependant décrit des leuco-encéphalopathies par atteinte des petites artères cérébrales<sup>2,6</sup> des hémiparésies infantiles et leur association dans le HANAC syndrome<sup>3</sup> (Hereditary Angiopathy with Nephropathy Aneurysm and Cramps).

Il existe par ailleurs un risque d'hémorragie cérébrale *in utero* et surtout périnatale, contre-indiquant l'accouchement par voie basse. La découverte de tortuosités artériolaires rétiniennes chez une femme en âge de procréer doit donc faire rechercher une mutation du gène COL4A1 ou A2.

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE

Elle est limitée à une tortuosité excessive, des artères de deuxième et troisième ordre principalement au pôle postérieur, prenant au maximum un aspect « tirebouchonné »<sup>6</sup>.

L'angio-OCT montre très bien ces tortuosités dans la rétine interne<sup>14</sup>.

La seule complication est la survenue éventuelle d'hémorragies maculaires, labiles qui peuvent faire baisser la vision temporairement.

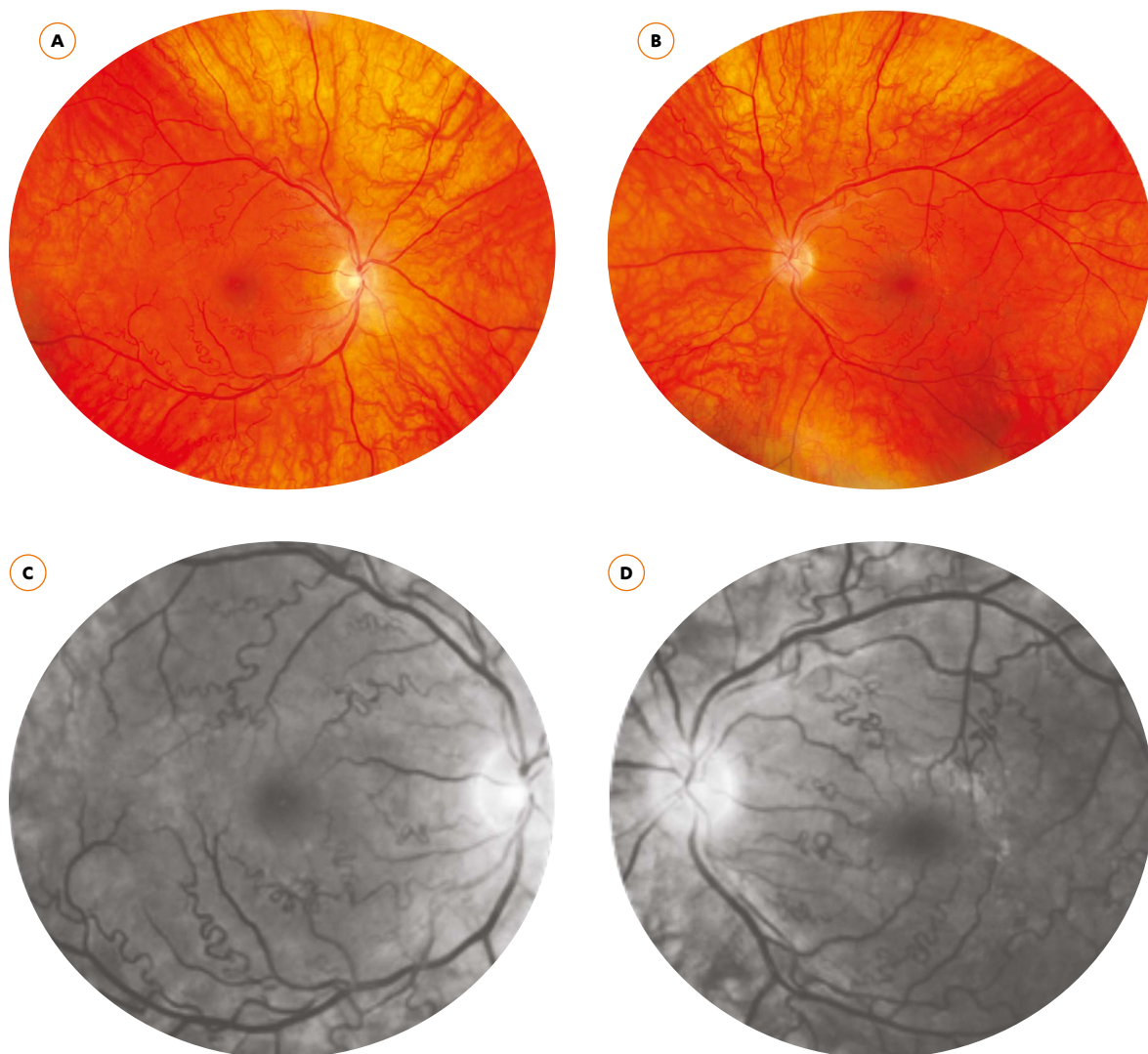
## DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

Limité aux tortuosités veinulaires congénitales, plus fréquentes, et qui ne sont pas connues pour être associées à une quelconque atteinte systémique.

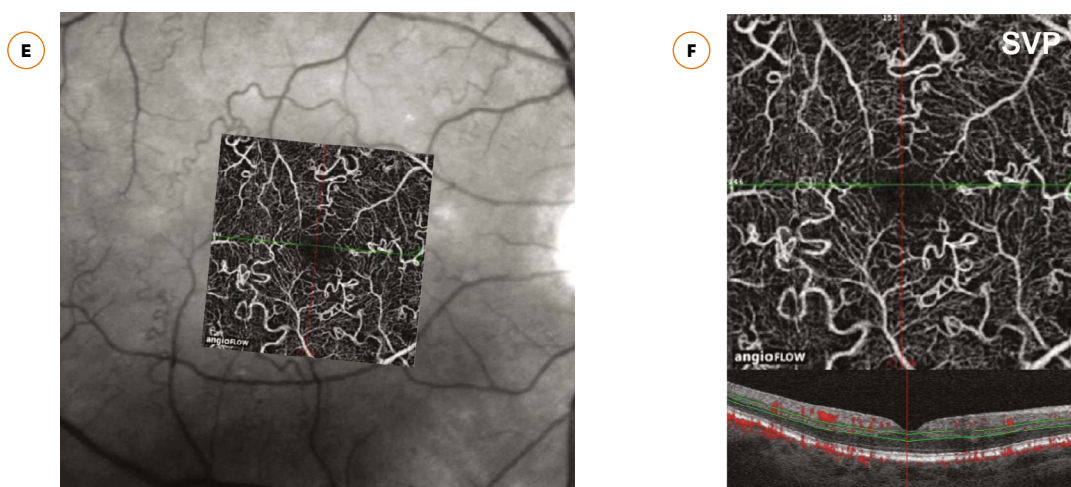
## ÉVOLUTION

Des cas d'accentuation des tortuosités avec l'âge ont été rapportés<sup>5</sup>.

**Tortuosités artériolaires rétiniennes familiales.**



**A et B.** Les tortuosités artériolaires sont difficilement visibles sur les clichés couleur grand champ.  
**C et D.** Elles sont bien visibles en anérythre, limitées aux artérioles de deuxième et troisième ordre, bilatérales.

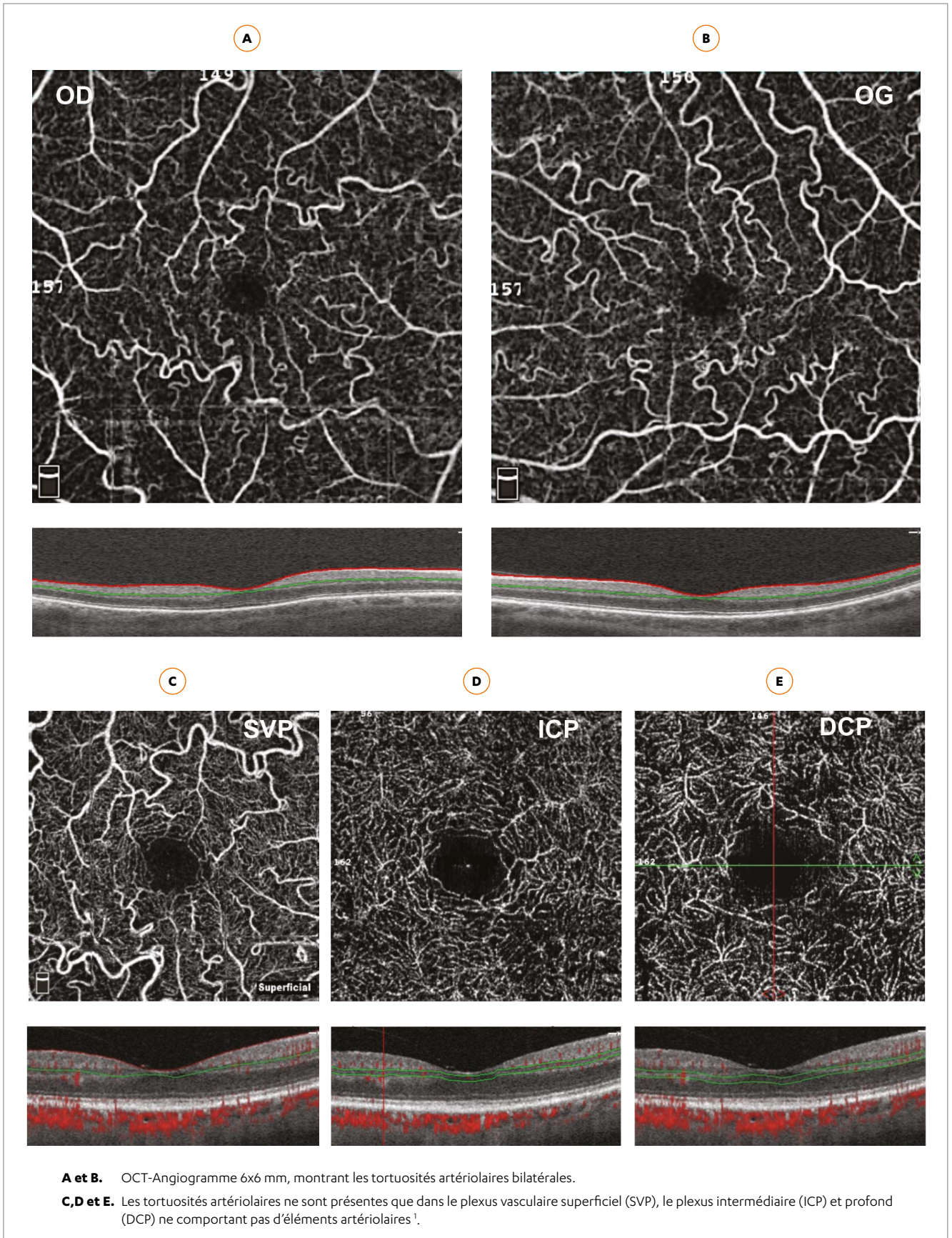


**E et F.** Un autre cas, où l'image OCT-Angiographie, segmentée au niveau du plexus vasculaire superficiel (SVP) montre les tortuosités artériolaires avec un contraste maximum.

**Tortuosités artériolaires réiniennes familiales, OCT Angiographie.**

Contexte : patient de 46 ans, ayant présenté un accident vasculaire cérébral, lié à une maladie des petites artères cérébrales.

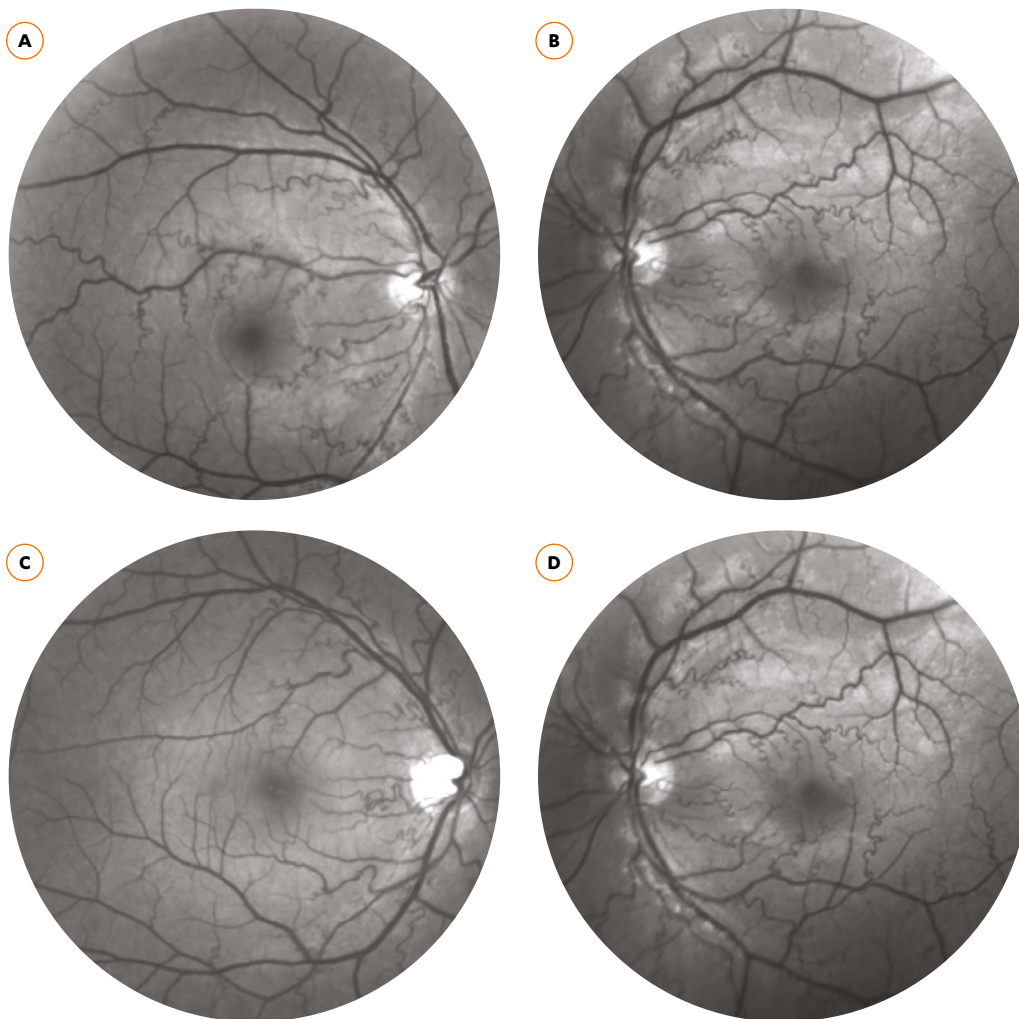
Le bilan a découvert une mutation du gène COL4A2 et l'examen du fond d'œil des tortuosités artériolaires typiques.



**A et B.** OCT-Angiogramme 6x6 mm, montrant les tortuosités artériolaires bilatérales.

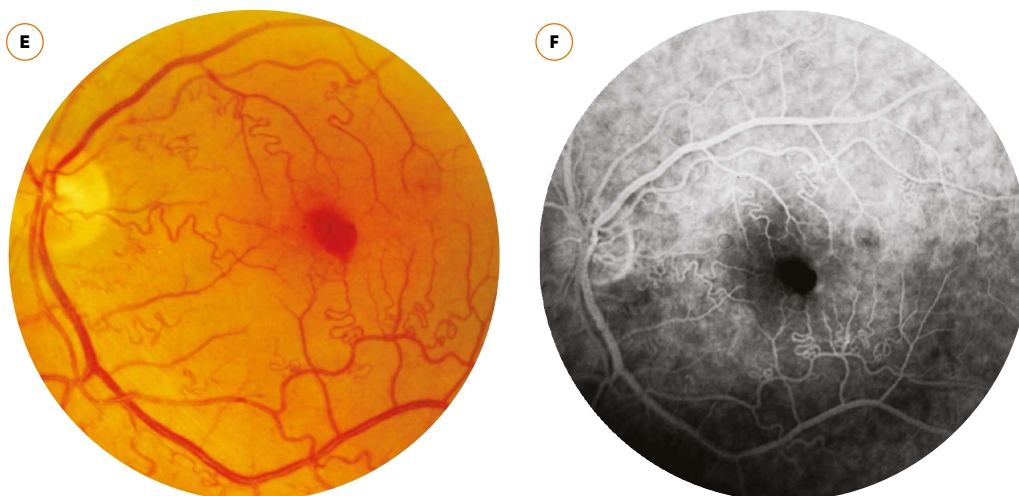
**C,D et E.** Les tortuosités artériolaires ne sont présentes que dans le plexus vasculaire superficiel (SVP), le plexus intermédiaire (ICP) et profond (DCP) ne comportant pas d'éléments artériolaires<sup>1</sup>.

**Tortuosités artériolaires rétiniennes familiales.**



**A et B.** Clichés anérythre de l'OD et de l'OG d'un jeune homme de 20 ans, montrant des tortuosités artériolaires bilatérales typiques.

**C et D.** Son père, 47 ans, a le même aspect du fond d'œil.



**E et F.** Un autre cas de tortuosités artériolaires avec hémorragie maculaire, sans signe de diffusion en angiographie fluo (F). Ces hémorragies régressent sans séquelles.



TORTUOSITÉS ARTÉRIOLAIRES RÉTINIENNES FAMILIALES : À RETENIR

**Maladie rare à transmission autosomale dominante**

- Les tortuosités artérielles sont limitées aux artères de deuxième et troisième ordre.
- Bien que souvent isolées, elles peuvent s'inscrire dans un tableau systémique car les gènes COL4 A1 et A2 mutés entraînent la synthèse d'un collagène déficient dans les membranes basales vasculaires aussi en dehors de l'œil.
- Un test génétique et un examen neurologique sont recommandés.
- Chez les femmes en âge de procréer porteuses des mutations COL4 A1, 2, l'accouchement par voie basse est contre-indiqué car il existe un risque d'hémorragie cérébrale périnatale.

RÉFÉRENCES

1. Giocanti-Aurégan A, Gaudric A, Buffon F, et al. Optical Coherence Tomography Angiography of Familial Retinal Arteriolar Tortuosity. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina*. 2018;49(6):397-401. 2.
2. Gould DB, Phalan FC, van Mil SE, et al. Role of COL4A1 in small-vessel disease and hemorrhagic stroke. *N Engl J Med* 2006;354:1489-1496.
3. Plaisier E, Alamowitch S, Gribouval O, et al. Autosomal-dominant familial hematuria with retinal arteriolar tortuosity and contractures: a novel syndrome. *Kidney Int*. 2005;67(6):2354-2360.
4. Saraf SS, Tying AJ, Chen C-L, et al. Familial retinal arteriolar tortuosity and quantification of vascular tortuosity using swept-source optical coherence tomography angiography. *American Journal of Ophthalmology Case Reports*. 2019;14:74-78. doi:10.1016/j.ajoc.2019.03.001.
5. Sutter FKP, Helbig H. Familial retinal arteriolar tortuosity: a review. *Surv Ophthalmol*. 2003;48(3):245-255.
6. Vahedi K, Massin P, Guichard JP, et al. Hereditary infantile hemiparesis, retinal arteriolar tortuosity, and leukoencephalopathy. *Neurology* 2003;60:57-63.

# 1.3 HÉMANGIOME CAVERNEUX DE LA RÉTINE

Francesca Amoroso, Salomon Yves Cohen

**Nom anglais :** *Cavernous hemangioma of the retina*

**Synonyme ancien :** *Angiomatosis Retinae*

## Définition

Tumeur vasculaire habituellement sporadique, bénigne, isolée, unilatérale dans 90% des cas, asymptomatique, caractérisée par des amas d'ectasies capillaires intrarétiniens. Plus rarement, affection autosomale dominante associant hémangiomes rétiniens, cérébraux et cutanés.

## Incidence

Inconnue.

## Prévalence

Inconnue dans la population générale. 5% des patients présentant des cavernomes cérébraux familiaux ont des hémangiomes caverneux<sup>1</sup>.

## Hérédité

Habituellement sporadique. Mais il existe des formes syndromiques associées à des cavernomes cutanés et cérébraux, autosomiques dominantes, par mutation du gène KRIT1/CCM1 sur le chromosome<sup>7</sup>.

## Âge de diagnostic

Variable, découverte à l'examen systématique ou, plus rarement, lors d'une complication hémorragique<sup>2</sup>.

## Manifestations systémiques associées<sup>7-9</sup>

Aucune, sauf formes familiales : hémangiomes cérébraux (cavernomes) et/ou angiomes cutanés. 14% des patients avec hémangiomes caverneux rétiniens ont des altérations intracrâniennes, asymptomatiques, ou avec déficit neurologique focal<sup>2</sup>. Les hémorragies sont leur principale complication.

Cavernomes cérébraux et cutanés.

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE

Groupe d'ectasies capillaires de couleur rouge foncé, en « grappes de raisin », souvent associées à une anomalie structurale rétinienne localisée caractérisée par un tissu fibrogial épaississant la rétine<sup>3,4</sup>. Les ectasies sont organisées autour des veines avec souvent une anomalie de distribution vasculaire localisée. Le sang circule lentement dans les ectasies entraînant l'aspect caractéristique de sédiment d'hématies dans la partie inférieure des ectasies. Les lésions peuvent être localisées n'importe où dans le fond d'œil, y compris sur la papille.

Dans des cas exceptionnels (d'une maladie déjà rare) les anomalies peuvent être diffuses.

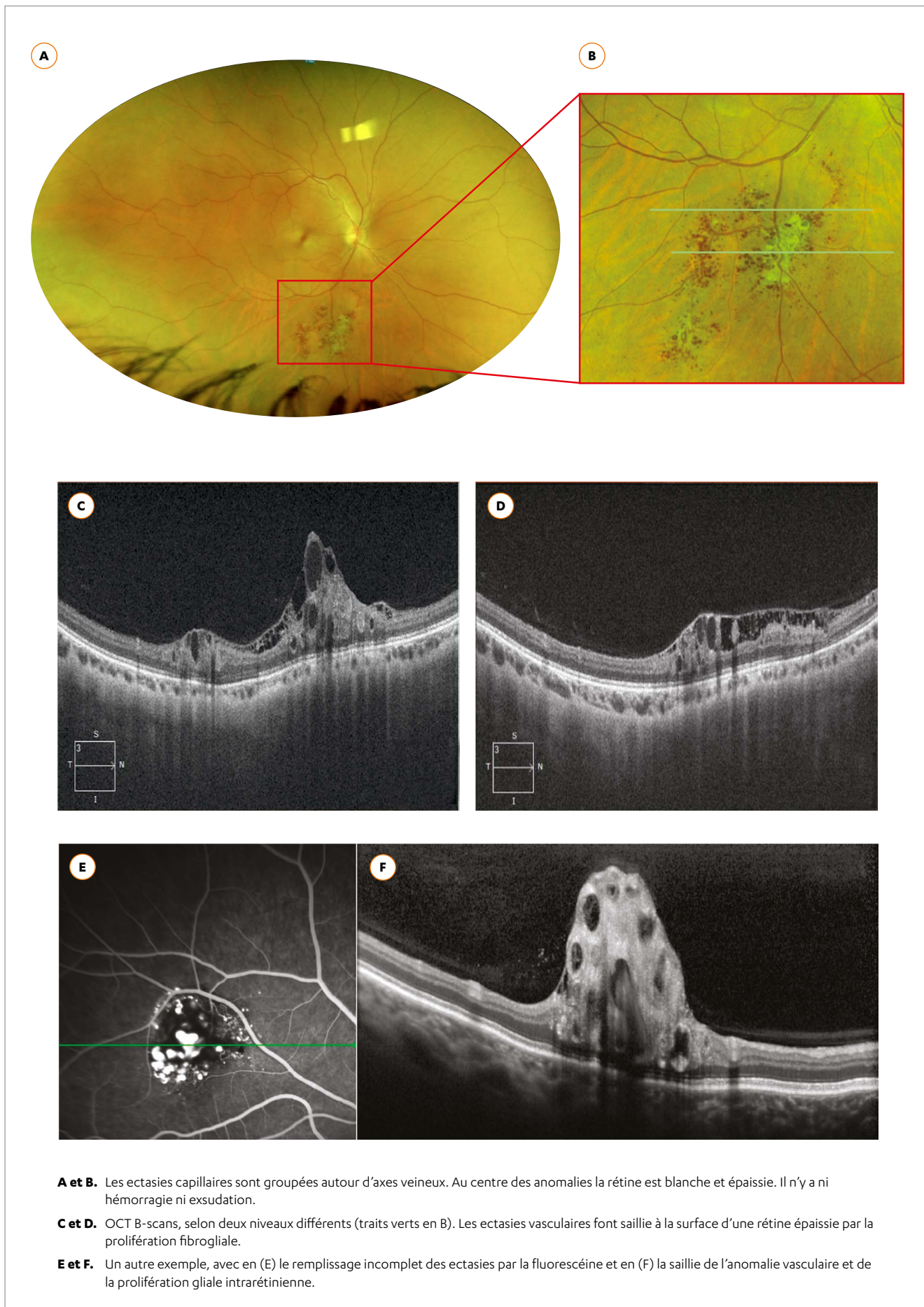
## ASSOCIATIONS OCULAIRES

Rares, aux hémangiomes choroïdiens<sup>5</sup> et à la mélanocytose oculaire<sup>6</sup>.

## DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

Maladie de Coats, maladie de Von Hippel Lindau, toutes deux très différentes.

**Hémangiome caverneux de la rétine découvert fortuitement chez une femme de 35 ans.**

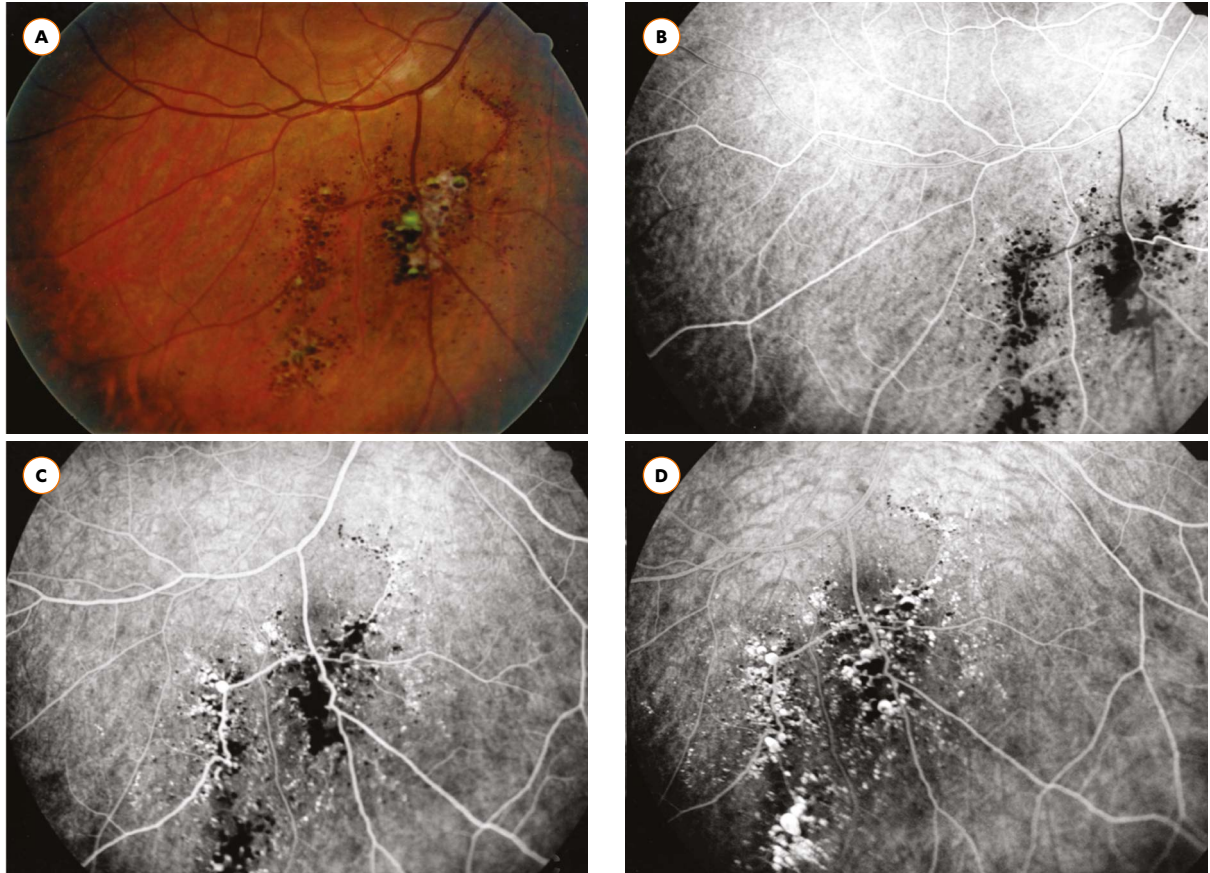


**A et B.** Les ectasies capillaires sont groupées autour d'axes veineux. Au centre des anomalies la rétine est blanche et épaissie. Il n'y a ni hémorragie ni exsudation.

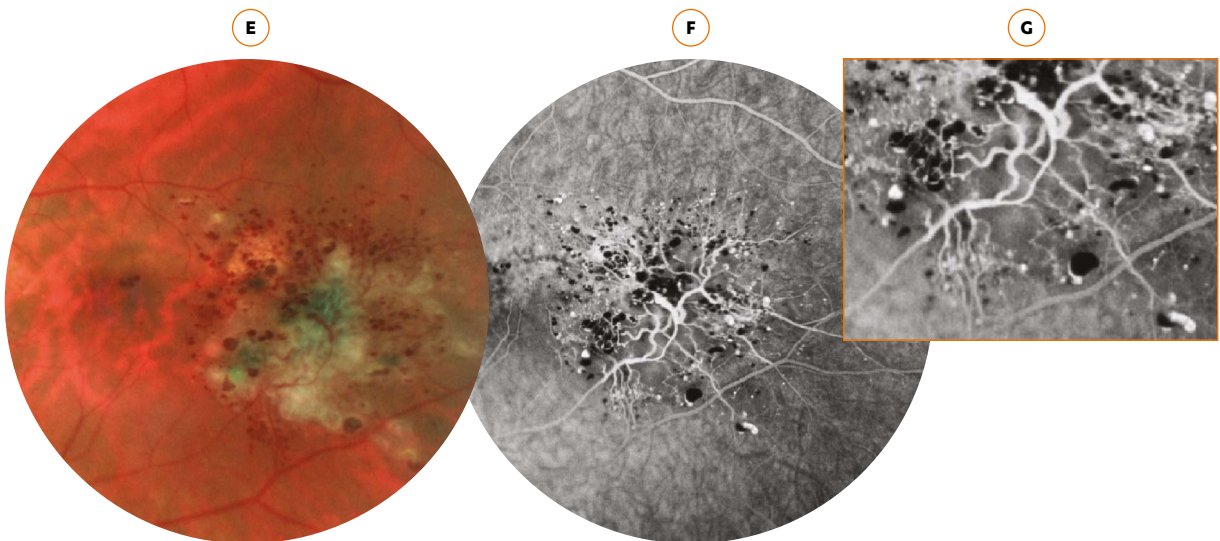
**C et D.** OCT B-scans, selon deux niveaux différents (traits verts en B). Les ectasies vasculaires font saillie à la surface d'une rétine épaissie par la prolifération fibrogliale.

**E et F.** Un autre exemple, avec en (E) le remplissage incomplet des ectasies par la fluorescéine et en (F) la saillie de l'anomalie vasculaire et de la prolifération gliale intrarétinienne.

Hémangiome caverneux de la rétine, examen angiographique.



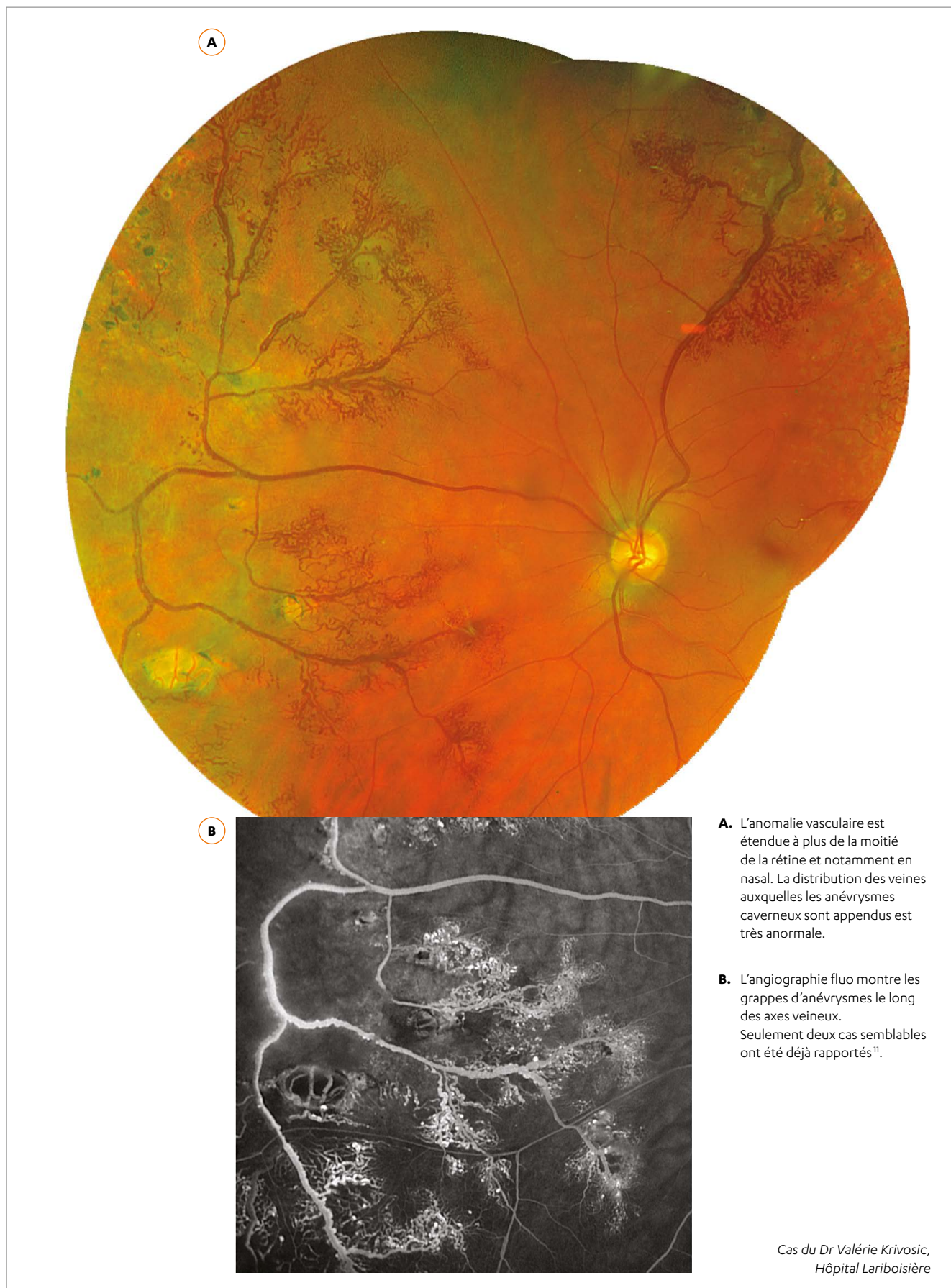
- A.** Aspect typique en « grappes de raisin »
- B, C et D.** En angiographie à la fluorescéine, les ectasies capillaires ne sont pas encore remplies à un temps artérioveineux (B), puis se remplissent très lentement. Le remplissage n'est pas tout à fait complet à 5 minutes ; on distingue l'aspect caractéristique de sédiment d'érythrocytes dans la partie inférieure des ectasies les plus grosses, seule la partie supérieure étant remplie de colorant (D). Il n'y a pas de diffusion de colorant.



- E, F et G.** Groupement d'ectasies capillaires autour d'une distribution vasculaire anormale localisée. Noter les niveaux liquides avec sédiment d'hématies dans le bas des ectasies (G).

### Hémangiome caverneux diffus de la rétine.

Dans des cas exceptionnels, l'hémangiome caverneux de la rétine peut être diffus et occuper une grande partie de la rétine.



## HÉMANGIOMES CAVERNEUX DE LA RÉTINE : À RETENIR

- L'hémangiome caverneux rétinien est une tumeur vasculaire habituellement sporadique, bénigne, isolée, unilatérale et asymptomatique, composée d'un amas intrarétinien et d'anévrysmes sacculaires d'origine veineuse.
- L'examen du fond d'œil est à lui seul caractéristique (aspect en grappes de raisin) et confirmé par une angiographie à la fluorescéine montrant le remplissage très lent de la lésion et des niveaux liquides dans les ectasies.
- Les hémangiomes caverneux sont généralement stables mais la croissance discrète des lésions, l'hémorragie intravitréenne et la prolifération fibreuse ont été décrites.
- Les hémangiomes caverneux rétiniens peuvent être associés à des hémangiomes cérébraux (cavernomes) et s'intègrent alors dans une forme familiale liée à une mutation génétique.
- Le diagnostic doit conduire à une imagerie vasculaire cérébrale, dans tous les cas et, en particulier, dans les cas familiaux.
- Ces tumeurs ne nécessitent aucun traitement en l'absence de complication.

## RÉFÉRENCES

1. Labauge P, Krivosic V, Denier C, Tournier-Lasserre E, Gaudric A. Frequency of retinal cavernomas in 60 patients with familial cerebral cavernomas: a clinical and genetic study. *Arch Ophthalmol*. 2006;124(6):885–886.
2. Wang W, Chen L. Cavernous hemangioma of the retina: a comprehensive review of the literature (1934-2015). *Retina* 2017;37(4):611–621.
3. Gass JDM. Cavernous hemangioma of the retina. A neuro-oculo-cutaneous syndrome. *Am J Ophthalmol*.1971;71:799–814.
4. Shields J, Eagle R, Ewing M, Lally SE, Shields CL. Retinal cavernous hemangioma: A fifty-two years of clinical follow-up with clinicopathologic correlation. *Retina*. 2014;34:1253–1257.
5. Sarraf D, Payne AM, Kitchen ND, Sehmi KS, Downes SM, Bird AC. (2000): Familial cavernous hemangioma: an expanding ocular spectrum. *Arch Ophthalmol*.118:969–73.
6. Zografos L, Gonvers M.(1994): Ocular melanocytosis and cavernous haemangioma of the optic disc. *Br J Ophthalmol*. 78:73-74.
7. Dalyai RT, Ghobrial G, Awad I, et al. Management of incidental cavernous malformations: a review. *Neurosurg Focus*. 2011;31(6):E5.
8. Mespreuve M, Vanhoenacker F, Lemmerling M. Familial multiple cavernous malformation syndrome: MR features in this uncommon but silent threat. *J Belg Soc Radiol*. 2016;100(1).
9. Rigamonti D, Hadley MN, Drayer BP, et al. Cerebral cavernous malformations. Incidence and familial occurrence. *N Engl J Med*. 11 de agosto de. 1988;319(6):343–347.
10. de Carlo TE, Romano A, Waheed NK, Duker JS. A review of optical coherence tomography angiography (OCTA) *Int J Retina Vitreous*. 2015;1:5.
11. Hewick S, Lois N, Olson JA. Circumferential Peripheral Retinal Cavernous Hemangioma. *Arch Ophthalmol*.2004;122(10):1557–1560.

# 1.4 VITRÉO-RÉTINOPATHIE EXSUDATIVE FAMILIALE (VREF)

**Alain Gaudric, Ramin Tadayoni**

**Nom anglais :** *Familial Exudative Vitreo Retinopathy*

**Synonyme ancien :** *Maladie de Criswick-Schepens*

## Définition

La VREF est une anomalie rare du développement des vaisseaux rétiniens, affectant l'angiogénèse rétinienne et entraînant une vascularisation incomplète de la périphérie rétinienne. Maladie décrite par Criswick et Schepens en 1969<sup>2</sup>.

## Incidence

Inconnue.

## Prévalence

Inconnue.

## Hérédité

Multiple. Cinq gènes porteurs de mutations ont été identifiés (NDP, FZD4, LRP5, TSPAN12, et ZNF408), quatre d'entre eux jouant un rôle dans la voie de signalisation Wnt, qui joue un rôle crucial dans le développement vasculaire<sup>7</sup>. Le mode de transmission est variable, autosomal dominant pour FZD4 et LRP5, autosomal récessif pour LRP5, et récessif lié à l'X pour NDP. Dans 50% des cas la mutation causale est inconnue<sup>3,4</sup>.

## Âge de diagnostic

Très variable, dépendant de la sévérité de la maladie, qui est en général diagnostiquée chez l'enfant ou l'adulte jeune<sup>5</sup>.



## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE<sup>4,6</sup>

Il existe une grande variabilité phénotypique, et des formes asymptomatiques chez des porteurs d'une des mutations ou des formes unilatérales. L'établissement du diagnostic nécessite une angiographie à la fluorescéine, au mieux en ultra-grand champ.

Sont caractéristiques, l'étirement temporal des vaisseaux à partir du nerf optique, un arrêt de la vascularisation rétinienne normale avant l'équateur notamment en temporal, une diffusion de colorant à partir de la frange capillaire périphérique, une ectopie maculaire, et des complications telles qu'une exsudation lipidique massive au pôle postérieur, des plis rétiens étirés vers la périphérie temporale, une masse vasculogliale à l'extrémité de la circulation rétinienne temporale, un décollement de rétine exsudatif et rhégmato-gène. Un œdème maculaire cystoïde chronique peut s'installer. Les formes les plus sévères peuvent prendre l'apparence d'un pli rétinien falciforme. Une myopie est souvent associée.

### Stades de gravité (Drenser et Trese<sup>3</sup>)

**Stade 1 :** Périphérie rétinienne avasculaire.

**Stade 2 :** Néovascularisation rétinienne

A. sans exsudat

B. avec exsudats

**Stade 3 :** Décollement de rétine extramaculaire

A. sans exsudat

B. avec exsudats

**Stade 4 :** Décollement de rétine subtotal soulevant la macula

A. sans exsudat

B. avec exsudats

**Stade 5 :** Décollement de rétine total

## ÉVOLUTION ET PRONOSTIC

La moitié des patients restent asymptomatiques. Chez les patients atteints les trois quarts gardent une bonne vision. La survenue des symptômes chez l'enfant et l'adolescent expose à un évolution péjorative alors que la baisse visuelle est rare si la maladie est découverte chez l'adulte.

Les patients doivent néanmoins être prévenus qu'il s'agit d'une maladie susceptible d'évoluer au cours de la vie. Les membres de la famille doivent être encouragés à se faire examiner<sup>8</sup>.

## DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL<sup>4</sup>

- Maladie de Coats
- Persistance du vitré primitif
- Rétinopathie du prématuré
- *Incontinentia pigmenti*
- Toxocarose

## MALADIES VOISINES GÉNÉTIQUEMENT<sup>3,4</sup>

- Maladie de Norrie : Mutation sur le gène NDP, transmission liée à l'X. Entraîne une cécité de l'enfant, un retard de développement et une perte auditive.
- Syndrome d'ostéoporose pseudogliome : Mutation sur le gène LRP5, transmission autosomale récessive. Entraîne cécité infantile, retard de développement et fractures multiples.

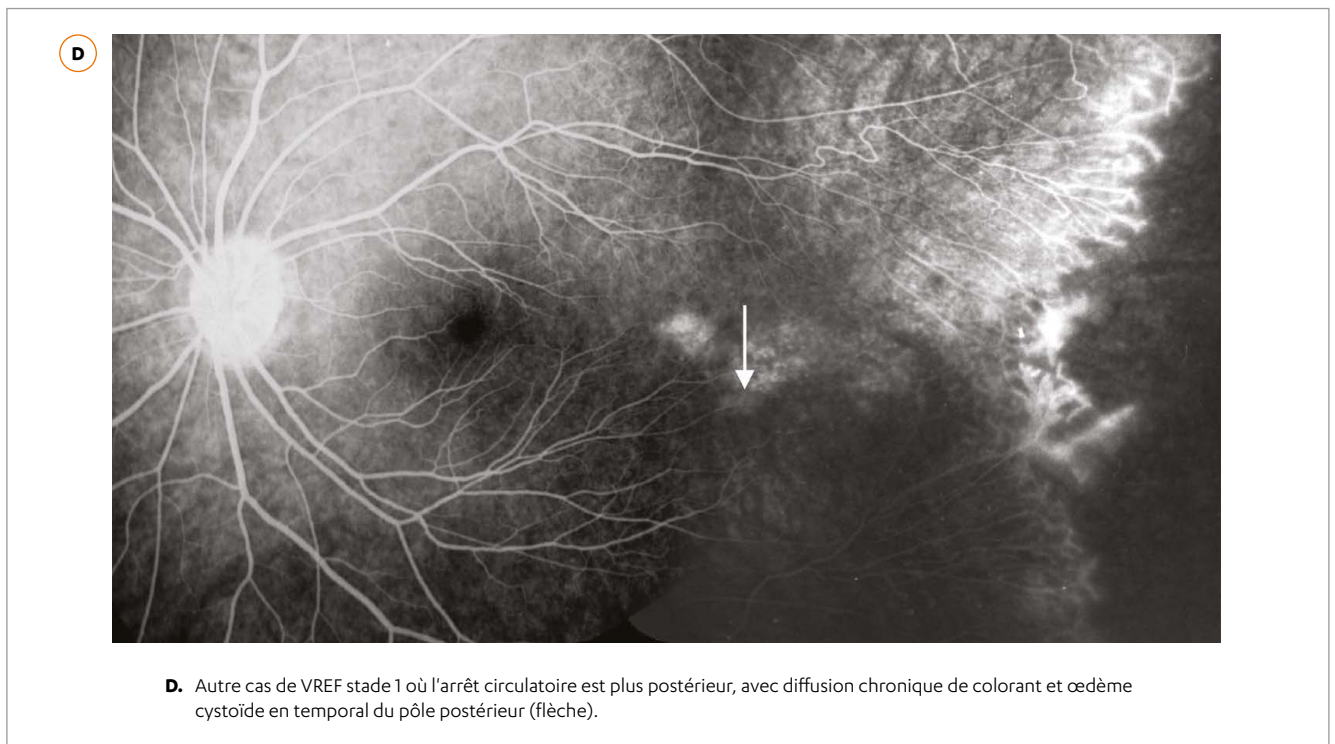
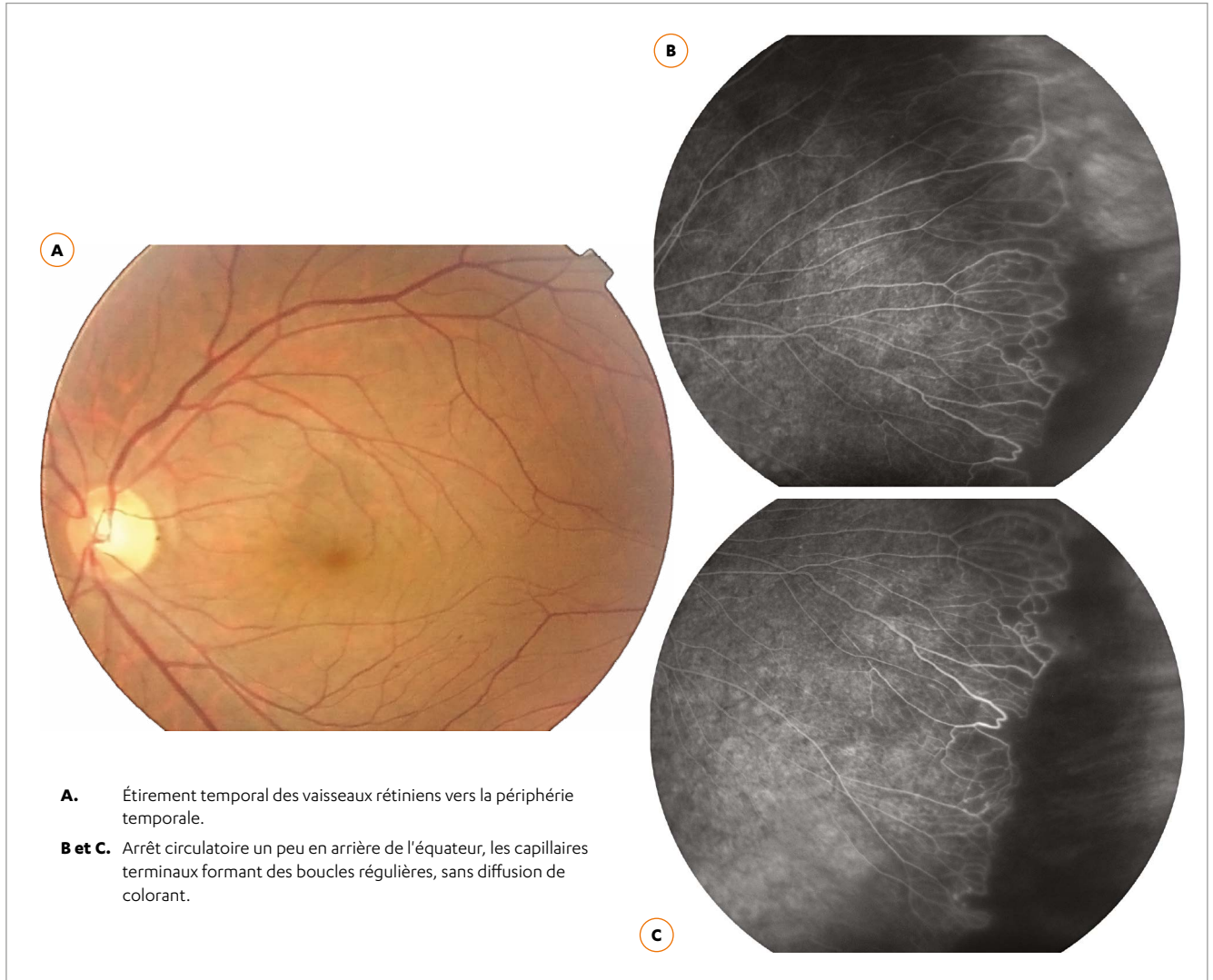
## TRAITEMENT DE L'ATTEINTE OCULAIRE

Les formes asymptomatiques ne nécessitent pas de traitement surtout si elles sont découvertes chez l'adulte chez lequel l'existence d'une non-perfusion périphérique sans néovascularisation (Stade 1) justifie une simple surveillance.

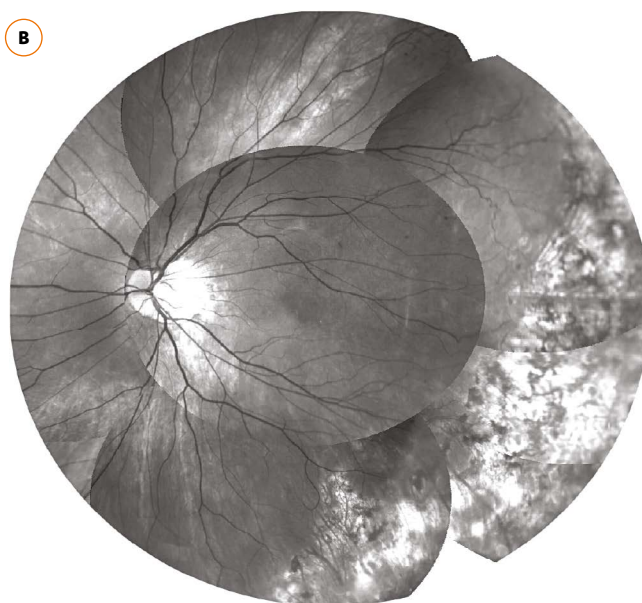
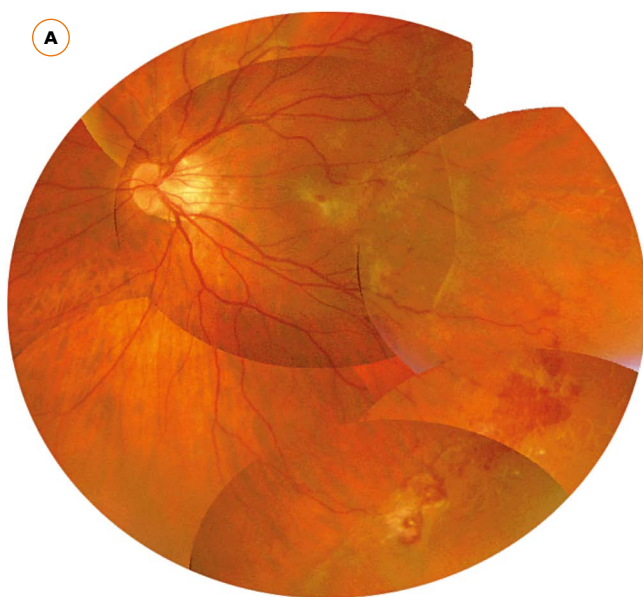
Dans les formes plus évoluées, à partir du stade 2, une photocoagulation dense de la zone avasculaire périphérique doit être pratiquée.

Dans les formes compliquées de décollement de rétine (stade 3 et plus) la chirurgie rétinovitréenne devient nécessaire. C'est une chirurgie difficile en raison de l'absence de décollement du vitré et d'une adhérence du vitré et de membranes épitréiniennes difficiles à disséquer. La chirurgie aura pour but de réduire suffisamment la rétraction rétinienne pour réappliquer la macula, et de coaguler la périphérie rétinienne et la néovascularisation<sup>1</sup>.

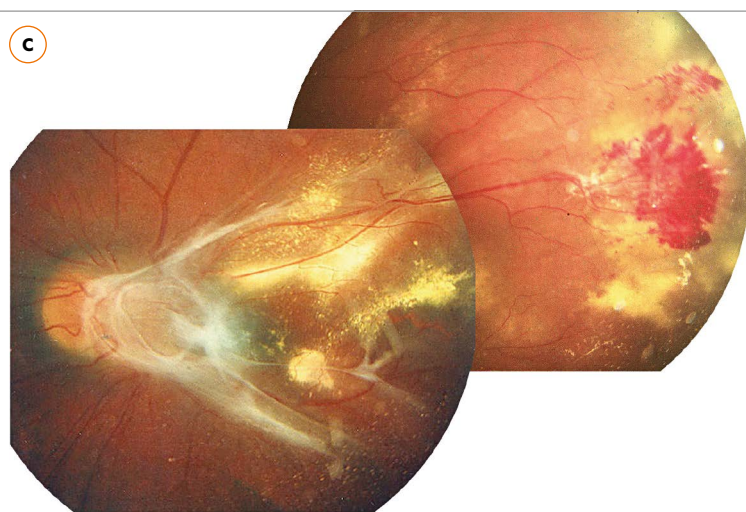
Vitréo-Rétinopathie Exsudative Familiale Stade 1.



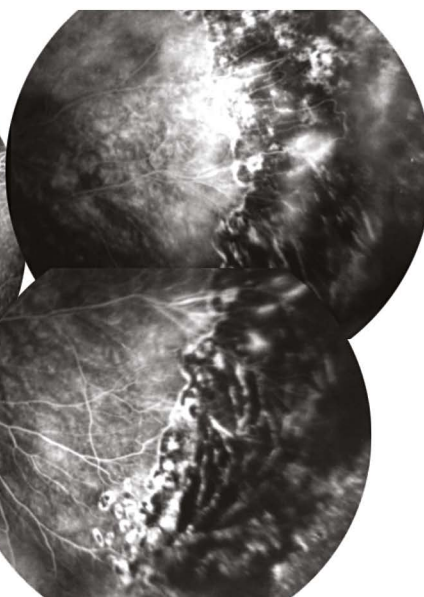
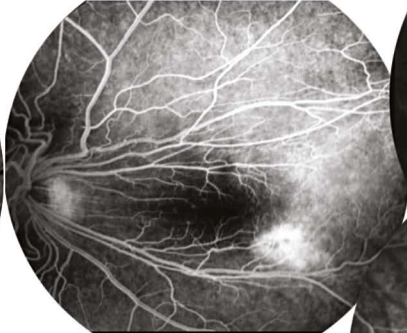
Vitréo-Rétinopathie Exsudative Familiale Stade 2.



- A.** VREF Stade 2 A. Étiement temporal de vaisseaux qui sortent à angle aigu de la papille ; membrane épirétinienne. Néovascularisation périphérique pré-équatoriale, sans exsudat.
- B.** Aspect après chirurgie vitréorétinienne, avec dissection de la membrane épirétinienne et endophotocoagulation des zones ischémiques.

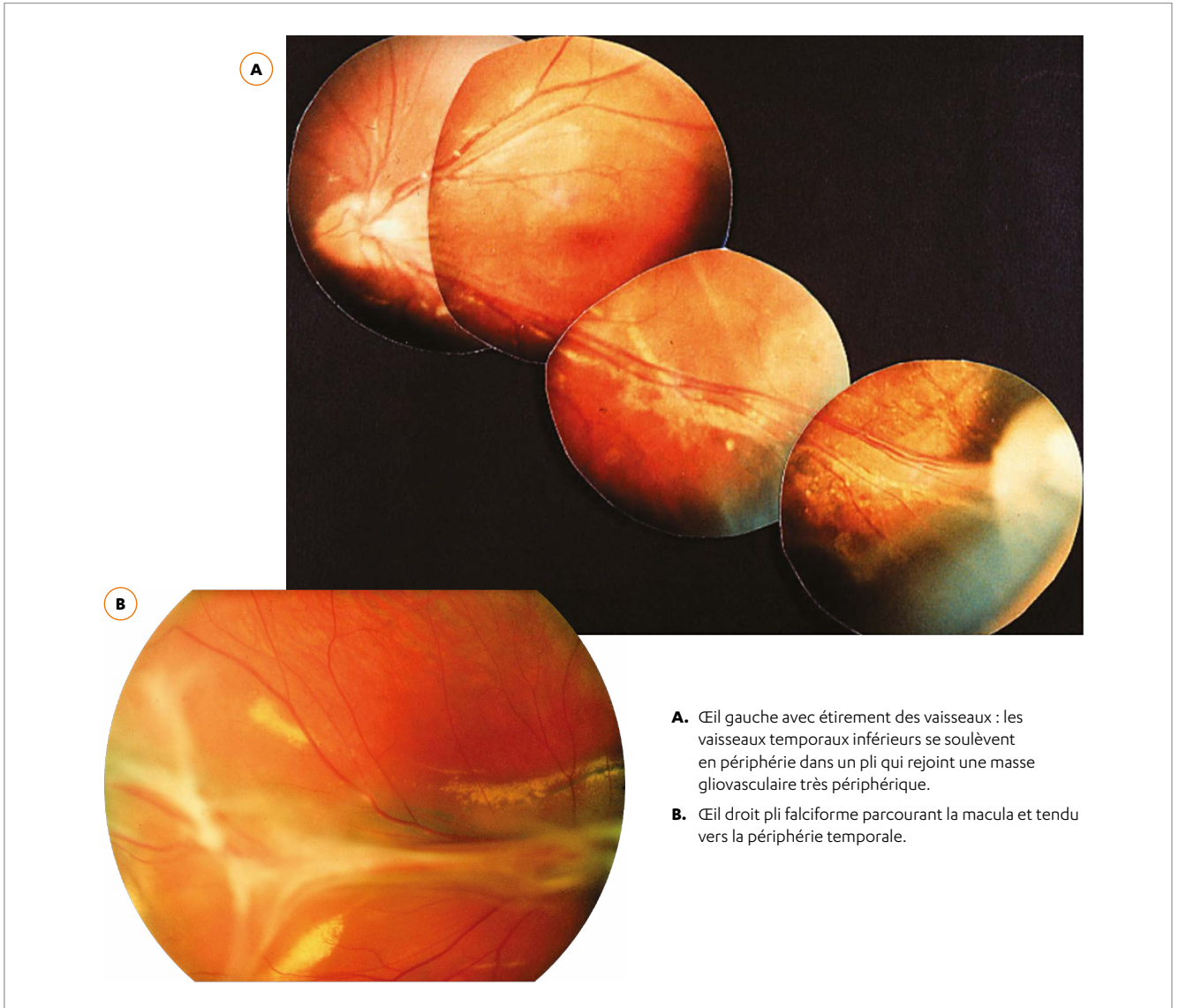


- C.** VREF Stade 2 B. Vaisseaux sortant à angle aigu de la papille ; membrane épirétinienne contractant le pôle postérieur ; exsudation lipidique menaçant la macula ; néovascularisation périphérique.
- D.** Aspect après chirurgie vitréorétinienne, avec dissection de la membrane épirétinienne et endophotocoagulation des zones ischémiques.



**D**

**Vitréo-Rétinopathie Exsudative Familiale avec pli falciforme.**



**A.** Œil gauche avec étirement des vaisseaux : les vaisseaux temporaux inférieurs se soulèvent en périphérie dans un pli qui rejoint une masse gliovasculaire très périphérique.

**B.** Œil droit pli falciforme parcourant la macula et tendu vers la périphérie temporale.

**RÉFÉRENCES**

1. Chen SN, Hwang JF, Lin CJ. Iclinical Characteristics and Surgical Management of Familial Exudative Vitreoretinopathy– Associated Rhegmatogenous Retinal Detachment. *RETINA*. 2012;32(2):220-225.
2. Criswick VG, Schepens CL. Familial Exudative Vitreoretinopathy. *Am J Ophthalmol*. 1969;68(4):578-594.
3. Drenser KA, Dailey W, Vinekar A, Dalal K, Capone A, Trese MT. Clinical presentation and genetic correlation of patients with mutations affecting the FZD4 gene. *Arch Ophthalmol*. 2009;127(12):1649-1654.
4. Gilmour DF. Familial exudative vitreoretinopathy and related retinopathies. *Eye*. April 2019:1-14.
5. Kashani AH, Brown KT, Chang E, Drenser KA, Capone A, Trese MT. Diversity of retinal vascular anomalies in patients with familial exudative vitreoretinopathy. *Ophthalmology*. 2014;121(11):2220-2227.
6. Tian T, Chen C, Zhang X, Zhang Q, Zhao P. Clinical and Genetic Features of Familial Exudative Vitreoretinopathy With Only-Unilateral Abnormalities in a Chinese Cohort. *JAMA Ophthalmol*. June 2019:1493.
7. Wang Z, Liu C-H, Huang S, Chen J. Wnt Signaling in vascular eye diseases. *Prog Retin Eye Res*. 2019;70:110-133.
8. Wood EH, Drenser KA, Capone A. Diagnosis and Management of Familial Exudative Vitreoretinopathy: A Lifelong, Progressive, and Often Asymmetric Disease. *JAMA Ophthalmol*. June 2019:1484.

# 1.5 NEUROFIBROMATOSE DE TYPE 1 (NF1)

Romain Touzé, Matthieu Robert, Dominique Brémont-Gignac

**Nom anglais :** Neurofibromatosis type 1

**Synonyme :** Maladie de von Recklinghausen

## Définition

Maladie multiviscérale génétique se caractérisant par la présence de taches café au lait cutanées et l'apparition de tumeurs du système nerveux. Le diagnostic repose sur des critères cliniques bien établis du NIH (National Institutes of Health)<sup>1</sup> avec au moins deux critères parmi les suivants :

- $\geq 6$  taches café au lait  $> 5$  mm dans leur plus grand diamètre chez les individus prépubères ou  $> 15$  mm après la puberté.
- $\geq 2$  neurofibromes quel que soit le type ou  $\geq 1$  neurofibrome plexiforme.
- La présence « d'éphélides » ou « lentigines » axillaires ou inguinales.
- 1 gliome des voies optiques.
- $\geq 2$  nodules de Lisch.
- $\geq 1$  lésion osseuse caractéristique : dysplasie sphénoïde, amincissement de la corticale des os longs avec ou sans pseudarthrose...
- $\geq 1$  parent du 1<sup>er</sup> degré atteint de NF1 selon les critères précédents.

## Incidence

1/3000.

## Prévalence

1/3000.

## Génétique

Mutation ou délétion du gène suppresseur de tumeur NF1 (17q.11.2) codant la protéine de neurofibromine.

## Transmission

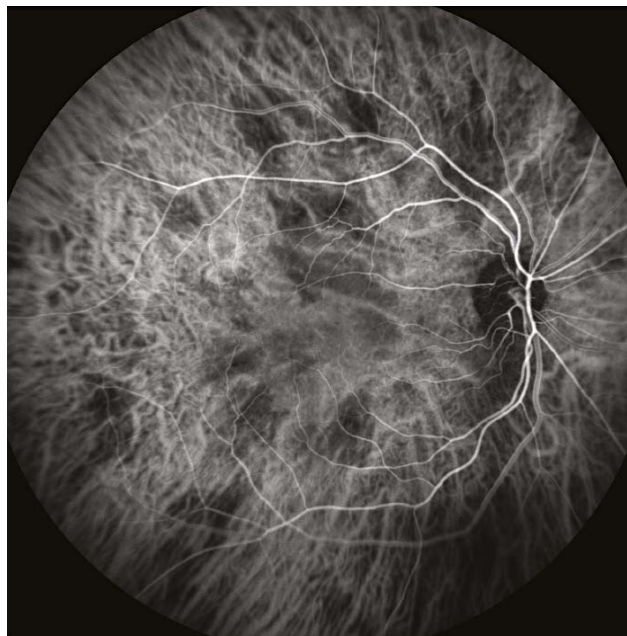
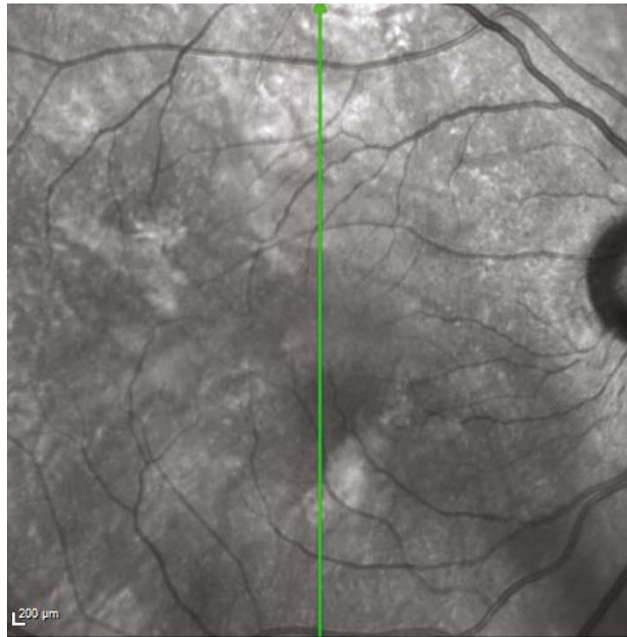
Autosomale dominante. Pénétrance complète mais expressivité très variable. Les mutations de *novo* sont également très fréquentes (50% des cas).

## Manifestations systémiques

- Atteinte multiviscérale : dermatologique, neurologique, orthopédique, endocrinienne, cardiovasculaire.

### Manifestations ophtalmologiques non vasculaires

- Atteintes bénignes oculaires spécifiques de la NF1 :  
Les nodules de Lisch et les nodules choroïdiens, hyper-réfléctifs sur les clichés SLO en infrarouge et hypofluorescents en angiographie ICG.



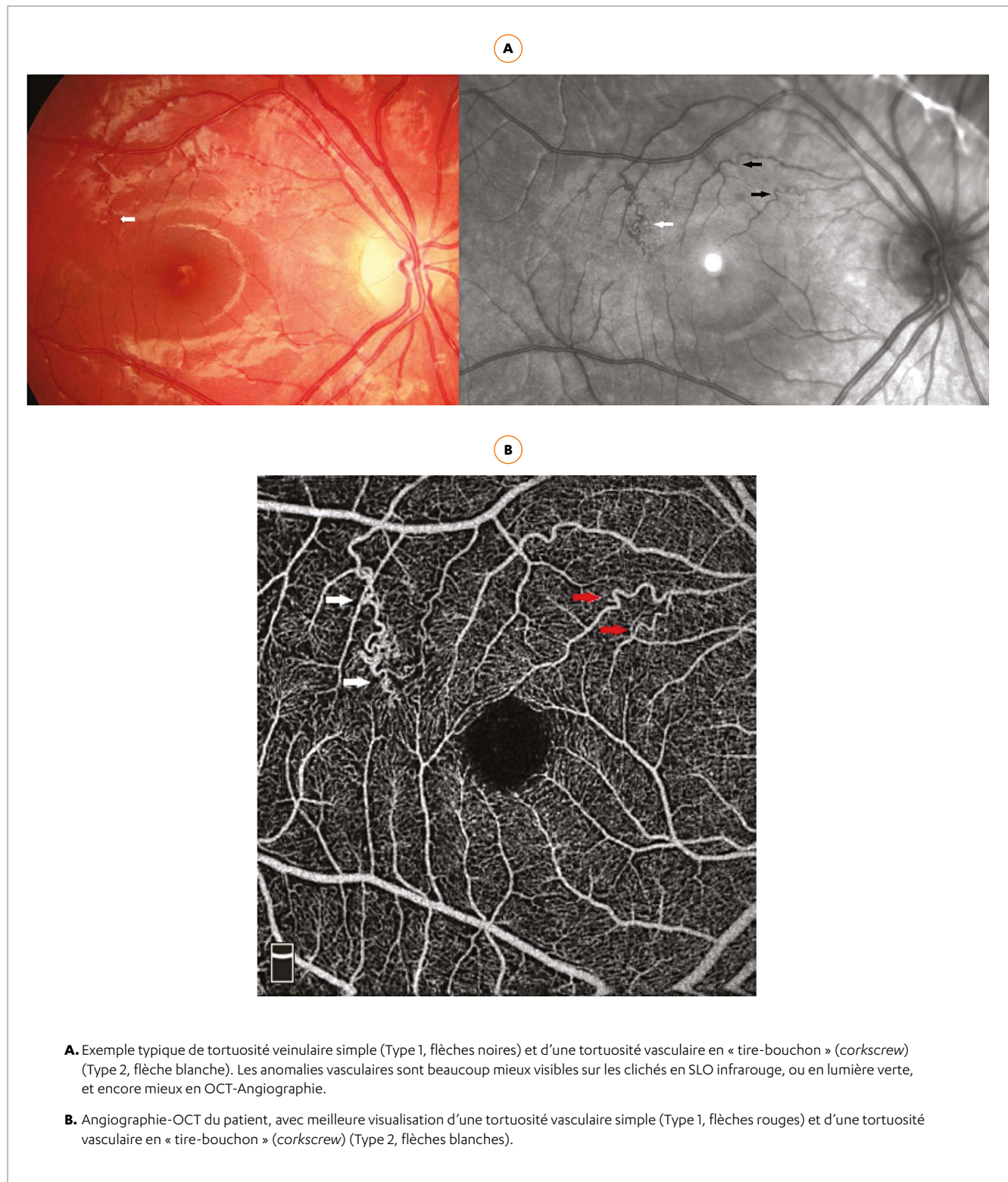
- Le pronostic visuel peut être grevé par l'apparition de gliomes des voies optiques, d'un glaucome, ou encore d'une myopie forte, le plus souvent unilatérale.
- La surveillance clinique systématique (tous les 6 mois jusqu'à 6 ans puis tous les ans jusqu'à 18 ans) de ces enfants a pour principal objectif la détection de signes de gliomes des voies optiques.

**Neurofibromatose type 1 : tortuosités veinulaires rétiniennes.**

Tortuosités congénitales et stables, de petites veinules de 2<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> ordre. Décrites initialement par Muci-Mendoza *et al.*<sup>2</sup> en 2002. Dans une série de 334 patients NF1 adultes, 31,4% présentaient des anomalies vasculaires<sup>3</sup>.

- Tortuosités veinulaires simples.
- Tortuosités veinulaires en « tire-bouchon » dites « *corkscrew* ».
- Tortuosité de type « *Moyamoya-like* ».

Ces anomalies sont asymptomatiques, habituellement localisées autour de l'aire maculaire. Elles apparaissent dans l'enfance et évoluent de façon lentement progressive<sup>4</sup>.

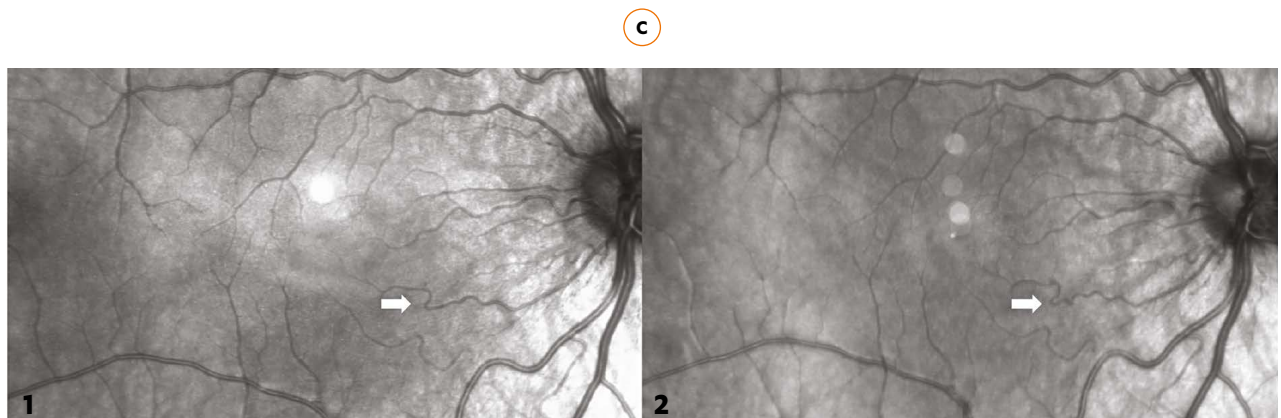




**Neurofibromatose type 1 : tortuosités veinulaires rétiniennes.**



**A et B.** Exemple typique de tortuosité vasculaire « en tire-bouchon » (*corkscrew*) (Type 2, flèches blanches).



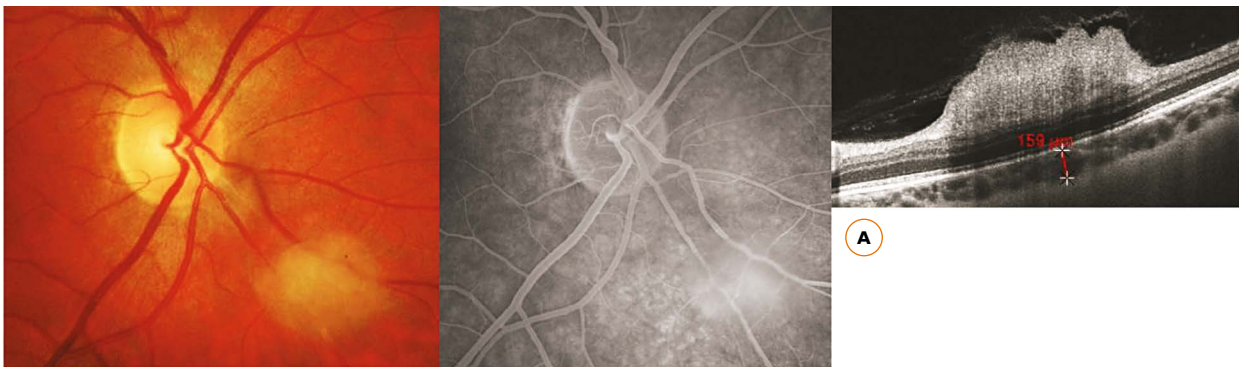
**C.** Évolution à 4 ans d'intervalle montrant l'accentuation d'une tortuosité veinulaire, illustrant la tendance à l'enroulement et la formation de boucles vasculaires dans le temps et le passage d'une tortuosité simple (1) à une tortuosité en « tire-bouchon » (2).

**Neurofibromatose type 1 : autres manifestations rétiniennes.**

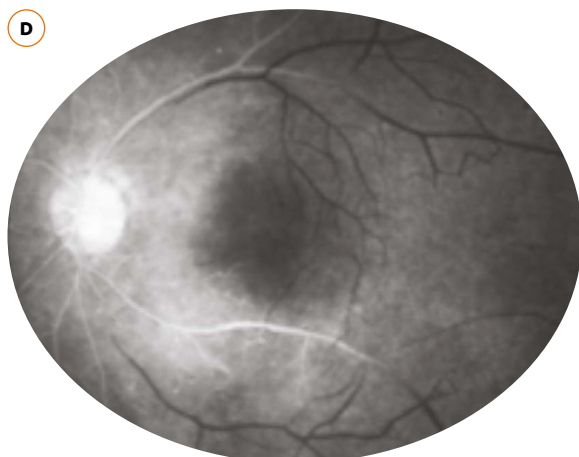
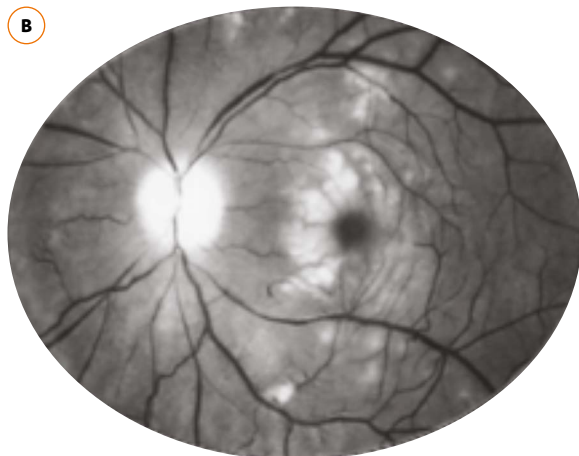
Tumeurs bénignes : elles sont rares.

- Hamartomes astrocytaires, hamartomes combinés de l'épithélium pigmentaire et de la rétine.
- Tumeurs vasoprolifératives (voir chapitre 3.5, page 157).
- Hémangiomes capillaires<sup>5</sup>.

Complications vasculaires : elles sont rares. Les occlusions vasculaires peuvent intéresser le secteur artériel ou capillaire, plus exceptionnellement veineux. Les ischémies rétiniennes peuvent être secondaires à une insuffisance carotidienne s'intégrant parfois dans un syndrome de *Moyamoya*. Elles peuvent être sévères et aboutir à un glaucome néovasculaire. Elles doivent être traitées par photocoagulation du territoire occlus, voire photocoagulation panrétinienne<sup>6,7</sup>.



**A.** Hamartome astrocytaire associé à une NF1. Simple coloration en angiographie, lésion hyper-réfléctive de la rétine interne en OCT.



**Occlusion partielle de l'artère centrale de la rétine chez une patiente de 26 ans avec NF1.**

- B.** Ischémie de la rétine interne au pôle postérieur.
- C.** En moyenne périphérie supérieure tortuosités veinulaires multiples.
- D.** Retard de perfusion majeur dans l'artère centrale de la rétine.

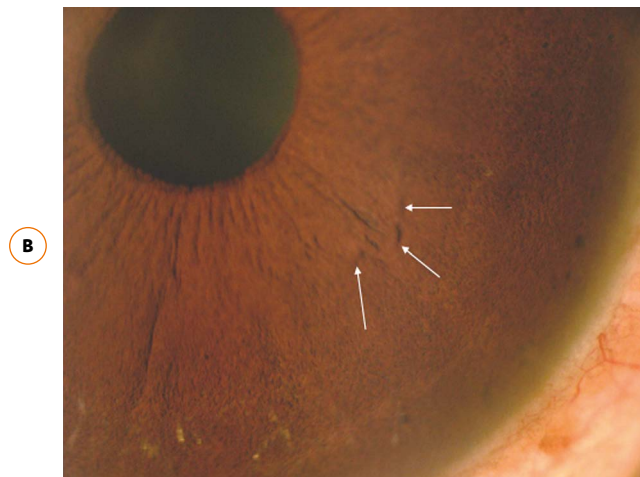
**Neurofibromatose type 1 : manifestations systémiques.**

L'atteinte est multiviscérale :

- Dermatologique : taches café au lait et tumeurs bénignes pouvant évoluer vers la malignité, appelées neurofibromes. Les neurofibromes sont séparés en 3 groupes : cutanés, sous-cutanés et plexiformes.
- Neurologique : gliomes des voies optiques (cf. infra), parfois retards psychomoteurs et difficultés des apprentissages. L'IRM cérébrale peut mettre en évidence des objets brillants non identifiés (OBNI) qui seraient de petits hamartomes bénins du système nerveux central.
- Orthopédique : dysplasies osseuses des os longs et de l'aile du sphénoïde. Scoliose chez 10 à 30% des patients.
- Endocrinienne : troubles pubertaires.
- Cardiovasculaire : dysplasie vasculaire, qui est la deuxième cause de mortalité après les tumeurs malignes. Elle entraîne des sténoses, malformations artérioveineuses, anévrysmes, occlusions, fistules... Les patients atteints de NF1 ont une prédisposition à développer des sténoses des artères cérébrales de gros calibre, pouvant être à l'origine de syndrome de *Moyamoya* et d'accident vasculaire cérébral.



**A.** Neurofibromes cutanés typiques.



**B.** Nodules de Lisch.

### NEUROFIBROMATOSE DE TYPE 1 (NF1 OU MALADIE DE VON RECKLINGHAUSEN) : À RETENIR

Maladie génétique multiviscérale pouvant affecter le pronostic visuel en raison du risque de gliome des voies optiques dans l'enfance et le pronostic vital en raison de complications vasculaires cérébrales (*Moyamoya*) et du risque accru de tumeurs malignes tout au long de la vie.

L'atteinte cutanée est caractéristique, avec neurofibromes et taches café au lait.

Les nodules de Lisch iriens sont caractéristiques du diagnostic.

Les anomalies vasculaires rétiniennes sont marginales, asymptomatiques le plus souvent. Elles consistent en des tortuosités artérielles ou veineuses, localisées, parfois en « tire-bouchon » caractéristiques. L'OCT-angiographie les visualise au mieux.

Les complications tumorales ophtalmologiques sont bénignes. Les complications ischémiques rétiniennes sont rares mais potentiellement sévères.

Le bilan systémique est indispensable et doit être répété.

## RÉFÉRENCES

1. Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Development Conference. Arch Neurol. 1988;45(5):575-88.
2. Muci-Mendoza R, Ramella M, Fuenmayor-Rivera D. Corkscrew retinal vessels in neurofibromatosis type 1: report of 12 cases. Br J Ophthalmol. 2002 Mar;86(3):282-4.
3. Moramarco A, Miraglia E, Mallone F, et al. Retinal microvascular abnormalities in neurofibromatosis type 1. Br J Ophthalmol. 2019 Nov;103(11):1590-4.
4. Touzé R, Brémond-Gignac D, Robert PM. Evolution of retinal microvascular abnormalities in Neurofibromatosis type 1. Ophthalmology. Sous presse.
5. Destro M, D'Amico DJ, Gragoudas ES, et al. Retinal manifestations of neurofibromatosis. Diagnosis and management. Arch Ophthalmol 1991;109(5):662-6.
6. Leclaire-Collet A, Cohen SY, Vignal C, et al. Retinal ischaemia in type 1 neurofibromatosis. Br J Ophthalmol. 2006 Jan;90(1):117.
7. Dansingani KK, Jung JJ, Belinsky I, et al. Ischemic retinopathy in neurofibromatosis Type 1. Retin Cases Brief Rep 2015;9(4):290-4.

# 1.6 TELANGIECTASIES MACULAIRES TYPE 2 (MacTel2)

**Alain Gaudric, Valérie Krivosic**

**Nom anglais :** Macular Telangiectasia Type 2 (MacTel type 2)

**Synonymes anciens :** Idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis

## Définition

MacTel2 est une maladie neuro-glio-vasculaire de la macula, dans laquelle la dégénérescence des cellules de Müller de la macula joue un rôle central, et qui entraîne une perte progressive des photorécepteurs initialement juxtafovéolaires.

## Prévalence

0,06 à 0,1% (Beaver Dam, Melbourne)<sup>10,1</sup>.

## Sexe

Femmes, 64%.

## Hérédité

Aucune.

## Âge moyen de diagnostic

61 ans<sup>2</sup>.

## Manifestations systémiques associées

Diabète de type 2 dans 20% des cas.

Dans quelques cas exceptionnels, maladie neurologique rare HSAN1 (Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy type 1) due à une mutation sur les gènes SPTLC1 et SPTLC2 qui contrôlent la synthèse de la sérine<sup>4</sup>.

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE<sup>2</sup>

L'affection est bilatérale, sauf exceptions. Les télangiectasies elles-mêmes ne sont souvent pas au premier plan, « occultes » peu visibles à l'examen du fond d'œil, révélées par l'angiographie fluo et par l'OCT-Angio.

Les autres signes sont :

- Blanchiment en croissant temporal de la rétine interne.
- Accompagné parfois de microcristaux réfringents dans la couche des fibres optiques.
- Déplacement centrifuge du pigment xanthophylle.
- Cavités cystoïdes dans la partie la plus interne de la fovea et/ou cavitations externes avec rupture de la ligne ellipsoïde.
- Dilatation d'une ou plusieurs veinules de drainage de la partie temporale de la macula, plongeant à angle droit dans la profondeur de la rétine.
- Pigmentation intrarétinienne anormale en temporo-fovéolaire.
- Néovaisseaux sous-réiniens.

### Classification de Gass et Blodi 1993<sup>5</sup>

« *Idiopathic Juxtafoveolar Retinal Telangiectasis* ».

**Stade 1 :** Télangiectasies occultes, coloration par la fluorescéine.

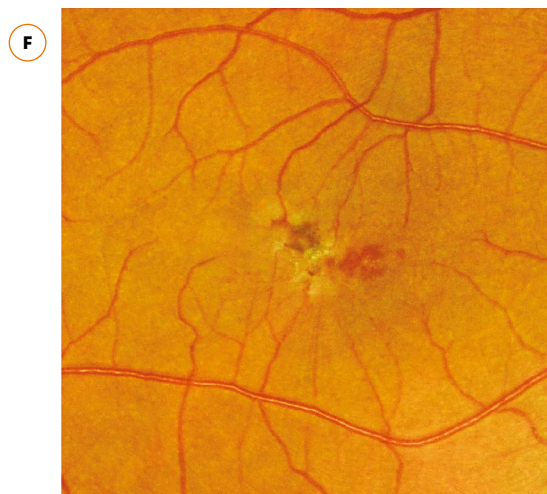
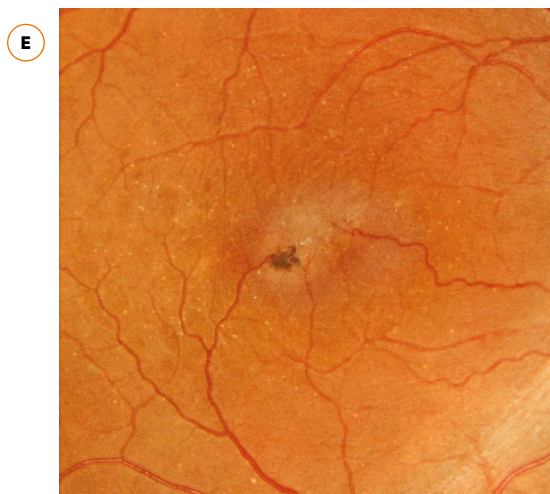
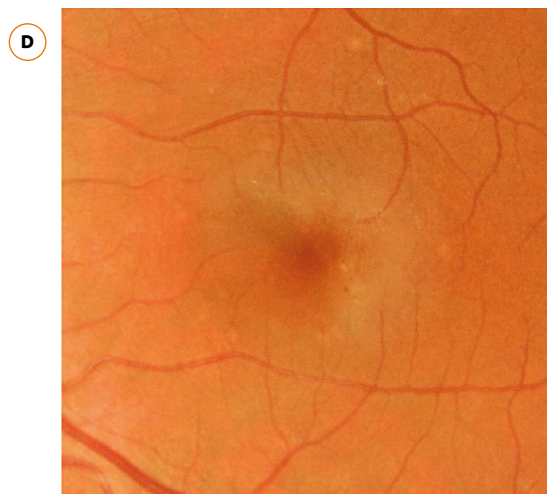
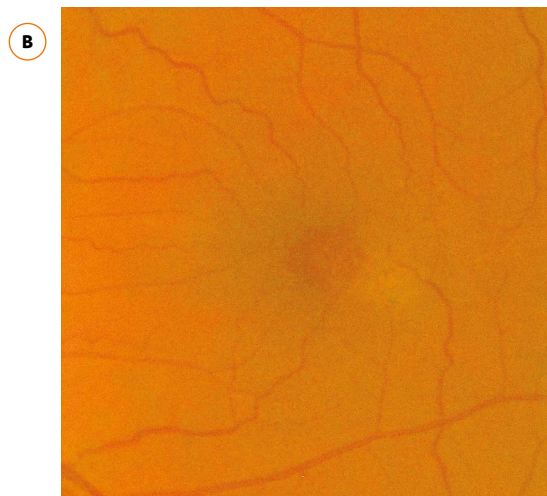
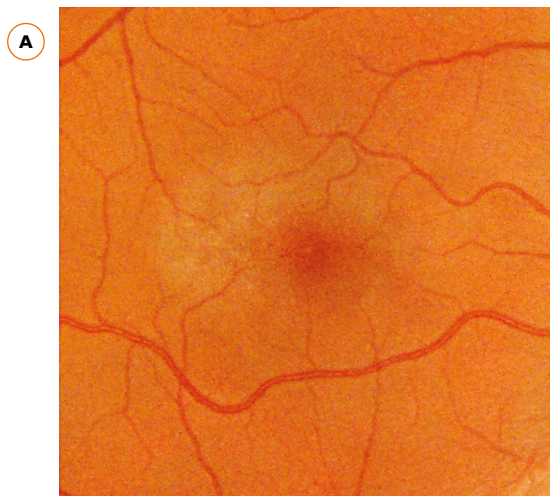
**Stade 2 :** Perte de la transparence rétinienne temporo-maculaire, télangiectasies minimales.

**Stade 3 :** Télangiectasies modérées, veinules à angle droit, capillaires proliférant dans la rétine externe, et quelques cristaux réfringents.

**Stade 4 :** Migration intrarétinienne de pigment.

**Stade 5 :** Néovaisseaux sous-réiniens, exsudation, hémorragies.

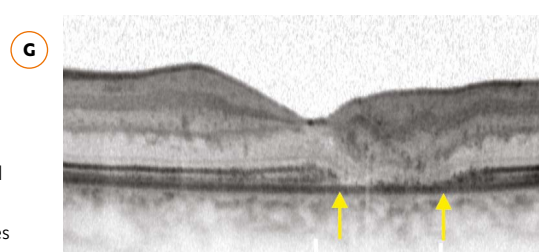
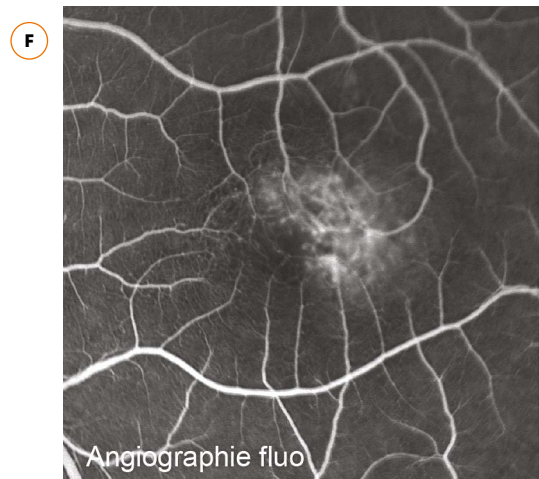
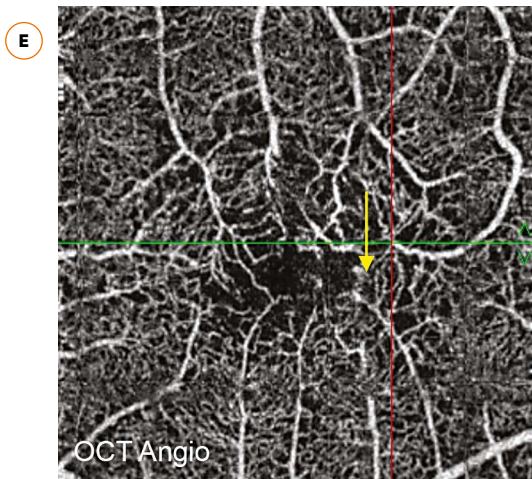
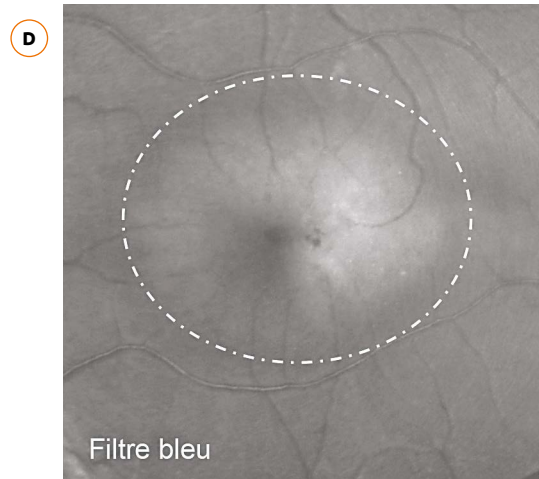
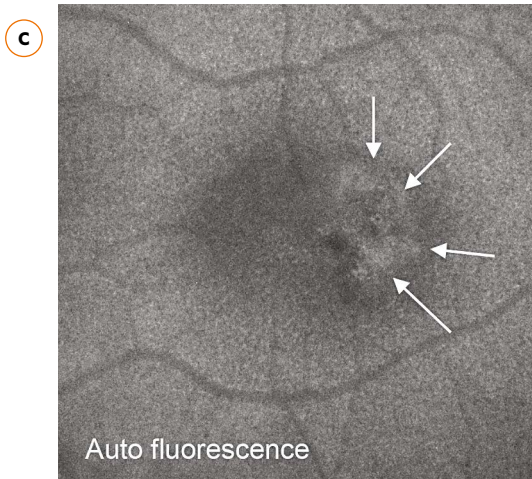
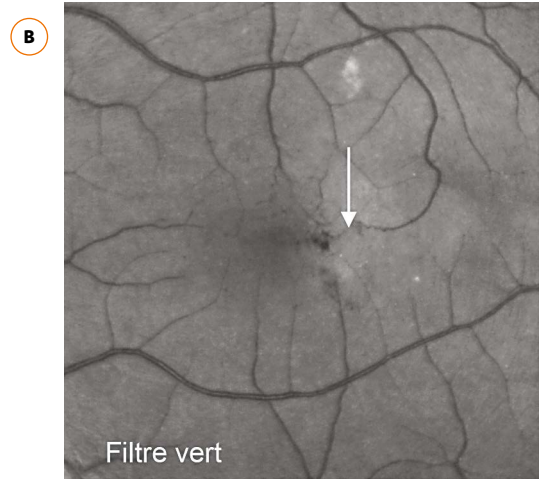
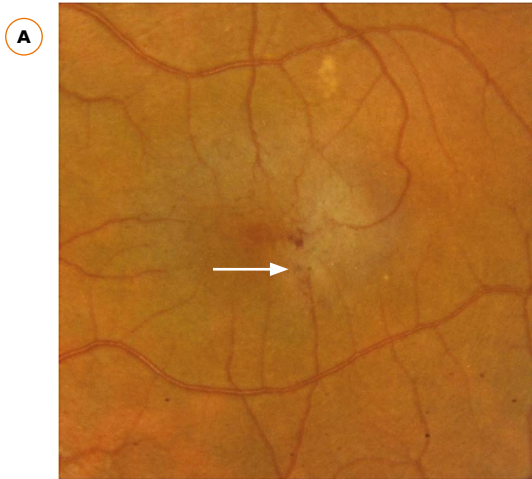
**MacTel Type 2 : aspects du fond d'œil.**



- A et B.** Blanchiment de la partie temporale de la macula.
- C.** Cristaux réfringents périfovéolaires.
- D.** Quelques télangiectasies visibles.
- E.** Pigment et veinules plongeant à angle droit.
- F.** Pigment et hémorragies, néovaisseaux sous-rétiniens.

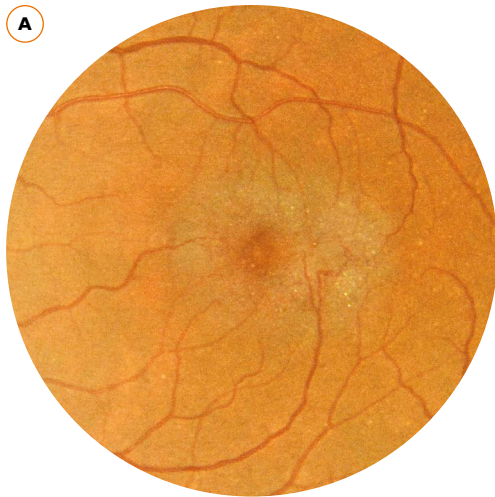


MacTel Type 2 : imagerie multimodale.



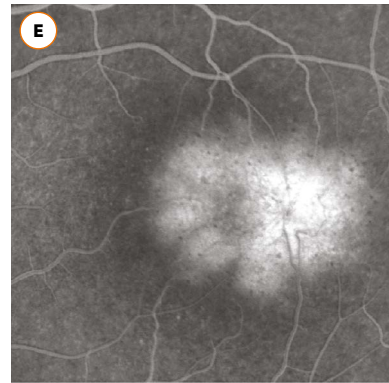
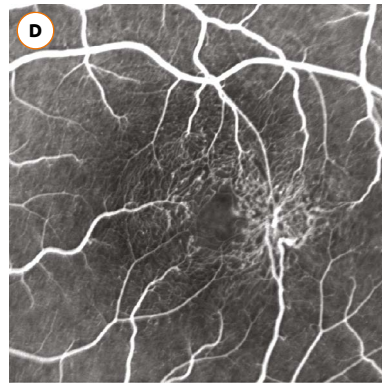
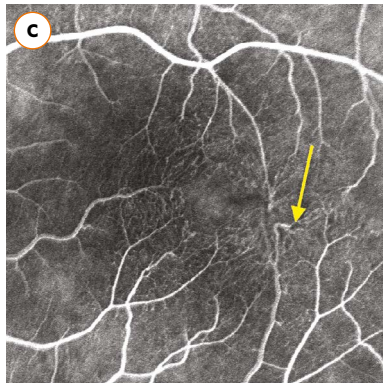
- A.** Pigment (flèche) et télangiectasies.
- B.** Veinule se terminant abruptement (flèche).
- C.** Lacune dans le pigment xanthophylle (flèches).
- D.** Blanchiment de la surface maculaire<sup>13</sup> prédominant en temporal (ellipse pointillée).
- E et F.** Télangiectasias (flèche) et veinule « à angle droit » mieux visibles en OCT-Angio qu'en angiographie fluo.
- G.** Interruption de la zone ellipsoïde (flèches) et descente de la rétine interne vers l'épithélium pigmentaire.

**MacTel Type 2 : imagerie multimodale.**

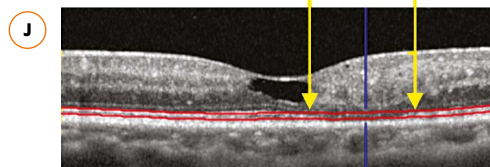
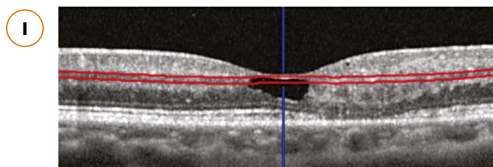
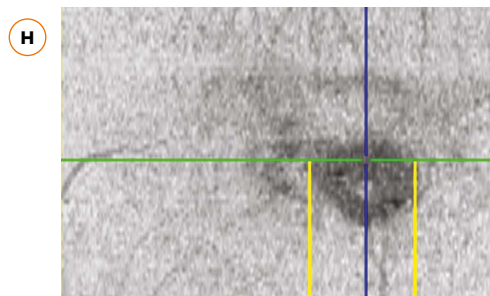
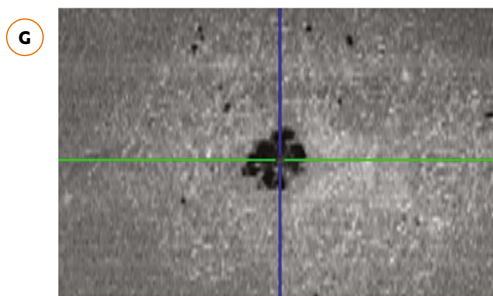
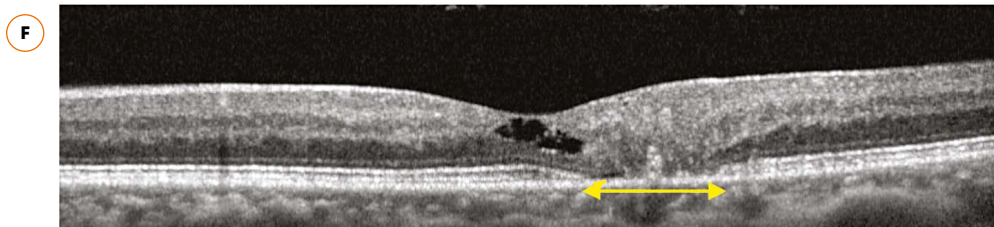


**A et B.**

Couleur et anérythre : blanchiment de la macula<sup>13</sup>, cristaux réfringents, veinules à angle droit.



**C, D et E.** Angiographie fluo, veinule s'enfonçant en angle droit (flèche) ; télangiectasies sur 360° de la macula ; coloration maculaire tardive correspondant à la zone de blanchiment en B.



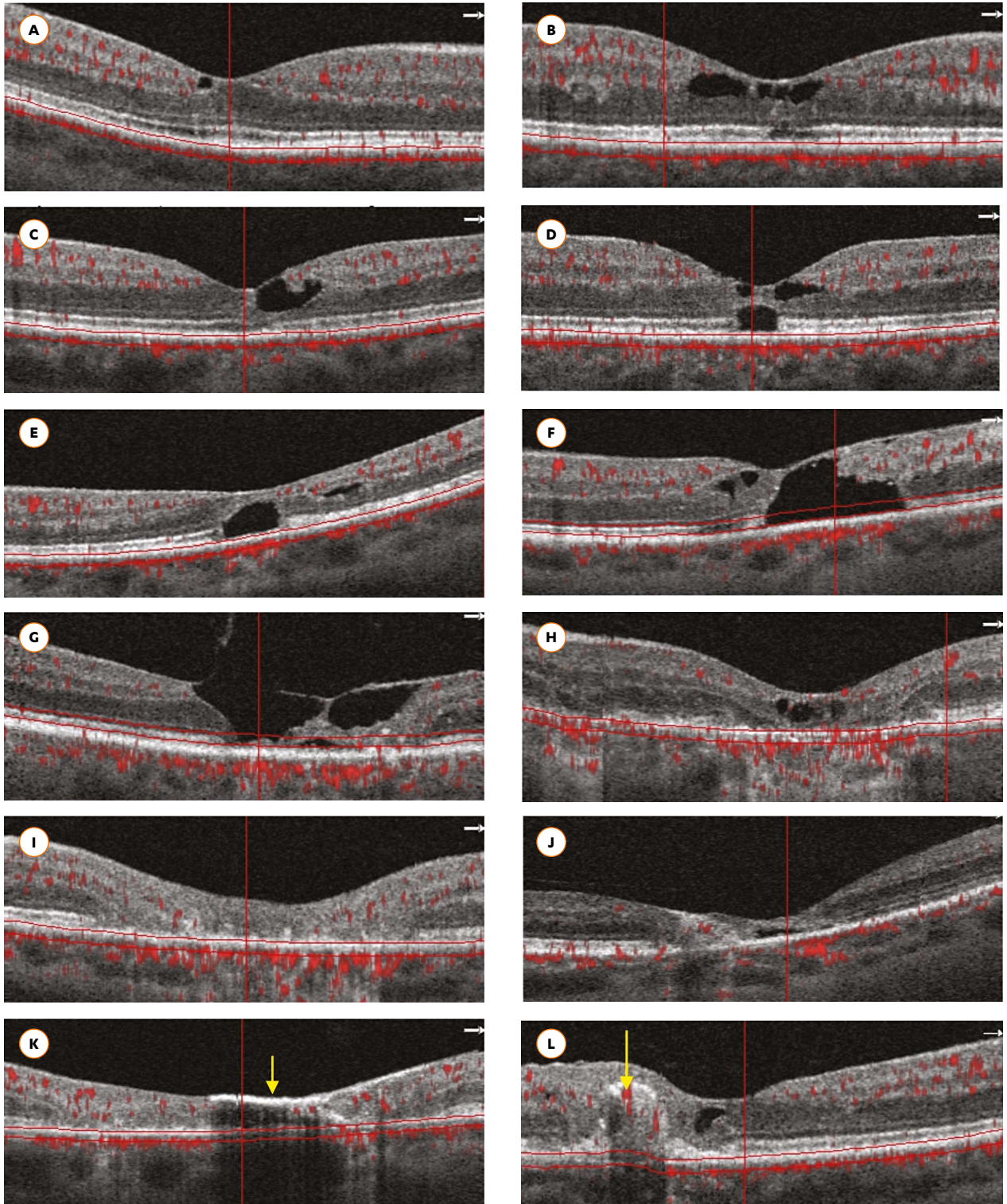
**F.** OCT B-scan, logettes cystoïdes internes et interruption de la zone ellipsoïde (double flèche).

**G et I.** OCT en face segmenté au niveau du kyste fovéolaire (I).

**H et J.** OCT en face segmenté au niveau de la zone ellipsoïde (J). La zone sombre représente la perte de l'ellipsoïde (flèches)°.

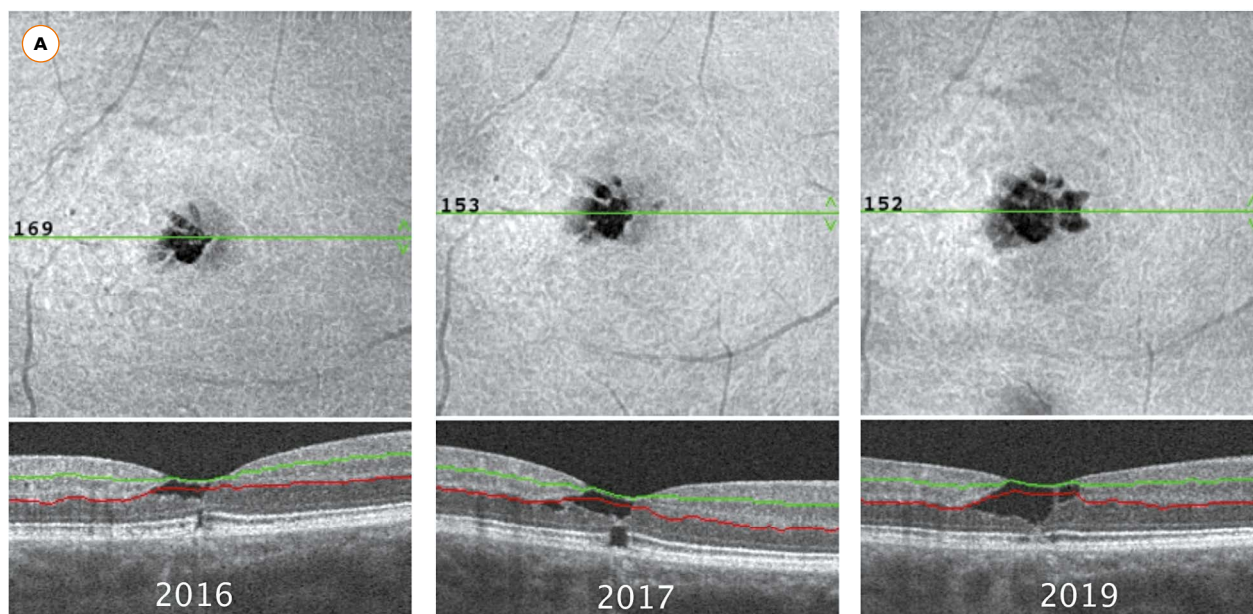
**MacTel Type 2 : stades évolutifs des cavitations fovéolaires jusqu'à l'atrophie.**

Différents cas de sévérité croissante en OCT-Angio, B-scans<sup>2,6,15</sup>.

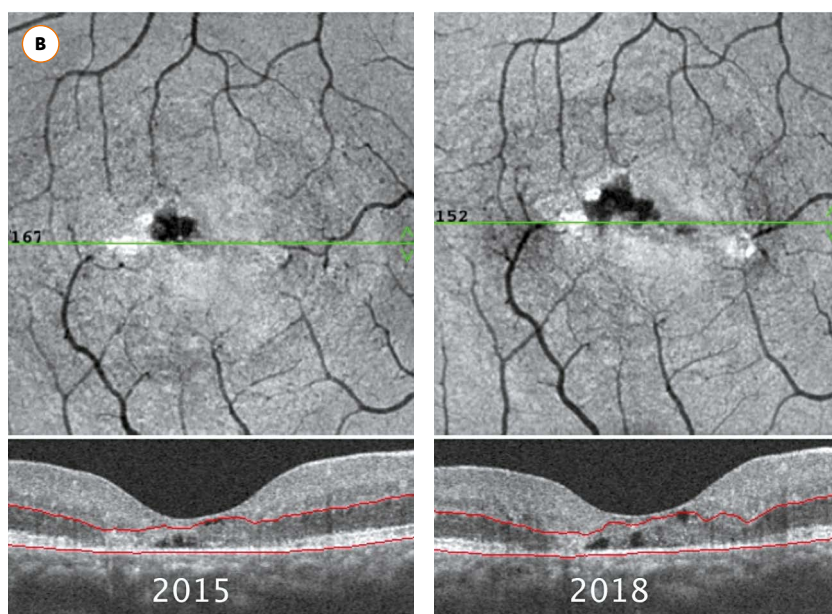


- A à C.** Cavités cystoïdes internes de volume croissant.
- D à F.** Cavités cystoïdes internes et cavitations externes ; en F seule la persistance de la limitante interne évite le trou maculaire.
- G.** Trou lamellaire profond, par ouverture de la limitante interne.
- H à J.** Atrophie fovéolaire de plus en plus sévère avec disparition des cavités cystoïdes.
- K.** Prolifération de pigment jusqu'à la surface de la rétine (flèche).
- L.** Néovaisseaux sous-rétiniens entourés de pigment hyper-réfléctif (flèche).

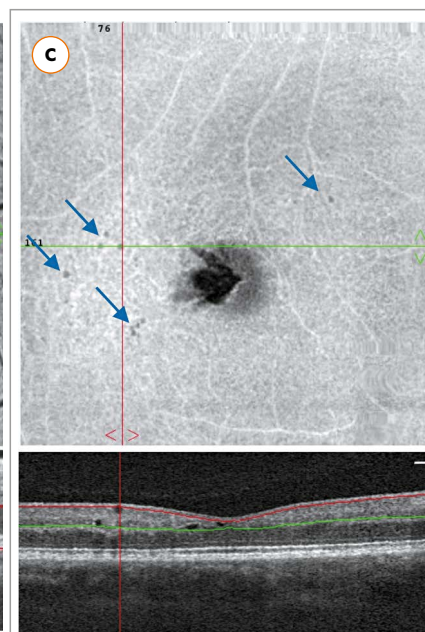
**MacTel Type 2 : augmentation de volume des cavités kystiques.**



**A.** En trois ans augmentation du volume et du nombre des cavités cystoïdes dans la partie interne de la fovea vue en OCT en face (rangée du haut) et en B-scan (rangée du bas).

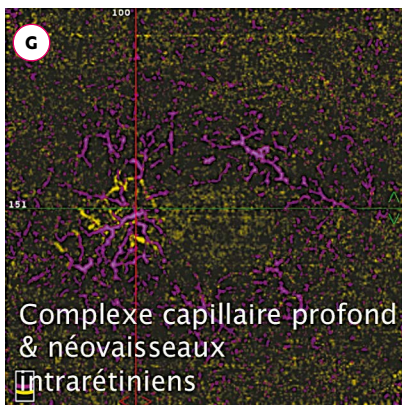
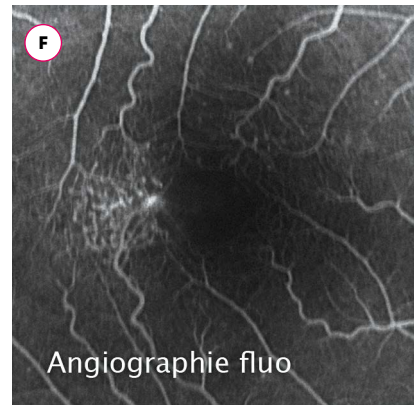
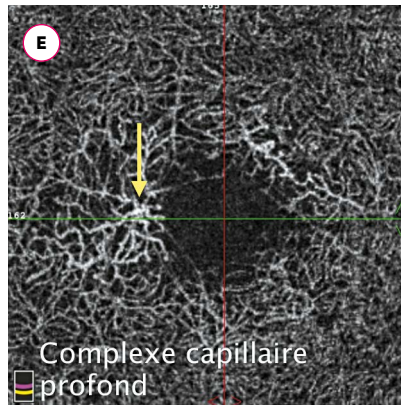
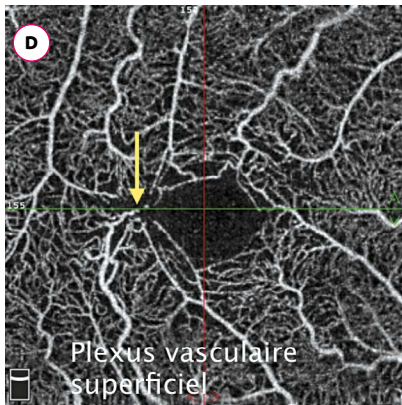
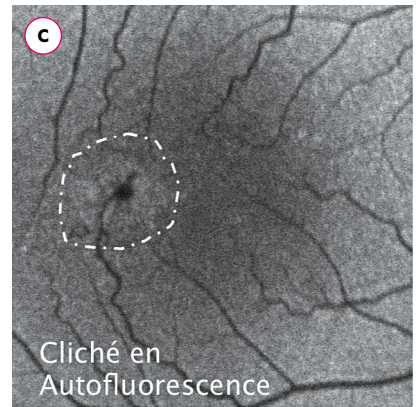
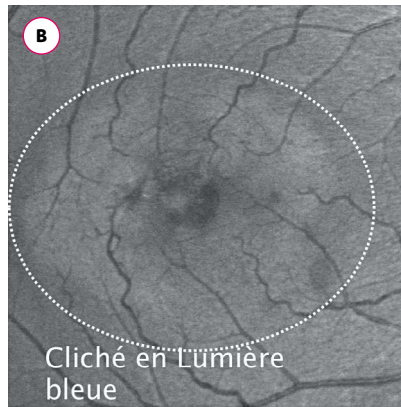
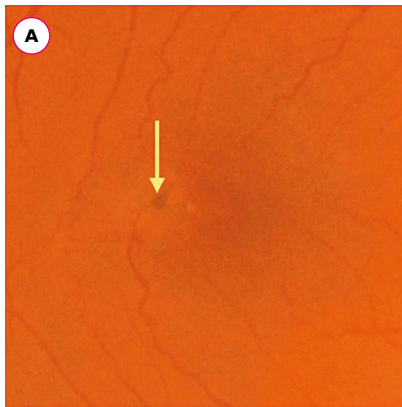


**B.** En trois ans augmentation du volume et du nombre des cavitations de la partie externe de la fovea vue en OCT en face (rangée du haut) et en B-scan (rangée du bas)<sup>12</sup>.

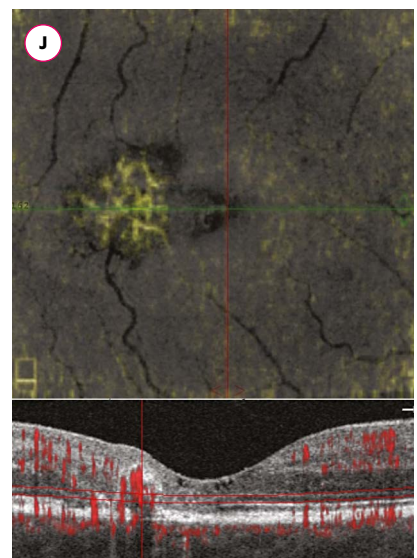
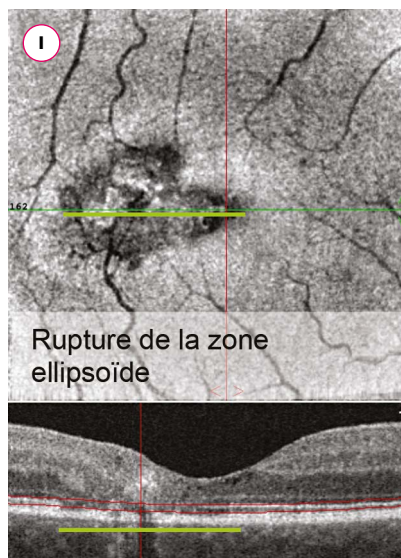
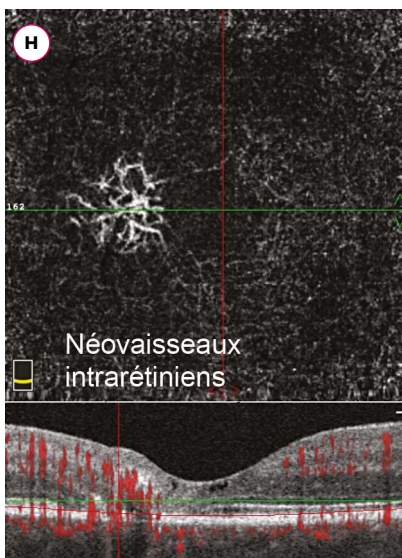


**C.** Même œil avec segmentation au niveau de la rétine interne montrant de nombreux microkystes (flèches) dans toute la région maculaire.

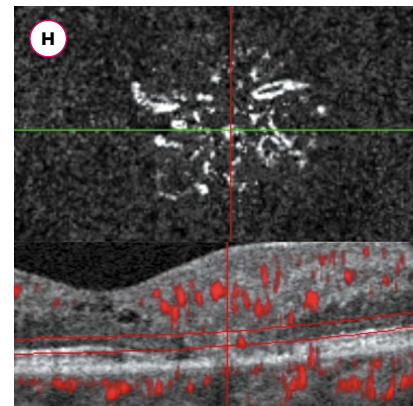
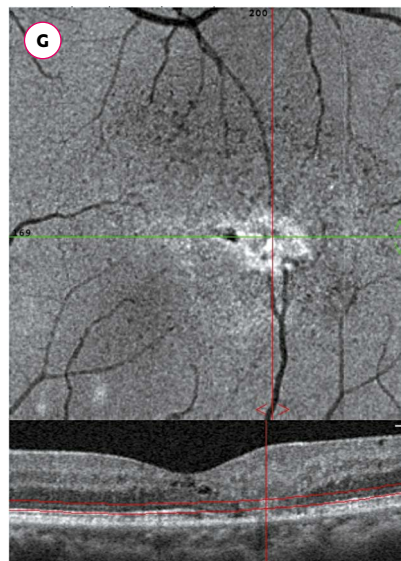
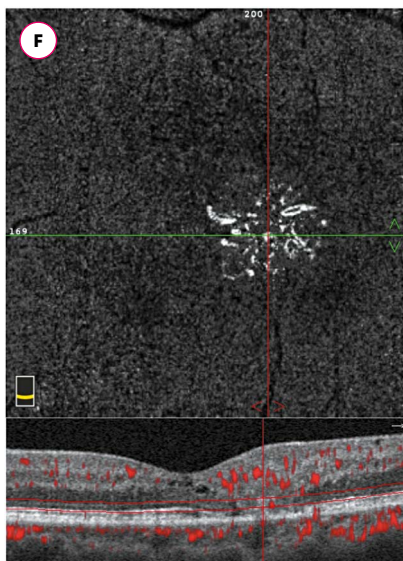
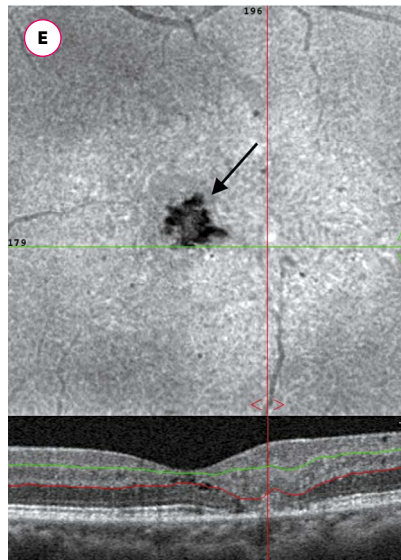
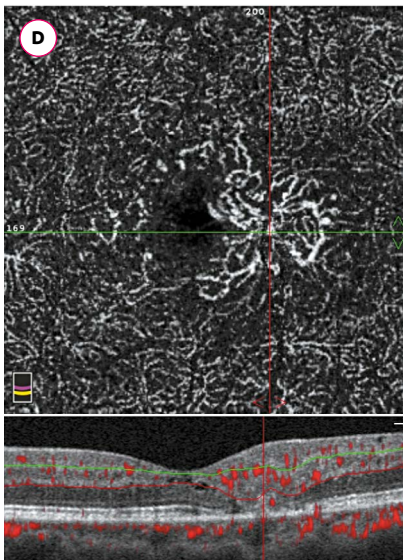
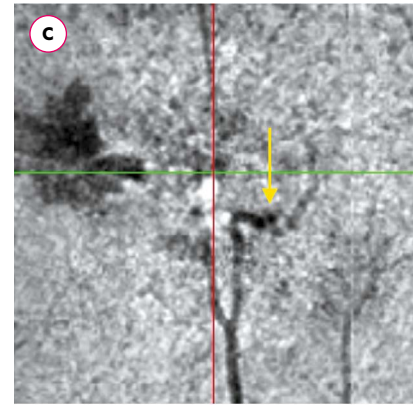
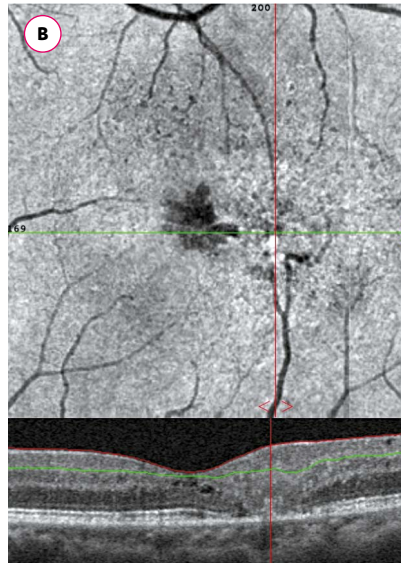
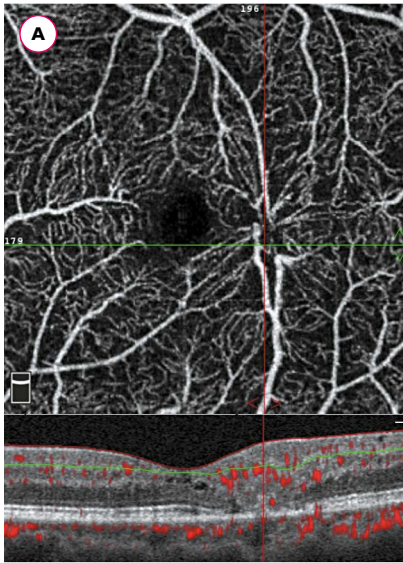
MacTel Type 2 : analyse des modifications capillaires en OCT-Angio.



- A.** Prolifération pigmentaire temporo-fovéolaire (flèche).
- B.** Blanchiment de la « MacTel zone » (ellipse).
- C.** Perte du pigment xanthophylle (pointillé).
- D, E et F.** En OCT-Angio, plexus capillaire superficiel et complexe capillaire profond, montrant les télangiectasies, mieux que l'angiographie fluo (F) ; veine dilatée (flèche) drainant les télangiectasies profondes.
- G.** La segmentation au niveau de la couche nucléaire externe, montre un réseau capillaire anormal (en jaune) dérivant du complexe capillaire profond (en rose).
- H, I et J.** La segmentation au niveau de l'ellipsoïde montre le réseau capillaire anormal (néovaisseaux intrarétiniens, signal rouge sur les OCT-Angio B-scan) arrivant au contact de l'épithélium pigmentaire, s'inscrivant dans la zone de perte de l'ellipsoïde<sup>7</sup>.



MacTel Type 2 : analyse des modifications capillaires en OCT-Angio (suite).



**A.**  
OCTA, télangiectasies dans le plexus vasculaire superficiel, étirement des capillaires en temporal de la macula où plonge une veinule.

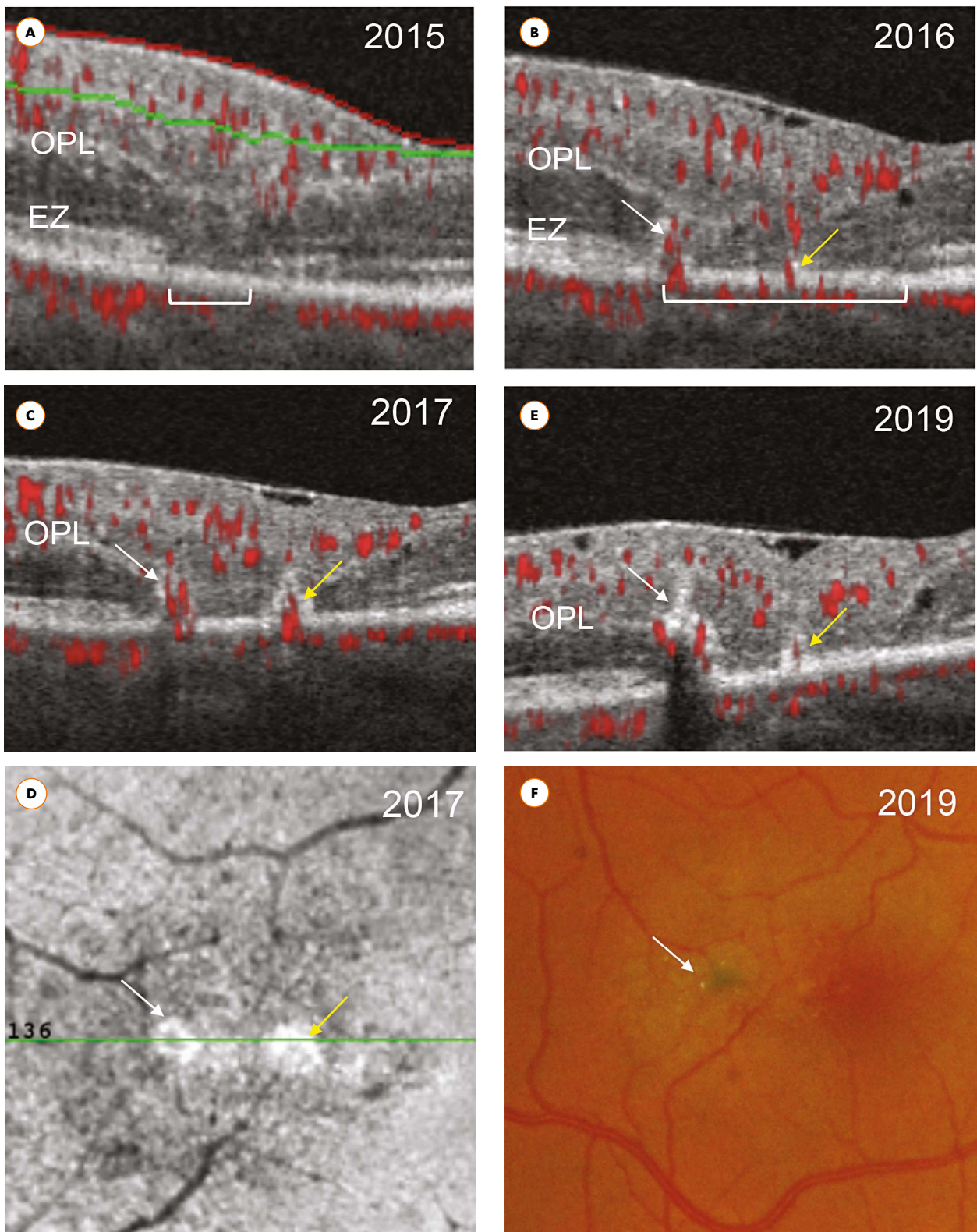
**B et C.**  
OCT structural, même segmentation, et détail en C, montrant la veinule dilatée se terminant à angle droit<sup>16</sup> (flèche).

**D.**  
OCTA, télangiectasies dans le complexe vasculaire profond.

**E.**  
OCT structural, même segmentation, kystes centrofovéolaires (flèche).

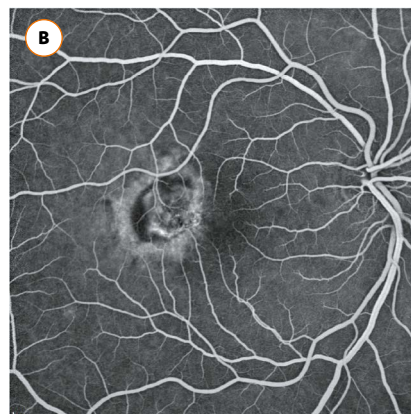
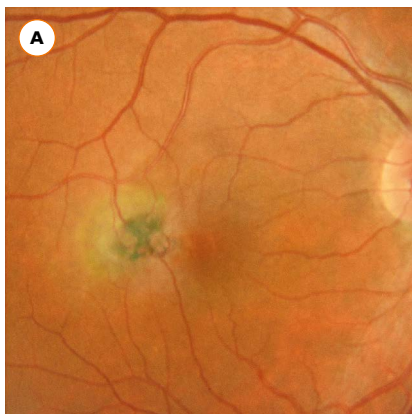
**F, G et H.**  
OCTA, néovaisseaux intrarétiniens segmentés juste au dessus de l'ellipsoïde, dans la couche nucléaire externe, correspondant à une fibrose hyper-réfléctive (G). Détail en (H).

**MacTel Type 2 : apparition de néovaisseaux intrarétiniens et de pigment.**



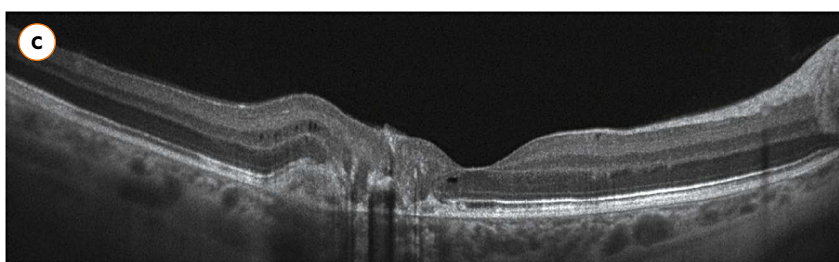
- A.** Rupture de la zone ellipsoïde (EZ) (crochet).
- B.** Un an plus tard élargissement de la rupture de l'EZ (crochet) et progression de la prolifération capillaire (flèches) en OCT-Angio.
- C.** Début de prolifération de l'épithélium pigmentaire autour des tractus capillaires (flèches) ; noter que la couche plexiforme externe (OPL) s'approche de l'épithélium pigmentaire témoignant de la perte des photorécepteurs.
- D.** Sur une image en face segmentée en avant de l'ellipsoïde les tractus capillaires sont entourés d'un manchon pigmentaire (flèches).
- E et F.** Deux ans plus tard progression de l'hyper-réflexivité dans la couche nucléaire interne (flèche blanche) et le pigment devient visible sur la photo couleur<sup>11</sup> (flèche) (F).

**MacTel Type 2 : néovascularisation sous-rétinienne.**

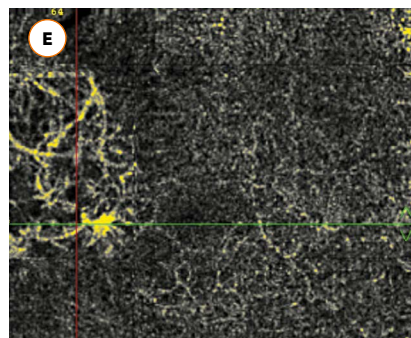
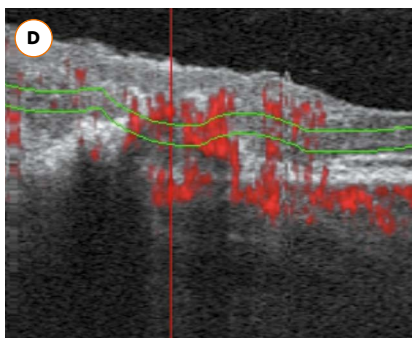


**A.**  
Fibrose sous-rétinienne et pigmentation en temporo-fovéolaire.

**B.**  
Lacis néovasculaire en angiographie fluo.

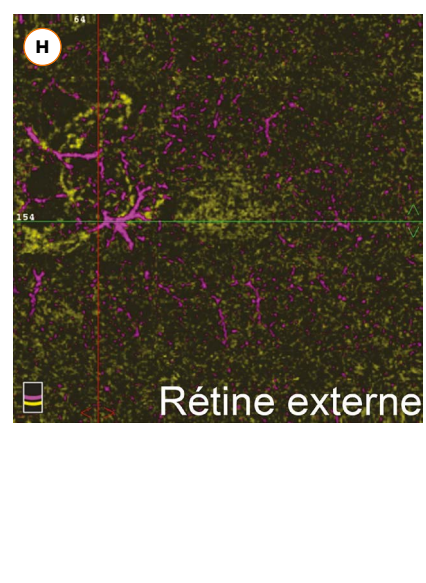
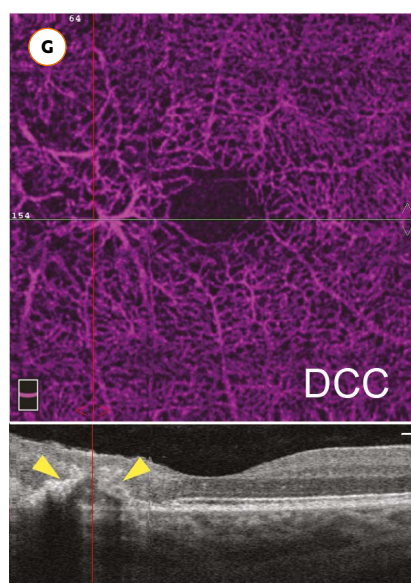
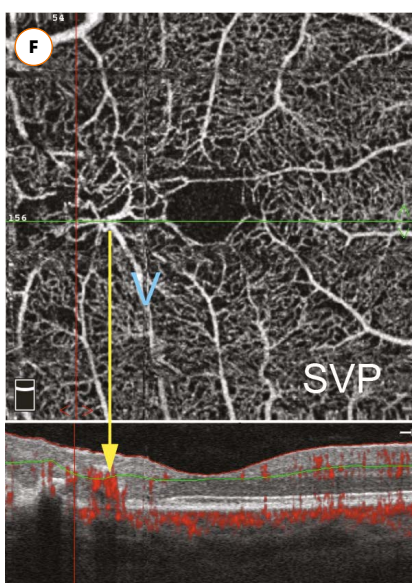


**C.**  
En OCT B-scan, fibrose sous-rétinienne avec épaissement microkystique de la rétine en regard. L'épithélium pigmentaire n'est pas soulevé.



**D.**  
L'OCT Angiographie montre la présence d'un flux sanguin dans cette fibrose, correspondant au réseau néovasculaire (en jaune) sur l'image en face (E).

**E.**  
Les néovaisseaux proviennent du réseau capillaire rétinien.



**F.** Télangiectasies dans le plexus capillaire superficiel, avec veinule dilatée (V) drainant le réseau néovasculaire.

**G.** Télangiectasies dans le réseau capillaire profond.

**H.** Néovaisseaux sous-rétiniens (en jaune) dérivant du plexus capillaire rétinien profond (rose).

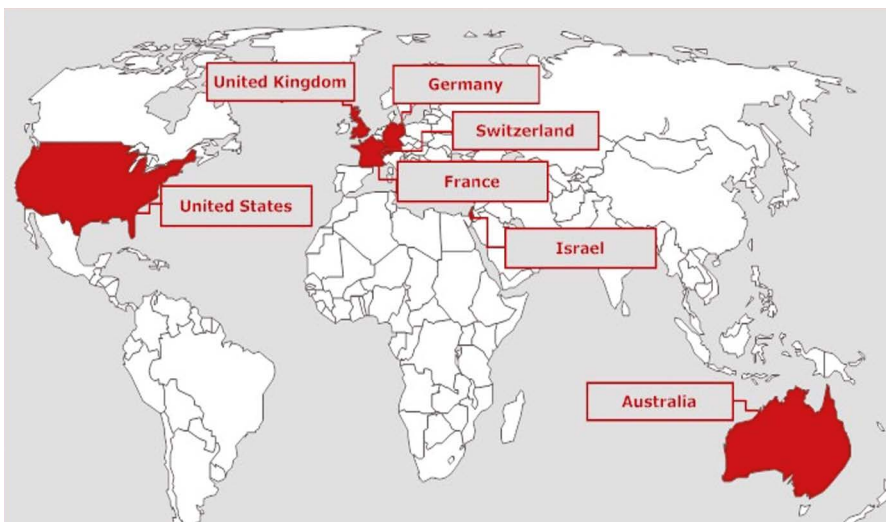




## Le projet MacTel.

Le projet MacTel est une collaboration internationale de recherche entre cliniciens et scientifiques de laboratoire pour étudier les tégangiectasies maculaires idiopathiques de type 2, ou MacTel. Le projet MacTel vise à améliorer la compréhension clinique aux tégangiectasies maculaires idiopathiques de type 2, à sensibiliser à la maladie et à identifier les causes et les traitements appropriés.

Le projet MacTel, initié en 2005, comprend une étude d'observation de l'histoire naturelle, un registre des patients atteints de MacTel, des programmes de recherche collaborative en génétique et en laboratoire, et un programme de don d'yeux. Plus de 30 centres dans le monde entier, dont l'hôpital Lariboisière à Paris (Dr V. Krivosic), participent au projet MacTel, faisant de la recherche d'informations un véritable effort mondial. Ces actions ont considérablement amélioré la compréhension des MacTel. Elles ont également donné aux patients la possibilité de participer à la recherche de nouvelles informations et de thérapies efficaces.



Le projet a été rendu possible grâce à l'action philanthropique de la famille Lowy (Sydney) qui sponsorise le Lowy Medical Research Institute (San Diego, USA) dirigé par le Dr Martin Friedlander.

<https://www.lmri.net/MacTel/the-MacTel-project/>

## Corrélation AV et anomalies maculaires structurelles dans le projet MacTel.

Dans une étude de 4449 yeux de 2248 patients inclus dans le registre MacTel<sup>8</sup>.

- L'AV était de 4/10 ou moins dans 37% des cas, 1/10 ou moins dans 4% des cas, et 1/20 ou moins dans 1% des cas.
- Les causes de mauvaise vision (1/10 ou moins) étaient l'atrophie des photorécepteurs centraux, des néovaisseaux sous-rétiens, ou un trou maculaire.

### Tentative de classification basée sur l'imagerie multimodale, hors OCT-Angio.

0. Pas de rupture de la zone ellipsoïde (EZ), pas de pigment, pas d'hyper-reflectivité (HR) en OCT.
1. Rupture de l'EZ non-centrale, pas de pigment ou non-central, pas d'HR en OCT.
2. Rupture centrale de l'EZ, pas de pigment, pas d'HR en OCT.
3. Rupture centrale de l'EZ, pas de pigment au centre, pas d'HR en OCT.
4. HR en OCT, rupture de l'EZ (centrale ou non), pas de pigment.
5. Pigment central, néovascularisation non-exsudative, rupture de l'EZ.
6. Pigment central, prolifération néovasculaire.

Chew, Emily Y., et al. "A New Classification for Macular Telangiectasia type 2 based on multi-modal imaging." *Invest Ophthalmol & Vis Science* 60.9 (2019): 1335-1335.

## MacTel TYPE 2 : TRAITEMENT

Divers traitements ont été utilisés sans succès dans le passé : Laser, Thérapie photodynamique, anti-VEGFs.

### Essai clinique de Phase 3 du CILIARY NEUROTROPHIC FACTOR (CNTF)

Il s'agit d'un essai multicentrique, avec des centres cliniques aux États-Unis, en Europe et en Australie, en collaboration avec Neurotech Pharmaceuticals.

Le CNTF est un facteur de croissance supposé capable de minimiser la perte de photorécepteurs dans les MacTel. Il est produit dans la cavité vitrénne, par des cellules fibroblastiques encapsulées modifiées pour produire le médicament. Son implantation nécessite une petite incision chirurgicale. Le dispositif est prévu pour délivrer le CNTF pour au moins deux ans. Le recrutement des patients est terminé. Les résultats sont attendus en 2023.

### Résultats de l'essai clinique de Phase 2 du CILIARY NEUROTROPHIC FACTOR (CNTF)

Les résultats ont été publiés en 2019. (*Chew EY et al. Ophthalmology. 2019;126(4):540-549*)<sup>3</sup>

99 yeux des 67 patients ont été inclus, avec un suivi de 2 ans.

- Le critère de jugement principal retenu était la surface de rupture de la zone ellipsoïde. Son élargissement a été 30% plus faible dans le groupe traité que dans le groupe contrôle.
- Les critères secondaires étaient, la sensibilité rétinienne en micropérimétrie, l'acuité visuelle et la vitesse de lecture, toutes plus favorables dans le groupe traité.
- Les mêmes critères ont été retenus pour l'étude de phase 3.

## TÉLANGIECTASIES MACULAIRES DE TYPE 2 (MacTel2) : À RETENIR

- MacTel2 est une maladie neuro-glio-vasculaire de la macula, bilatérale, lentement évolutive, comportant des télangiectasies assez peu visibles au fond d'œil, mais bien visibles en angiographie fluo et encore mieux en OCT-Angio.
- Les télangiectasies sont associées à un blanchiment de la rétine interne dans la « zone MacTel », des kystes fovéolaires internes et externes, et au cours de l'évolution des néovaisseaux intra et sous-rétiens, une prolifération pigmentaire transrétinienne, des veinules dilatées (à angle droit) de drainage des néovaisseaux.
- Une origine génétique est soupçonnée mais n'a pas encore été élucidée.
- La maladie serait liée à un métabolisme anormal de la sérine.
- Un essai thérapeutique de phase 3 teste l'efficacité d'un neuroprotecteur (Ciliary Neurotrophic Factor) en libération lente intravitrénne.

## RÉFÉRENCES

1. Aung KZ, Wickremasinghe SS, Makeyeva G, Robman L, Guymer RH. The prevalence estimates of macular telangiectasia type 2: the Melbourne Collaborative Cohort Study. *RETINA*. 2010;30(3):473-478.
2. Charbel Issa P, Gillies MC, Chew EY, et al. Macular telangiectasia type 2. *Prog Retin Eye Res*. 2013;34:49-77.
3. Chew EY, Clemons TE, Jaffe GJ, et al. Effect of Ciliary Neurotrophic Factor on Retinal Neurodegeneration in Patients with Macular Telangiectasia Type 2: A Randomized Clinical Trial. *Ophthalmology*. 2019;126(4):540-549.
4. Gantner ML, Eade K, Wallace M, et al. Serine and Lipid Metabolism in Macular Disease and Peripheral Neuropathy. *N Engl J med*. 2019;381(15):1422-1433.
5. Gass J, Blodi BA. Idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis: update of classification and follow-up study. *Ophthalmology*. 1993;100(10):1536-1546.
6. Gaudric A, Ducos de Lahitte G, Cohen SY, Massin P, Haouchine B. Optical coherence tomography in group 2A idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis. *Arch Ophthalmol*. 2006;124(10):1410-1419.
7. Gaudric A, Krivosic V, Tadayoni R. Outer Retina Capillary Invasion and Ellipsoid Zone Loss In Macular Telangiectasia Type 2 Imaged By Optical Coherence Tomography Angiography. *RETINA*. 2015;35(11):2300-2306.
8. Heeren TFC, Chew EY, Clemons T, et al. Macular Telangiectasia Type 2: Visual Acuity, Disease End Stage, and the MacTel Area: MacTel Project Report Number 8. *Ophthalmology*. April 2020.
9. Heeren TFC, Kitka D, Florea D, et al. Longitudinal Correlation of Ellipsoid Zone Loss And Functional Loss In Macular Telangiectasia Type 2. *RETINA*. 2018;38 Suppl 1:S20-S26.
10. Klein R, Blodi BA, Meuer SM, Myers CE, Chew EY, Klein BEK. The Prevalence of Macular Telangiectasia Type 2 in the Beaver Dam Eye Study. 2010;150(1):55-62.e2.
11. Krivosic V, Lavia C, Aubineau A, Tadayoni R, Gaudric A. Optical Coherence Tomography of Outer Retinal Hyper-Reflectivity, Neovascularization and Pigment in Type 2 Macular Telangiectasia. *Ophthalmol Retin*. Published online 2020.
12. Leung I, Sallo FB, Bonelli R, et al. Characteristics Of Pigmented Lesions In Type 2 Idiopathic Macular Telangiectasia. *RETINA*. 2018;38 Suppl 1:S43-S50.
13. Pauleikhoff D, Bonelli R, Dubis AM, et al. Progression characteristics of ellipsoid zone loss in macular telangiectasia type 2. *Acta Ophthalmol*. 2019;97(7):e998-e1005.
14. Sallo FB, Leung I, Zeimer M, et al. Abnormal Retinal Reflectivity to Short-Wavelength Light In Type 2 Idiopathic Macular Telangiectasia. *RETINA*. 2018;38 Suppl 1:S79-S88.
15. Tzaridis S, Heeren T, Mai C, et al. Right-angled vessels in macular telangiectasia type 2. *Br J Ophthalmol*. February 2019;bjophthalmol-2018-313364.
16. Yannuzzi LA, Bardal A, Freund KB, Chen K-J, Eandi CM, Blodi B. Idiopathic macular telangiectasia. *Archives of Ophthalmology*. 2006;124(4):1-11.



# ANOMALIES ET MALADIES CONGÉNITALES

## 2.1 ANOMALIES DE TRAJET, DE DISTRIBUTION, BOUCLES ARTÉRIELLES

Salomon-Yves Cohen, Alain Gaudric

### À propos de ces anomalies variées

Certains patients présentent des curiosités du fond d'œil intéressant les vaisseaux rétiens.

**Le trajet d'artéioles ou de veinules** peut paraître aberrant, trop rectiligne ou trop tortueux. S'il s'agit de veinule, le diagnostic différentiel est celui d'occlusion de branche veineuse rétinienne. Une trifurcation peut remplacer une bifurcation veineuse.

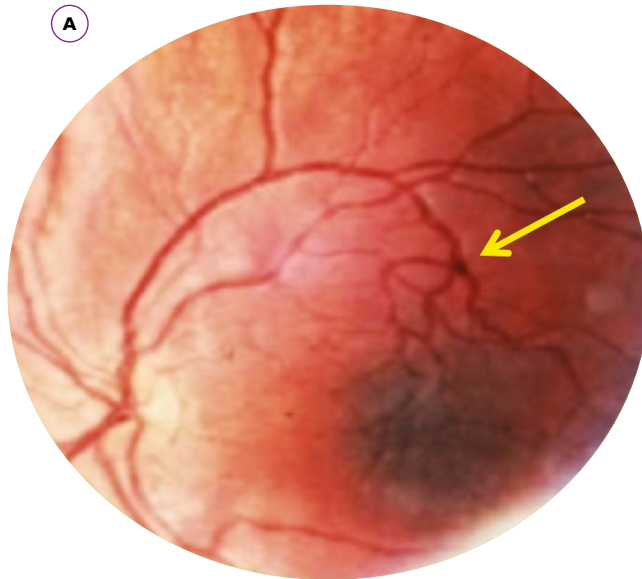
**L'anomalie de distribution artérielle** la plus fréquente est la présence d'une artère cilio-rétinienne.

Des anomalies de distribution veineuse existent également : drainage de la rétine inférieure par une veine temporale supérieure...

**Les boucles artérielles** sont le plus souvent observées en avant de la papille, mais peuvent se développer en péripapillaire.

Il ne s'agit pas ici d'une description exhaustive mais d'un recueil de curiosités.

Anomalies de trajet.



**A.** Exemple de trifurcation veineuse (flèche).

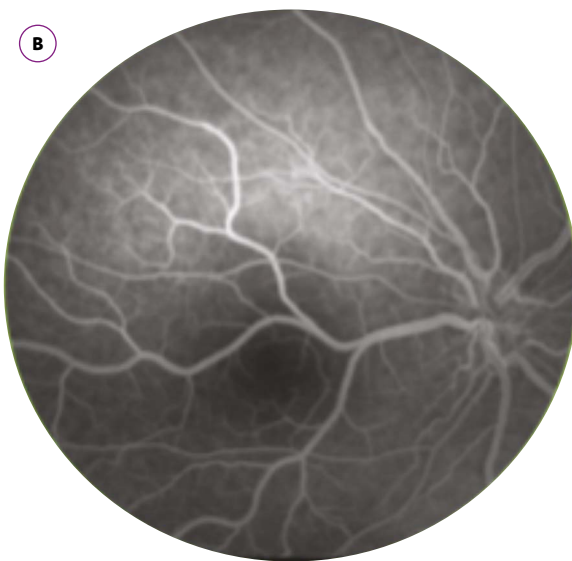


**B.** Artère cilio-rétinienne temporale inférieure avec trajet modifié pour irriguer la rétine temporale supérieure.



**C.** Artères temporales rectilignes à trajet aberrant (perte de la dualité de l'axe artériole-veinule).

## Anomalies de distribution.



**A et B.** Veine rétinienne à trajet aberrant, traversant l'aire maculaire, macrovaisseau, sans communications artériolo-veinulaires visibles.



**C.** Veine rétinienne inférieure drainant une grande part de la rétine temporale supérieure. Macrovaisseau sans communications artériolo-veinulaires visibles.



## Anomalies de distribution liées à la présence d'une artère cilio-rétinienne.



La présence d'une artère cilio-rétinienne est une variante physiologique fréquente (6 à 49% de la population dans la littérature, autour de 10% pour la majorité des auteurs). Elles émergent des artères ciliaires courtes et sont surtout remarquées en cas d'accident embolique intéressant cette artère (occlusion de l'artère cilio-rétinienne, figure C) ou au contraire l'épargnant (occlusion de l'artère centrale de la rétine avec épargne cilio-rétinienne).

**A, B et C.** Artère cilio-rétinienne irriguant l'hémi-rétine supérieure.

**D.** Artère cilio-rétinienne irriguant l'ensemble de la rétine temporale.



## Boucles artérielles pré ou juxtapapillaire.

### Description

Les boucles vasculaires prépapillaires sont artérielles le plus souvent, mais peuvent être veineuses. Le plus souvent uniques, unilatérales et asymptomatiques.

### Variantes

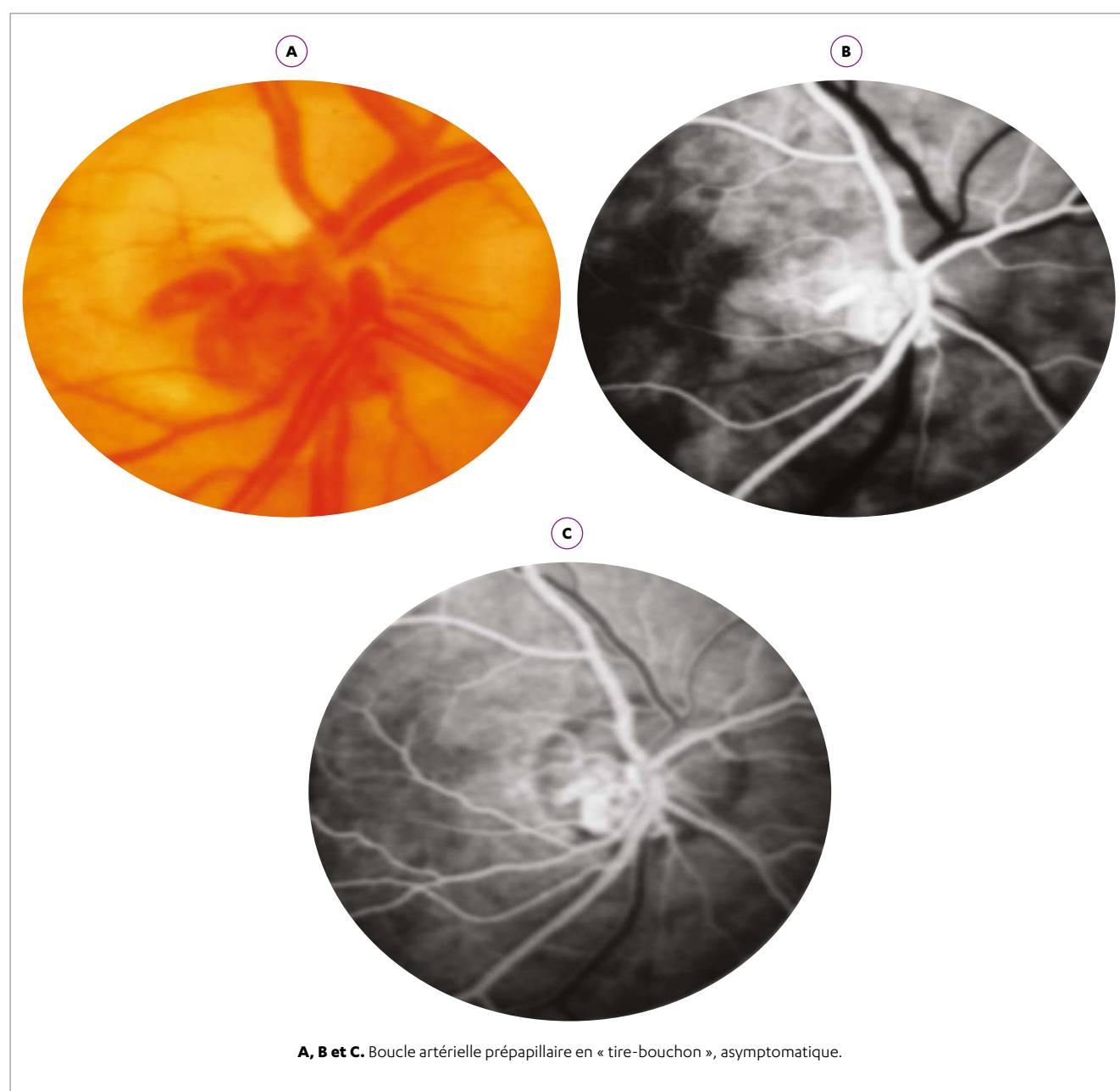
Parfois associées à une traction vitréopapillaire. Parfois secondaires à une occlusion artérielle (centrale, branche, cilio-rétinienne).

### Morphologie

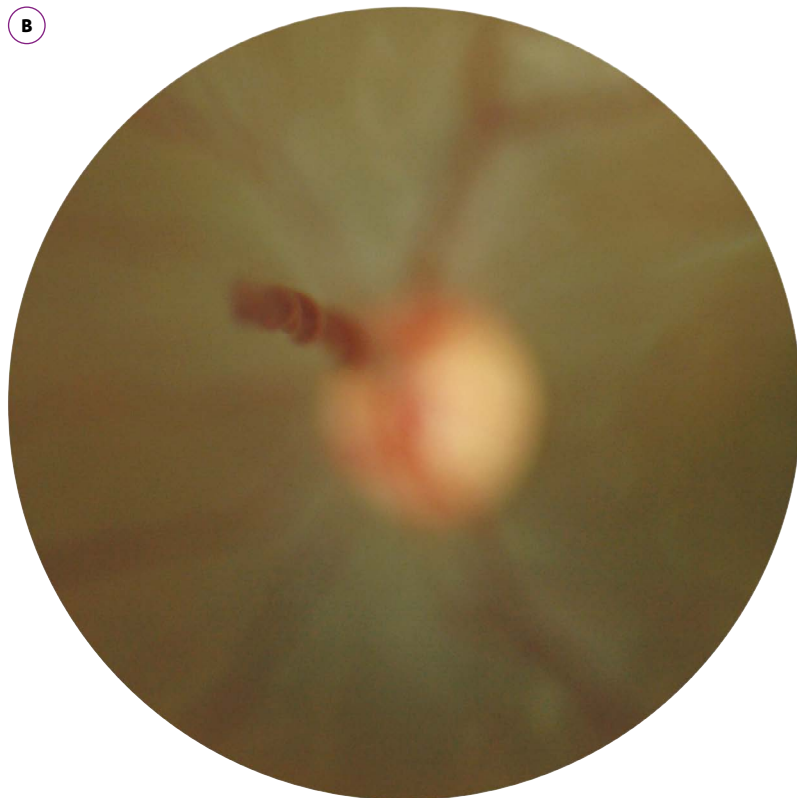
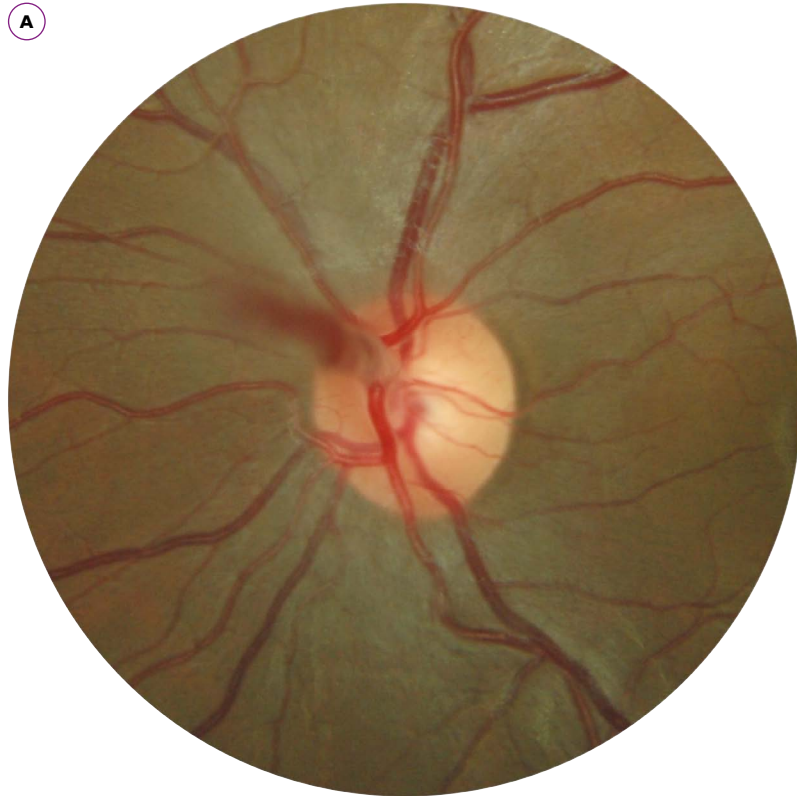
Variable : plane ou surélevée, en forme de 8 ou en « tire-bouchon », centrale ou à extension péripapillaire (Mansour et al ; Eye 2020).

### Complications possibles

Occlusions artérielle ou veineuse, hémorragie intravitréenne.

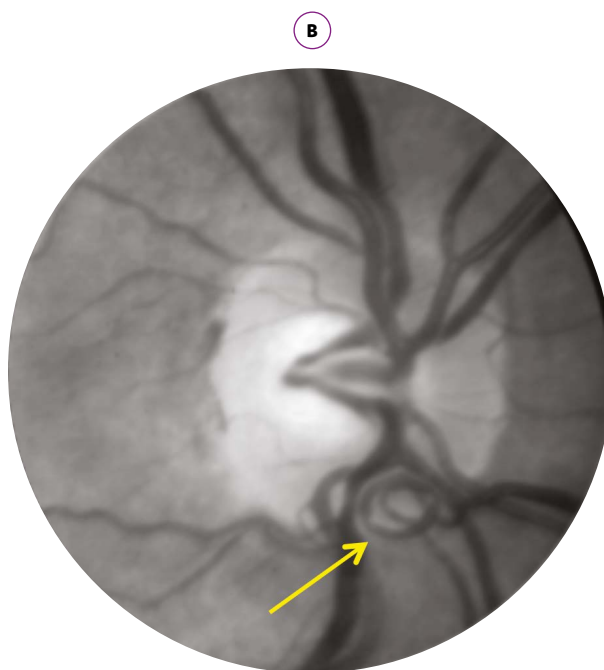


## Boucle artérielle prépapillaire.

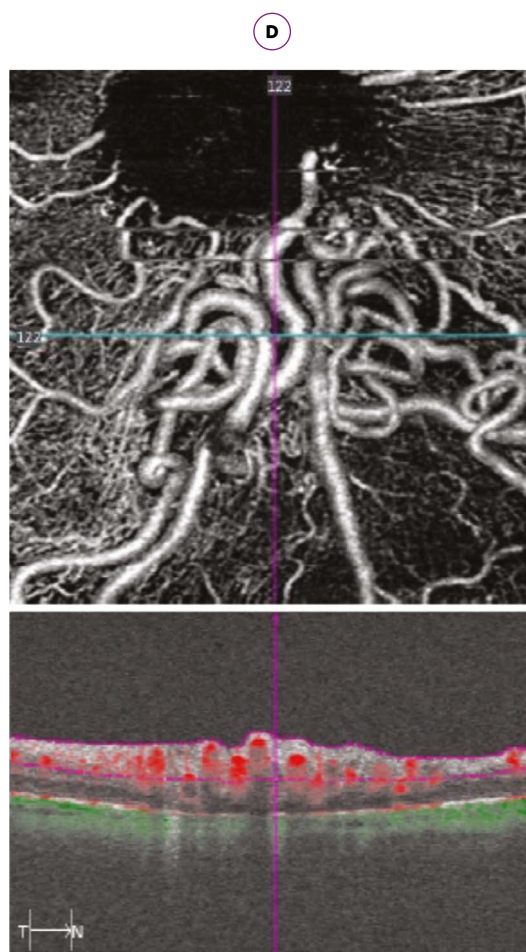


**A et B.** Boucle artérielle prépapillaire saillant dans le vitré, avec mise au point sur la rétine (A) ou en avant de la rétine (B) ; Aspect « tire-bouchonné » de la boucle.

## Boucles artérielles juxtapapillaires.



**A et B.** Boucle vasculaire artérielle prépapillaire discrète, à peine visible au fond d'œil, mieux perçue en lumière verte et en plus gros plan (flèche).



**C et D.** Boucle vasculaire juxtapapillaire, à la frontière des communications artério-veineuses de Groupe 2.

Noter la présence d'un staphylome inférieur avec choroïdose caractéristique.

## ANOMALIES DE TRAJET, DE DISTRIBUTION, BOUCLES ARTÉRIELLES : À RETENIR

- Les anomalies de trajet sont des curiosités de fond d'œil, le plus souvent asymptomatiques. Certaines d'entre elles s'associent cependant à des malformations, en particulier des communications artério-veineuses anormales.
- Les anomalies de distribution correspondent à une irrigation ou un drainage aberrant, asymétrique, rectiligne...
- La présence d'une artère cilio-rétinienne est l'anomalie de distribution la plus fréquente, habituellement non reconnue sauf en cas d'accident occlusif artériel.
- Les boucles vasculaires prépapillaires sont le plus souvent artérielles. Elles sont localisées à la papille et au plan papillaire le plus souvent mais peuvent s'étendre dans le vitré ou en territoire rétinien péripapillaire. Elles peuvent se compliquer d'occlusion vasculaire ou d'hémorragie intravitréenne.

## RÉFÉRENCES

1. Collier, M. Incidence of cilioretinal vessels; their relation with ametropia; their association with other anomalies of the eye fundus. *Bull Soc Ophthalmol Fr.* 1957;598-601.
2. Liu L, Liu LM, Chen L. Incidence of cilioretinal arteries in Chinese Han population. *Int J Ophthalmol.* 2011;4:323-325.
3. Justice J, Jr., Lehmann RP. Cilioretinal arteries. A study based on review of stereo fundus photographs and fluorescein angiographic findings. *Arch Ophthalmol.* 1976;94:1355-1358.
4. Mansour AM, Kozak I, Saatci AO, Ascaso FJ, Broc L, Battaglia M, Olivier N, Gili P, Chhablani J, Hedges TR, et al. Prepapillary vascular loop-a new classification. *Eye (Lond).* 2020 Apr 14.
5. Zermeno-Arce AJ, Ledesma-Gil G, Moreno-Mendoza R, et al. Arterial occlusion associated with a prepapillary vascular loop. Anatomical changes on the long term follow up. *Arch Soc Esp Oftalmol.* 2019 Aug;94(8):405-408.
6. Singh R, Fujinami K, Moore AT. Branch retinal artery occlusion secondary to prepapillary arterial loop. *Retin Cases Brief Rep.* 2014 Spring;8(2):124-6.
7. Codenotti M, Fogliato G, De Benedetto U, Iuliano L, Bandello F. Simultaneous vitreous hemorrhage and branch retinal artery occlusion after prepapillary arterial loop rupture. *J Fr Ophthalmol.* 2013 Apr;36(4):e63-5.
8. Fujiwara T, Machida S, Herai T, Tazawa Y. Case of subretinal hemorrhage that developed from a prepapillary vascular loop. *Jpn J Ophthalmol.* 2004 Mar- Apr;48(2):175-7. doi: 10.1007/s10384-003-0027-x. PMID: 15060801.
9. Cohen SY. Acquired prepapillary arterial loop after central retinal artery obstruction. *Arch Ophthalmol.* 1998 Oct;116(10):1398-9.

## 2.2 MALADIE DE COATS

Sylvia Nghiêm-Buffer, Valérie Krivosic, Alain Gaudric

**Nom anglais :** Coats disease

**Synonyme ancien :** Anévrysmes miliaires de Leber

### Définition

La maladie de Coats\* est une anomalie vasculaire rétinienne idiopathique congénitale caractérisée par des télangiectasies rétiniennes sectorielles ou diffuses entraînant une exsudation intrarétinienne et/ou sous-rétinienne. L'affection est sporadique, généralement unilatérale, sans atteinte systémique. Elle survient généralement chez des garçons ou des hommes jeunes, et découverte au cours de leur première et deuxième décennie de vie. L'issue est plus mauvaise si la maladie survient plus tôt dans la vie et d'emblée grave au diagnostic.

### Incidence

0.09/100 000/an<sup>3</sup>.

### Prévalence

Inconnue.

### Hérédité

Aucune.

### Âge moyen de diagnostic

12 ans, âge médian 8 ans<sup>7</sup>.

### Manifestations systémiques associées

Aucune.

En cas de contexte systémique ou d'autre maladie oculaire on parlera de « syndrome de Coats » (voir plus loin).

\* George Coats, Ophthalmologiste Écossais (1876-1915), exerçant au Royal London Ophthalmic Hospital, a décrit des cas de « maladies rétiniennes avec exsudation massive », dont certains se sont révélés être des cas de Von Hippel Lindau. Mais pour l'essentiel il a décrit la maladie qui porte son nom.

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE

Elle est dominée par l'exsudation lipidique, parfois massive provenant de télangiectasies capillaires et d'anévrismes artériolaires. Les exsudats tendent à se collecter dans la macula parfois loin des télangiectasies causales, qui peuvent être sectorielles ou disséminées, périphériques ou postérieures. Les formes les plus évoluées peuvent s'accompagner d'un décollement de rétine exsudatif.

Bien que la maladie soit bien caractérisée, peu de publications se sont attachées à décrire les anomalies capillaires typiques de la maladie de Coats en dehors des macroanévrismes.

L'angiographie à la fluorescéine et l'OCTA montrent des capillaires trop gros, trop espacés, souvent irréguliers<sup>2,10</sup>. Le long des artérioles l'espace sans capillaire est élargi dans les zones d'anomalies, de même que la zone avasculaire en arrière de l'ora serrata. En outre, on peut observer des occlusions capillaires ou artériolaires, et des territoires de non-perfusion ne donnant pas lieu à une néovascularisation.

### Classification de Shields \*(2001)

**Stade 1 :** Télangiectasies rétinienne seulement

**Stade 2 :** Télangiectasies et exsudation

A. Exsudation extrafovéale

B. Exsudation fovéale

**Stade 3 :** Décollement rétinien exsudatif

A. Décollement subtotal

1. Extrafoveal. 2. Foveal

B. Décollement rétinien total

**Stade 4 :** Décollement rétinien total et glaucome

**Stade 5 :** Stade terminal

Cette classification est marquée par l'expérience des auteurs, spécialistes des tumeurs oculaires et ayant collecté de nombreux cas de diagnostic différentiel avec le rétinoblastome chez le jeune enfant. Il est plus fréquent de diagnostiquer des cas des stades 1 et 2 de la maladie.

\* Shields et al. *Am J Ophthalmol* 2001;131(5):572-583 (page 97).

## DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

Toutes les autres causes d'exsudation massive : Maladie de Von Hippel Lindau, tumeurs vasoprolifératives, Vitreo-Rétinopathie Exsudative Familiale, IRVAN (d'autant que des macroanévrismes artériels sont présents), séquelles d'Occlusion de Branche Veineuse Rétinienne et rétinoblastome chez le nourrisson et le jeune enfant <sup>6,8</sup>.



## LE SYNDROME DE COATS

Les anomalies vasculaires congénitales avec une exsudation rétinienne, associées à une autre atteinte rétinienne, ou à des anomalies neurologiques ou systémiques, ou bilatérales sortent du cadre de la Maladie de Coats proprement dite.

## TRAITEMENT

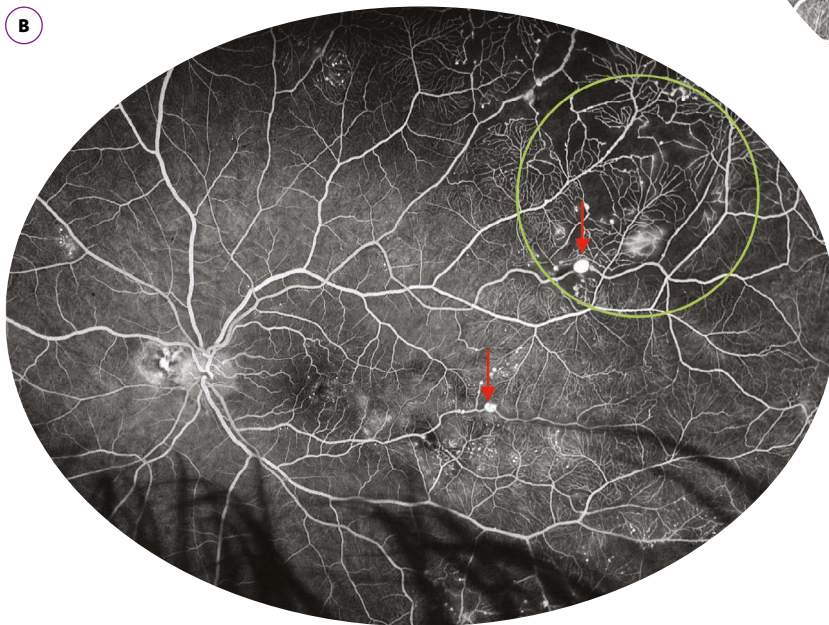
Le traitement de la maladie de Coats vise d'abord à éliminer la source de l'exsudation qui entraîne exsudats lipidiques et/ou décollement séreux rétinien. La photocoagulation au laser doit être dirigée spécifiquement sur les ectasies artérielles et capillaires, en commençant par celles entourées d'exsudats surtout s'ils menacent la macula. Les exsudats mettent plusieurs mois avant de disparaître. Il peut même arriver qu'ils augmentent transitoirement, après l'occlusion des télangiectasies, par « sédimentation » des lipoprotéines en suspension dans un liquide sous-rétinien.



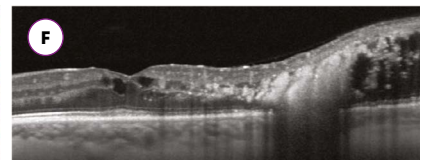
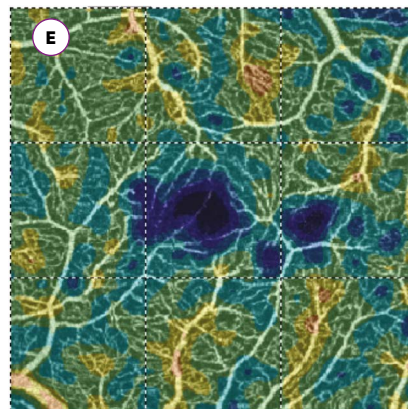
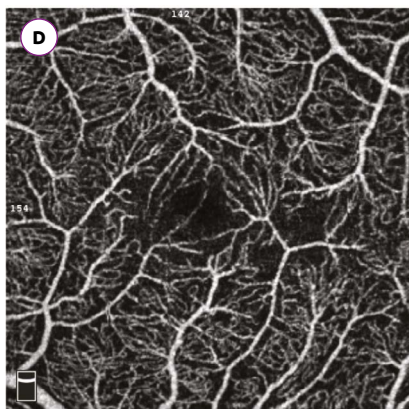
Maladie de Coats, découverte devant une baisse d'acuité visuelle.



**A.**  
Deux couronnes d'exsudats (flèches) dont l'une menace la macula et qui est due à un macroanévrisme artériel.

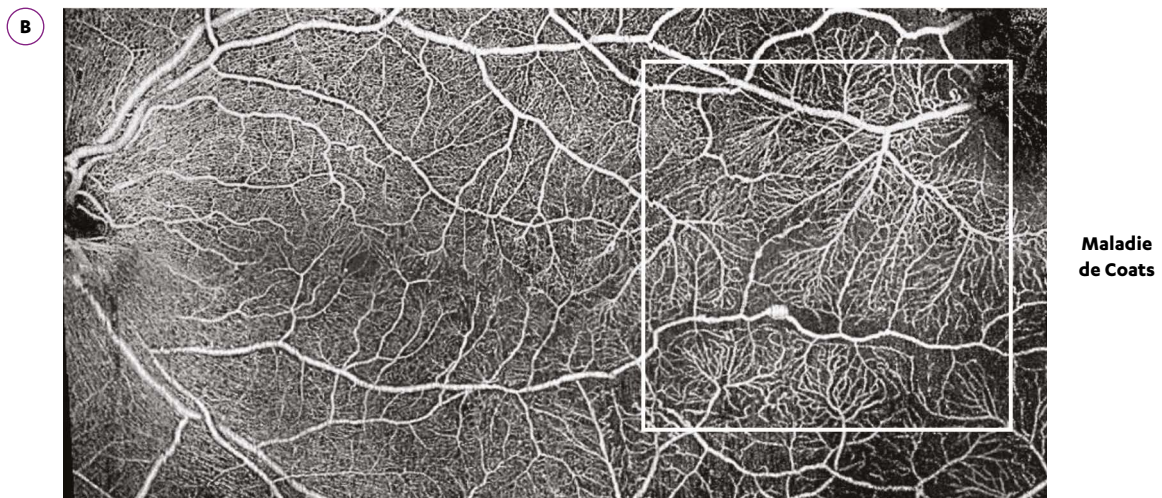


**B et C.**  
L'angiographie fluo montre deux macroanévrismes artériels (flèches) et les anomalies capillaires caractéristiques de la maladie de Coats, capillaires trop gros, trop espacés, irréguliers, avec artérioles et veinules irrégulières<sup>2,10</sup>.

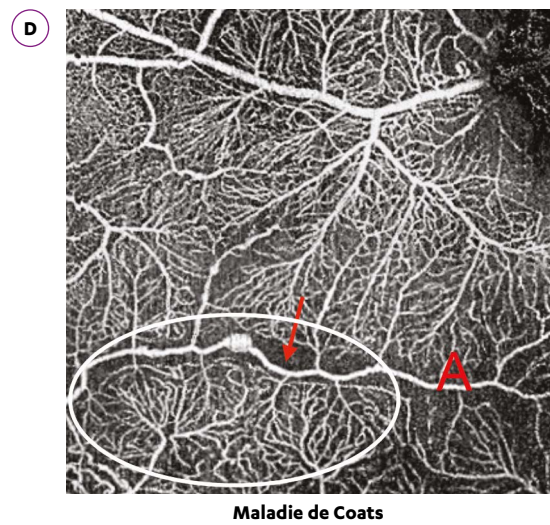
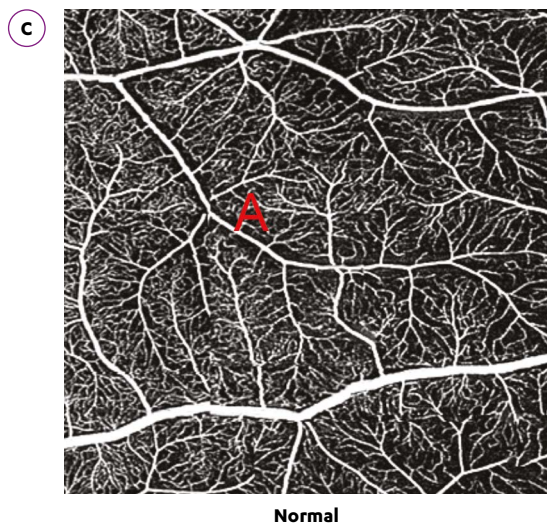


**D et E.**  
En OCTA il existe une raréfaction des capillaires rétiniens en temporal de la fovéa.

**F.**  
La coupe OCT horizontale montre les exsudats s'approchant de la macula et des logettes cystoïdes.

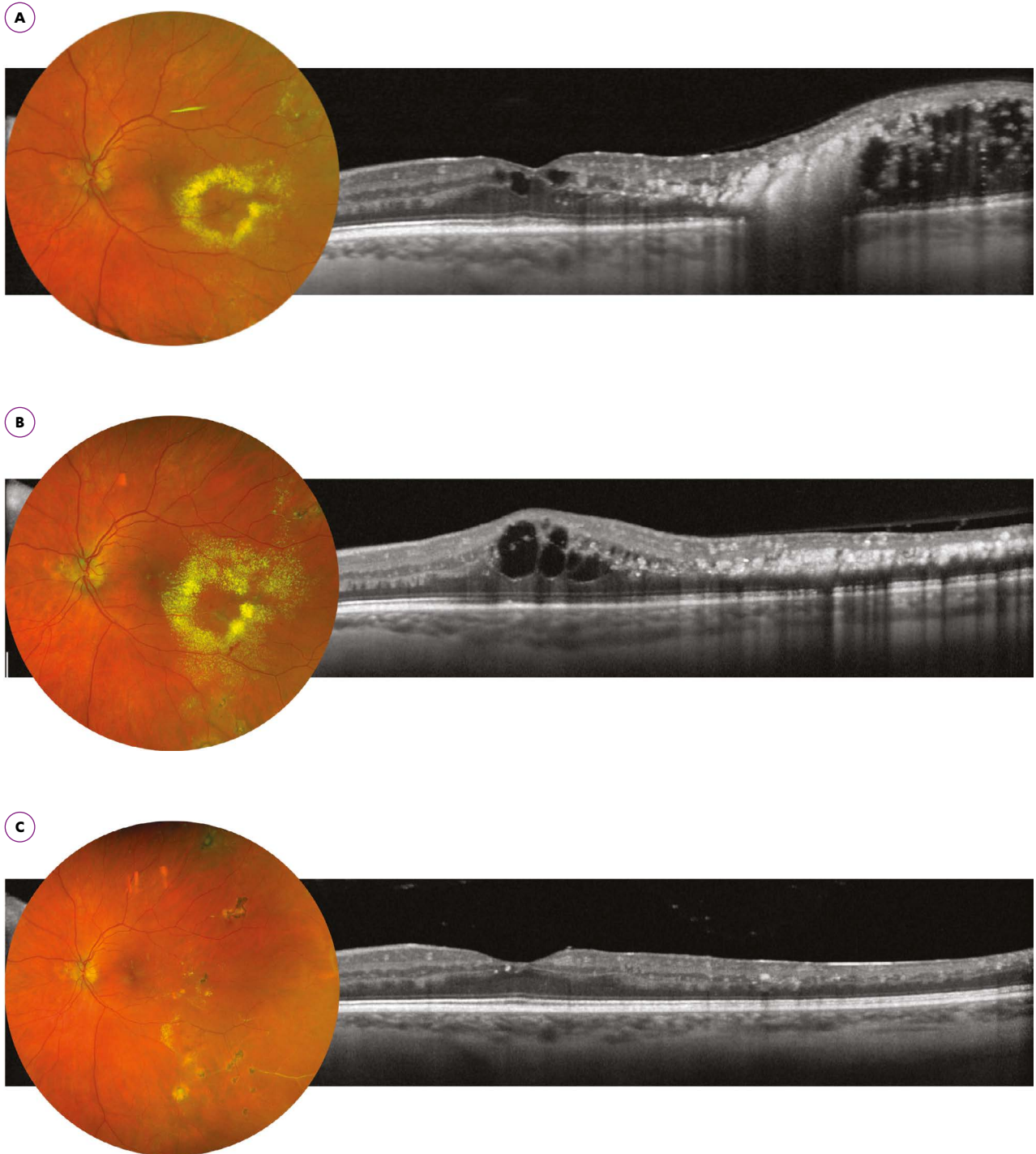


**A et B.** Comparaison entre un réseau capillaire normal en OCTA swept-source et le réseau capillaire du cas de la page précédente.



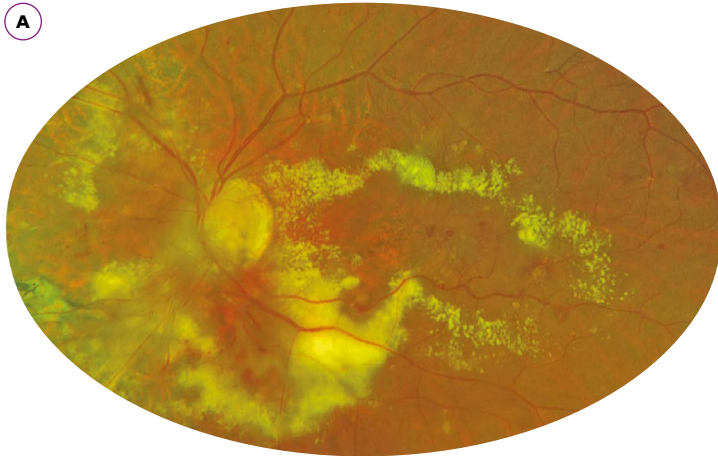
**C et D.** Détails du réseau capillaire normal et de la maladie de Coats au même degré d'excentration par rapport à la macula. Noter dans la maladie de Coats, un macroanévrisme artériel, l'élargissement de la zone sans capillaire autour d'une artère (flèche rouge) et les capillaires trop gros et espacés (ovale).

## Maladie de Coats, effet du traitement (cas des pages précédentes).



- A.** État initial. Accumulation d'exsudats à proximité de la macula, important œdème rétinien temporo-maculaire autour d'un macroanévrisme artériel, œdème maculaire cystoïde.
- B.** Trois mois après photocoagulation du macroanévrisme et d'autres anomalies capillaires, début de régression des exsudats, aplatissage de l'œdème temporo-maculaire, mais l'œdème maculaire cystoïde persiste et augmente, en raison de la présence de télangiectasies maculaires (cf page précédente).
- C.** Un traitement par injections intravitréennes d'anti-VEGFs est alors institué. Après un an de traitement, les exsudats ont complètement disparu, toutes les anomalies vasculaires ont été photocoagulées, l'œdème maculaire est asséché pendant environ deux mois mais récidive.

**Maladie de Coats avec exsudation englobant la macula et la papille.**



**A et B.** Grandes couronnes d'exsudats lipidiques centrées par des anomalies capillaires temporales et nasales et une zone temporale supérieure mal perfusée.

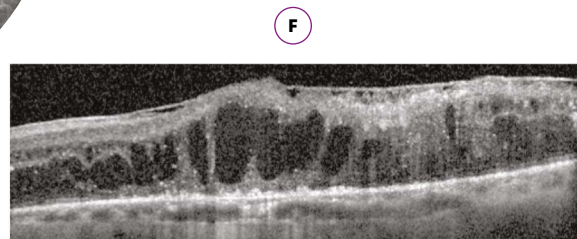


**C.** Anomalies capillaires typiques de la maladie de Coats en angiographie à la fluorescéine : capillaires trop gros, trop espacés, irréguliers, avec zones de non-perfusion.



**E.** Angiographie en ICG montrant les nombreux macroanévrismes artériels.

**D.** Angiographie fluo à un temps plus tardif montrant les diffusions de colorant en périphérie, une perfusion incomplète temporale supérieure et de nombreux macroanévrismes.



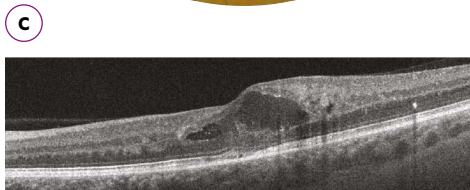
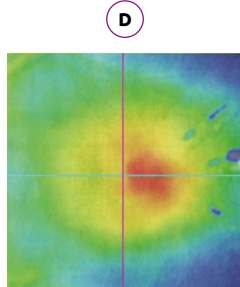
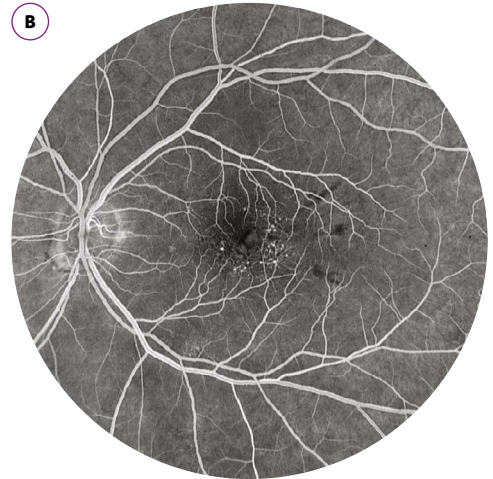
**F.** En OCT, important œdème maculaire cystoïde.

*Images du Dr Sophie Bonnin*

Maladie de Coats découverte devant une baisse de vision et des exsudats maculaires.



**A, B, C et D.**  
Télangiectasies maculaires (B) responsables de l'œdème maculaire cystoïde (C,D) et des exsudats lipidiques (A).

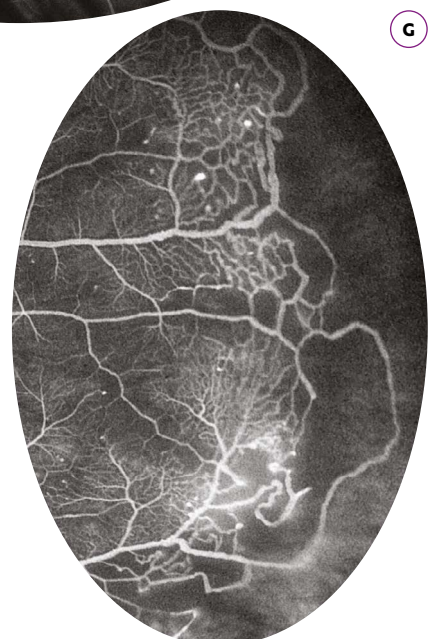


**E.**  
L'angiographie fluo ultra grand champ montre, en périphérie temporale, l'aspect typique de l'anomalie vasculaire de la maladie de Coats : capillaires trop gros, trop espacés, irréguliers avec dilatations anévrysmales.



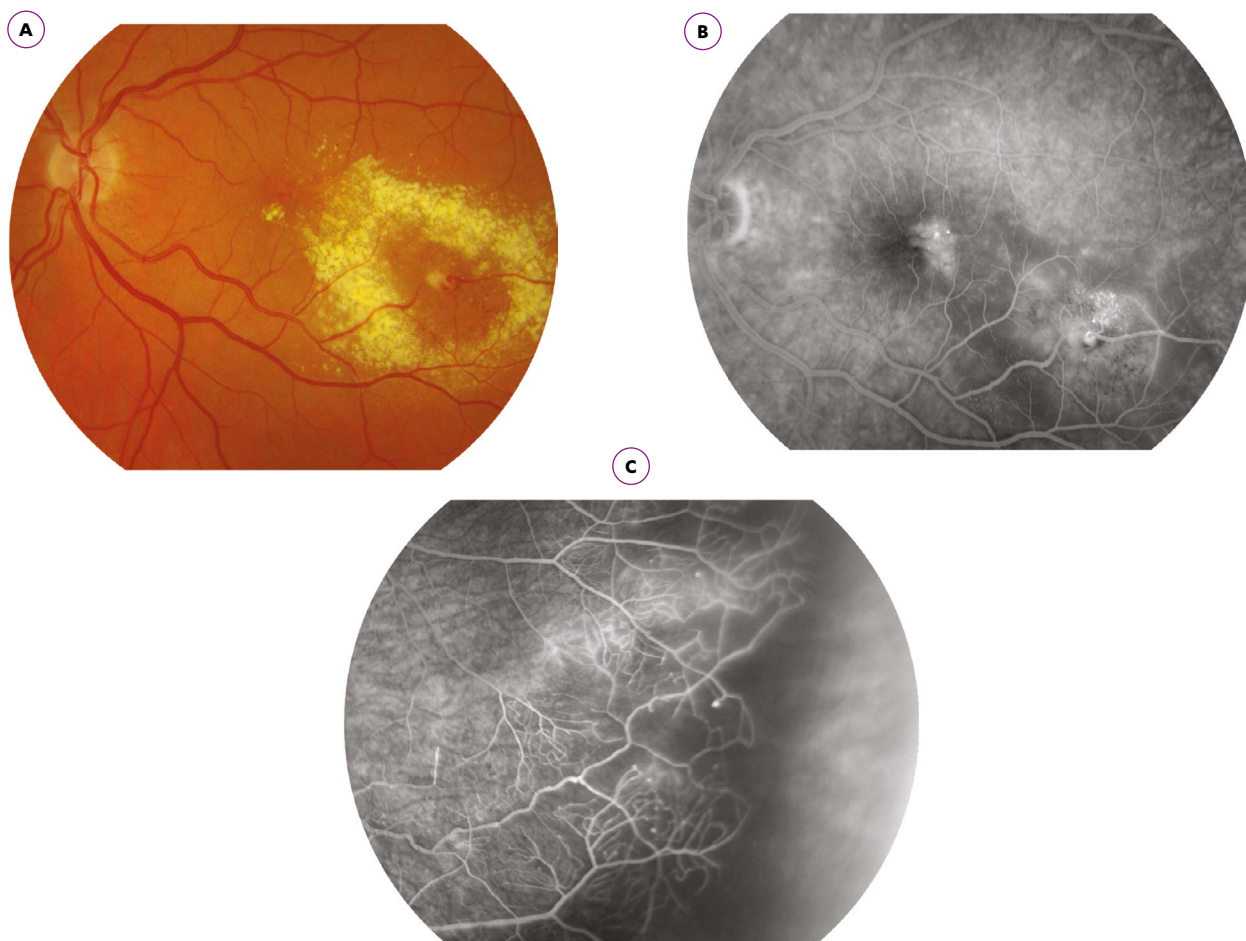
Normal

**F et G.**  
Comparaison entre des capillaires rétiens normaux en périphérie et des capillaires de la maladie de Coats.  
Noter que l'espace sans capillaire en arrière de l'ora serrata est plus large que normalement, et que les capillaires anastomotiques périphériques sont dilatés.



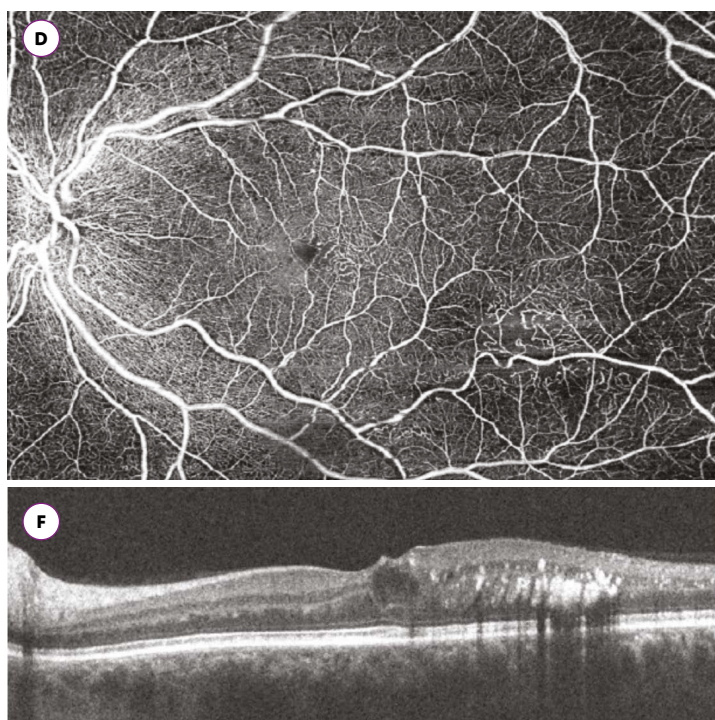
Maladie de Coats

**Maladie de Coats avec altérations vasculaires au pôle postérieur et en périphérie.**



**A, B et C.**

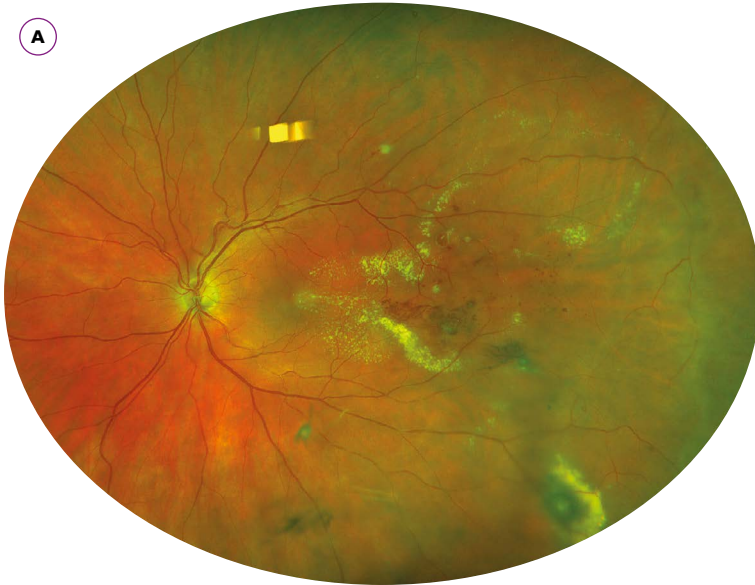
La couronne d'exsudats développée autour du macroanévrisme artériel menace la fovea (A). De plus des télangiectasies maculaires sont responsables d'un œdème maculaire cystoïde partiel (B). En périphérie, anomalies capillaires typiques de la maladie de Coats, sans exsudation (C).



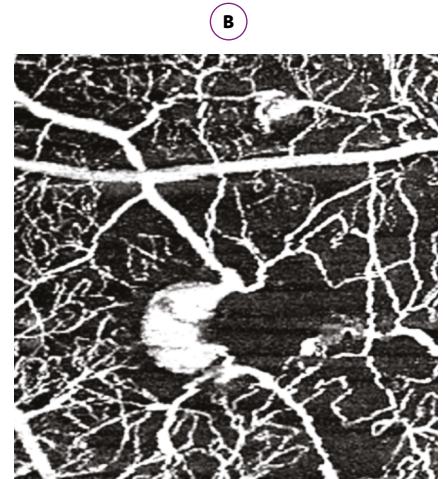
**D, E et F.**

L'œdème maculaire cystoïde associé, s'explique par la présence de télangiectasies parafovéolaires, bien visibles en OCTA (D, E) tandis que les exsudats (F) proviennent du macroanévrisme artériel.

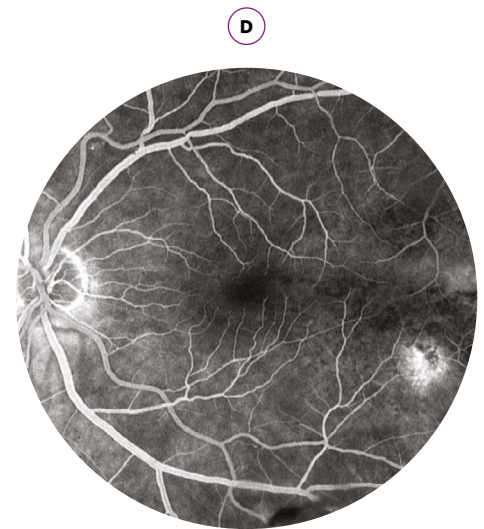
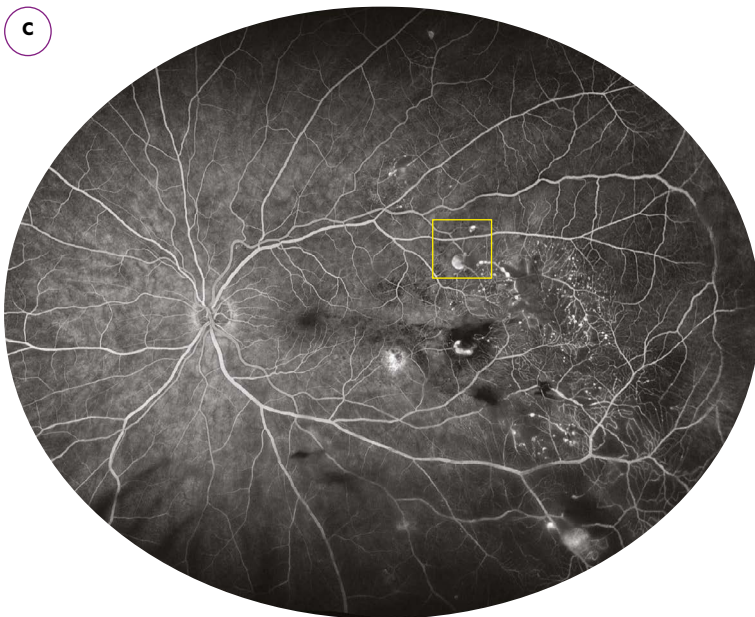
**Maladie de Coats avec décollement séreux maculaire mais sans œdème maculaire.**



**A.** Exsudats lipidiques atteignant la macula, hémorragies autour d'un macroanévrisme.

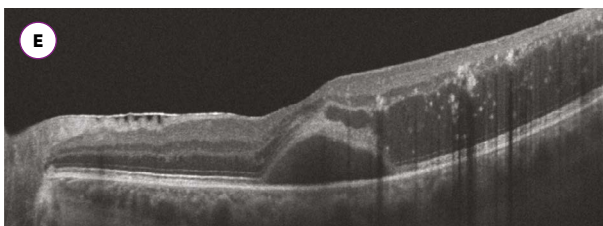


**B.** Macroanévrisme artériel vu en OCT Angiographie.

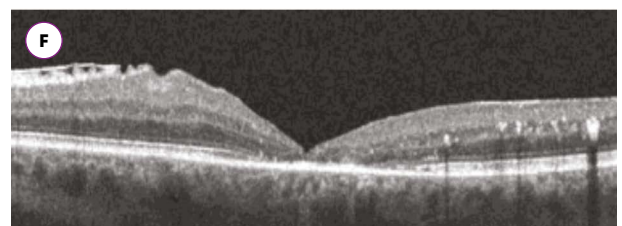


**C et D.**

L'angiographie fluo montre les anomalies vasculaires typiques de la maladie de Coats en temporal du pôle postérieur, mais il n'y a ni télangiectasies maculaires ni œdème maculaire angiographique.



**E.** OCT avant traitement, montrant un décollement fovéolaire et un épaissement de la rétine externe temporo-maculaire.

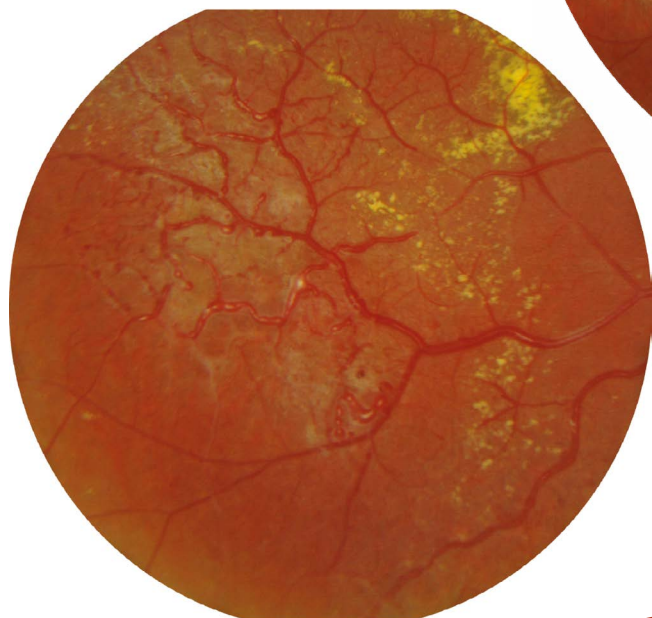


**F.** OCT après traitement, montrant une atrophie fovéolaire due à un décollement prolongé.

**Photocoagulation au laser d'une maladie de Coats.**

**A et B.**

Les télangiectasies et les macroanévrismes artériels sont responsables de l'exsudation lipidique.



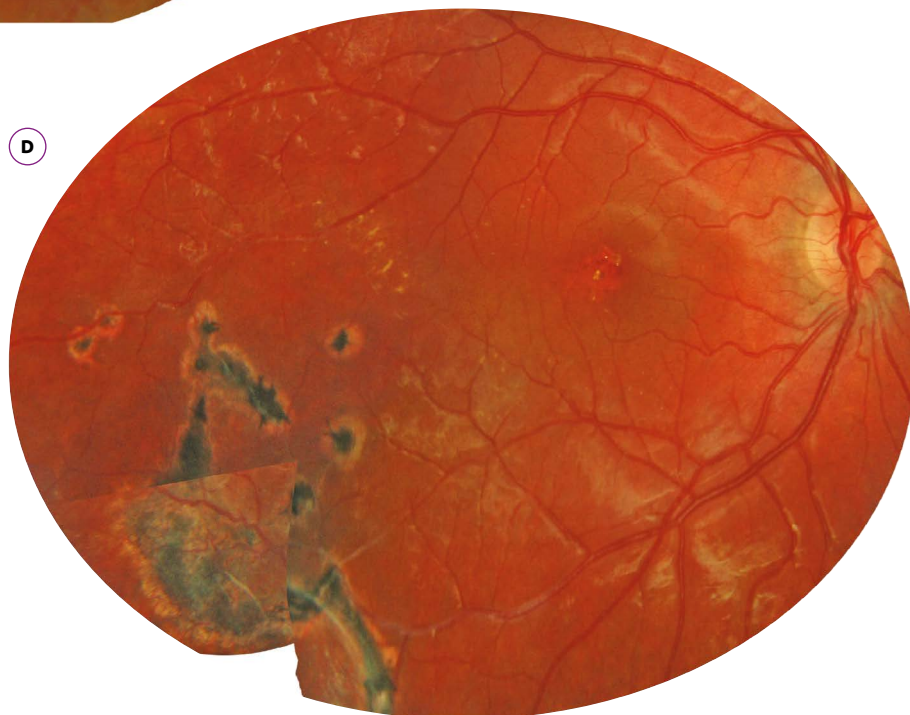
**C.**

Vue du traitement laser au verre à 3 miroirs : les impacts sont dirigés électivement sur les télangiectasies et macroanévrismes.

**D.**

**D.**

Six mois plus tard disparition complète des exsudats. Cicatrices de laser ciblées sur les anomalies vasculaires.





Maladie de Coats, chez une jeune fille de 16 ans, avec œdème papillaire.



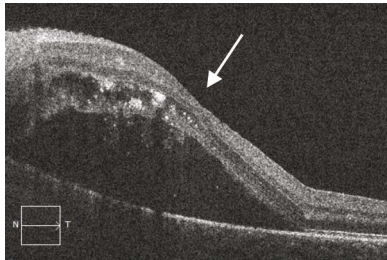
A

**A.** Exsudation sous-rétinienne massive en nasal et exsudats lipidiques menaçant la macula.



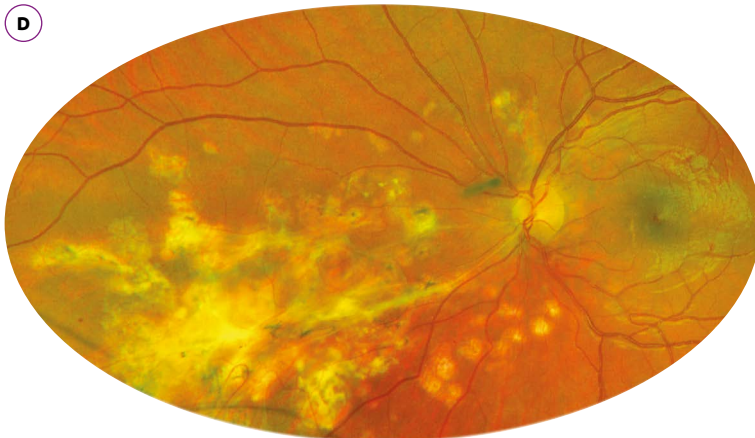
B

**B.** Les télangiectasies avec macroanévrismes artériels et l'œdème papillaire sont bien visibles en angiographie fluo.



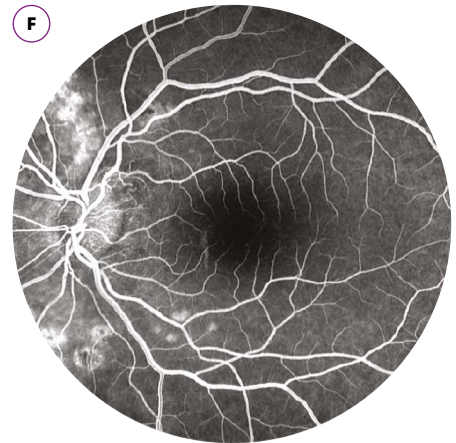
C

**C.** L'OCT montre que la macula est décollée (flèche).



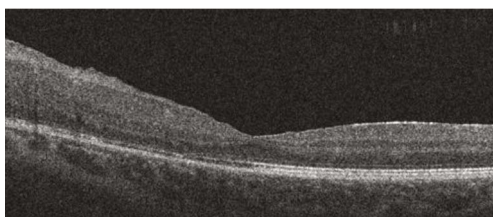
D

**D.** Un an après photocoagulation des ectasies, régression complète des exsudats et de l'œdème papillaire.



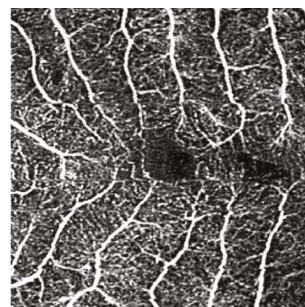
F

**F.** En angiographie fluo, disparition de l'œdème papillaire, pas de diffusion de colorant dans la macula.



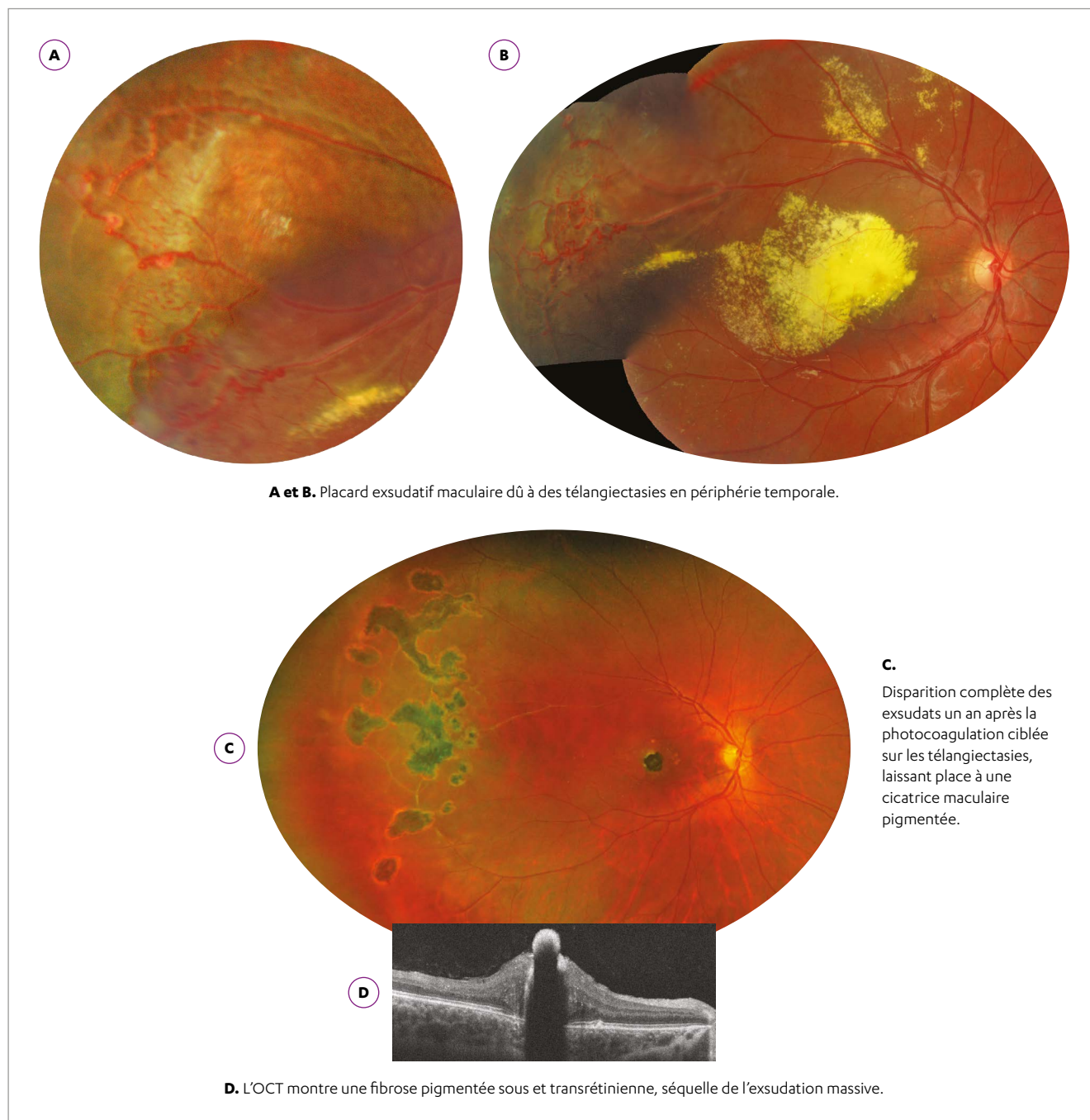
E

**E.** La macula est recollée. L'exsudation provenait uniquement des télangiectasies nasales.



G

**G.** Pas de télangiectasies maculaires en OCT Angiographie.

**Photocoagulation au laser d'une maladie de Coats chez un enfant de 7 ans.****À PROPOS DU LASER DES TÉLANGIECTASIES DE LA MALADIE DE COATS<sup>1</sup>**

Le laser doit être dirigé sur les télangiectasies elles-mêmes qui sont la source de l'exsudation. Il ne sert à rien de photocoaguler l'épithélium pigmentaire entre les lésions vasculaires : en aucun cas cela n'aide à la régression des exsudats. C'est bien l'hémoglobine contenue dans les hématies circulant dans les ectasies qui sert de convertisseur de chaleur. La circulation dans les ectasies n'étant pas très rapide, des temps d'exposition modérément longs sont suffisants. La cryocoagulation ne doit pas être employée surtout si la rétine est décollée et séparée de la choroïde par un matelas d'exsudats lipidiques en regard des télangiectasies. En effet la Cryo devrait être gravement surdosée pour atteindre les télangiectasies.

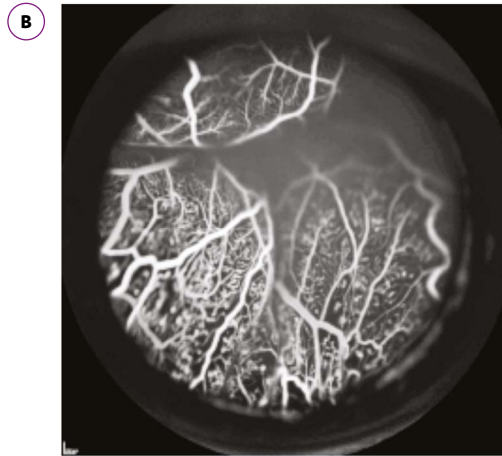
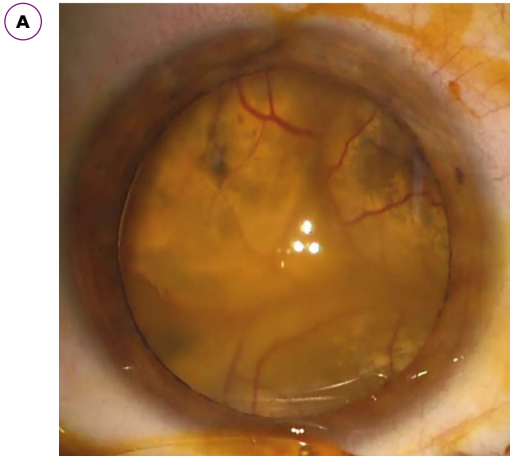
- Utiliser un temps d'exposition de 0.20 sec. est en général suffisant, et des impacts adaptés au diamètre des ectasies 100 ou 200µm et suffisamment intenses pour obtenir un blanchiment ou brunissement de l'ectasie.
- Ne coaguler que les télangiectasies, ce qui rend le traitement peu douloureux.
- Il est possible qu'une branche artérielle soit occluse lors de la coagulation d'une ectasie artérielle. Cela est de peu d'importance si l'artère ne sert pas à l'irrigation de la macula.

## Maladie de Coats chez un enfant de 12 ans avec fibrose sous maculaire.



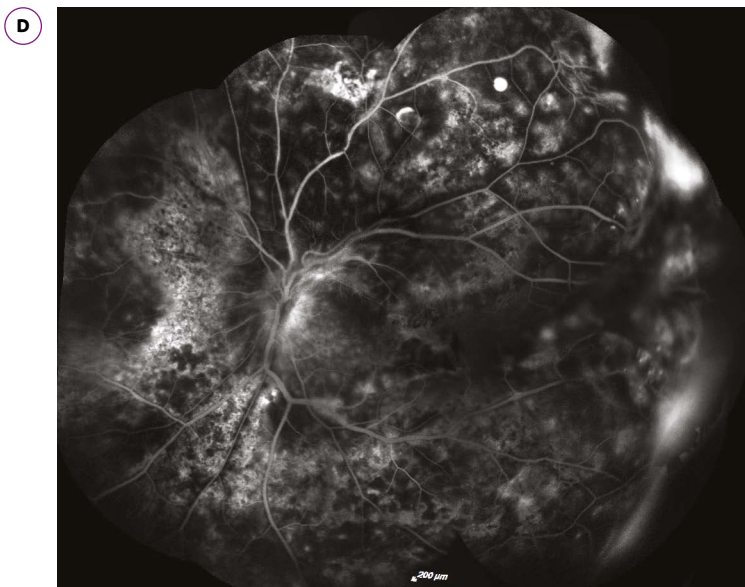
- A.** Une grande couronne d'exsudats est centrée par des télangiectasies et macroanévrismes (flèche blanche). Un autre macroanévrisme situé dans une fourche artérielle s'entoure également d'exsudats (flèche jaune). Nodule de fibrose blanche centro maculaire.
- B et C.** L'angiographie fluo montre les télangiectasies et leur diffusion. La fibrose est hyperfluorescente car néovascularisée.
- D.** En OCT la fibrose sous-maculaire néovascularisée, traverse toute l'épaisseur de la rétine, et prolifère sur la face postérieure de la hyaloïde postérieure partiellement décollée (flèches).

**Maladie de Coats découverte chez un enfant devant une leucocorie. Décollement de rétine total.**



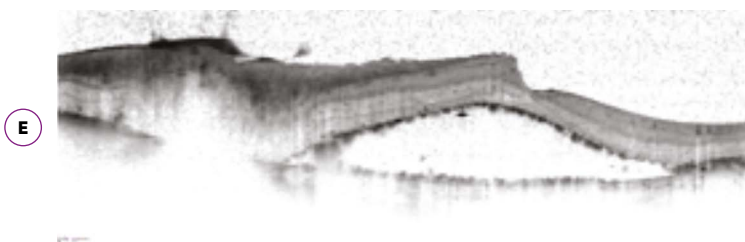
**A et B.** La rétine est décollée partout, visible derrière le cristallin.

**C.** Pour pouvoir procéder à la photocoagulation des ectasies vasculaires rétiniennes on doit d'abord évacuer le liquide sous-rétinien par ponction trans-sclérale avec réinjection de BSS dans la cavité vitréenne<sup>11</sup>.



**D.** Après réapplication partielle de la rétine, les ectasies ont été traitées au laser par voie transpupillaire. Six mois plus tard la rétine est globalement réappliquée. La vision ne pouvait plus être sauvée, mais on a évité le glaucome néovasculaire.

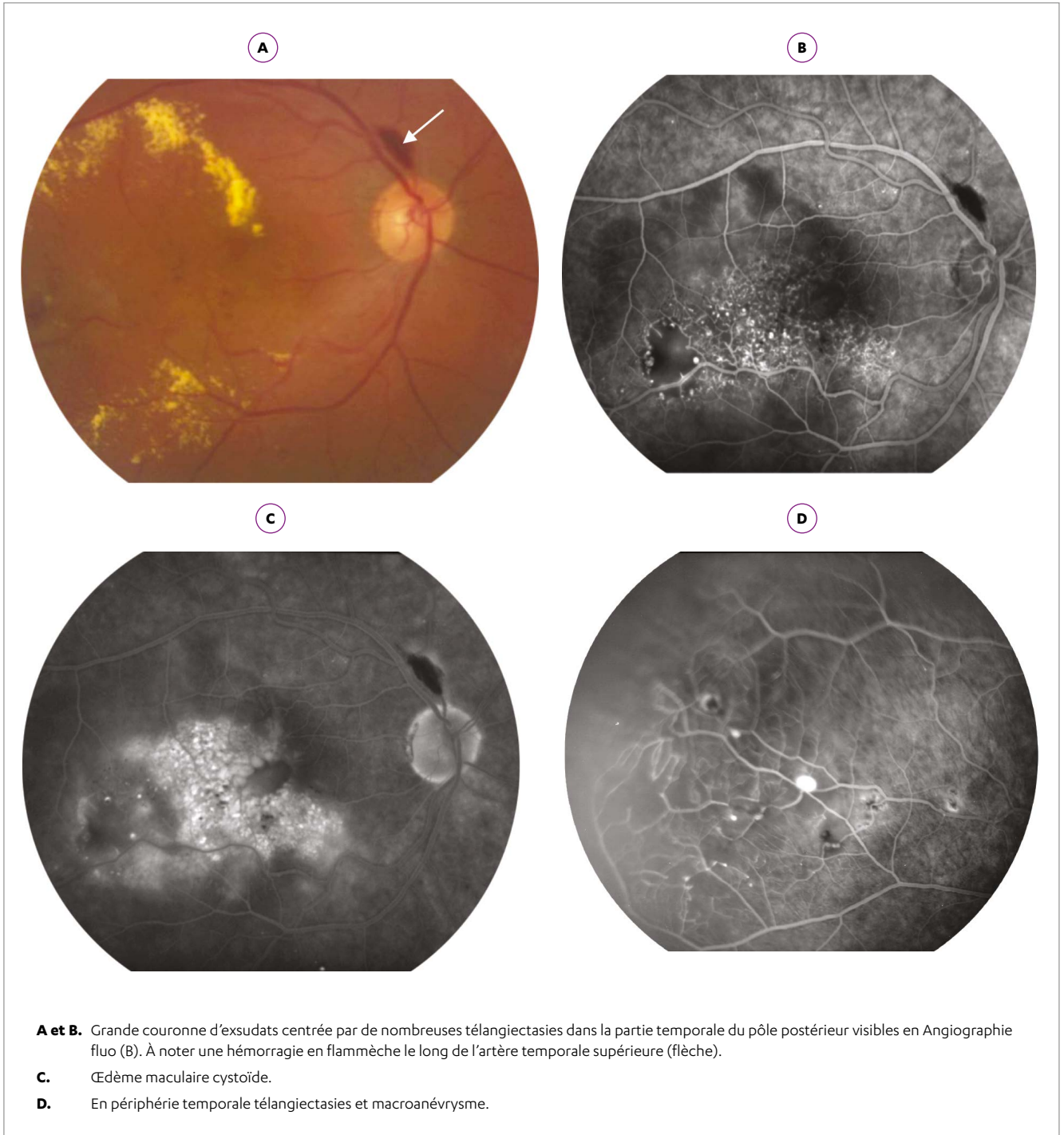
**À noter que dans la plupart des cas le drainage du liquide sous-rétinien n'est pas nécessaire<sup>4,5,7</sup>.**



**E.** L'OCT montre qu'il persiste seulement un décollement maculaire, qui s'asséchera ultérieurement après un complément de laser.

**Maladie de Coats de l'adulte découverte chez un homme de 52 ans.**

La maladie de Coats peut être découverte chez l'adulte de la cinquantaine. On ne sait pas si ces patients portaient déjà la maladie depuis l'enfance en étant asymptomatiques. Les anomalies vasculaires sont les mêmes que chez le sujet jeune, mais atteignent le plus souvent la région maculaire<sup>9</sup>. Le traitement repose aussi sur le laser mais il est impossible de photocoaguler toutes les télangiectasies maculaires. Les anti-VEGFs peuvent être utiles pour contrôler l'œdème maculaire.

**UTILISATION DES ANTI-VEGFs DANS LA MALADIE DE COATS**

En comparaison du laser les anti-VEGFs sont de peu d'utilité pour réduire l'exsudation de la maladie de Coats<sup>10</sup>, y compris dans les formes avec décollement exsudatif. Par contre ils trouvent leur utilité dans les œdèmes maculaires cystoïdes chroniques générés par les télangiectasies maculaires, chez l'enfant et le jeune adulte<sup>12</sup>.

## MALADIE DE COATS : À RETENIR

- La maladie de Coats est unilatérale. Une exsudation lipidique associée à des anomalies vasculaires rétiniennes bilatérales doit faire évoquer un autre diagnostic.
- La maladie de Coats survient chez les filles dans 15% des cas. Si elle est unilatérale avec des lésions vasculaires caractéristiques, il n'est pas nécessaire de rechercher une autre cause.
- La maladie de Coats est diagnostiquée dans deux tranches d'âge, chez l'enfant et le jeune adulte, et au cours de la cinquième décennie.
- L'atteinte vasculaire est caractérisée par des capillaires trop gros, trop espacés, irréguliers associés à des macroanévrismes artériels dans un ou plusieurs secteurs du fond d'œil.
- Bien que la maladie de Coats soit souvent décrite comme liée à des télangiectasies périphériques, la macula peut être atteinte non seulement par les exsudats venant de la périphérie, mais aussi par des télangiectasies maculaires. La maladie de Coats n'est pas héréditaire. Aucun bilan génétique n'est nécessaire.
- Le traitement de la maladie de Coats consiste à occlure par photocoagulation au laser toutes les télangiectasies responsables de l'exsudation, y compris en rétine décollée<sup>4,5,12</sup>.
- La maladie de Coats peut être évolutive au cours de la vie, avec apparition de nouvelles télangiectasies et d'exsudats.

## RÉFÉRENCES

1. Daruich AL, Moulin AP, Tran HV, Matet A, Munier FL. Subfoveal Nodule in Coats' Disease: Toward an Updated Classification Predicting Visual Prognosis. *Retina*. 2017;37(8):1591-1598.
2. Egbert PR, Chan CC, Winter FC. Flat preparations of the retinal vessels in Coats' disease. *J Pediatr Ophthalmol*. 1976;13(6):336-339.
3. Morris B, Foot B, Mulvihill A. A population-based study of Coats disease in the United Kingdom I: epidemiology and clinical features at diagnosis. *Eye*. 2010:1-5.
4. Mrejen S, Metge F, Denion E, Dureau P, Edelson C, Caputo G. Management of retinal detachment in Coats disease. Study of 15 cases. *Retina*. 2008;28(3 Suppl):S26-32.
5. Scheffler AC, Berrocal AM, Murray TG. Advanced Coats' disease. Management with repetitive aggressive laser ablation therapy. *Retina*. 2008;28(3 Suppl):S38-41.
6. Sen M, Shields CL, Honavar SG, Shields JA. Coats disease: An overview of classification, management and outcomes. *Indian J Ophthalmol*. 2019;67(6):763-771.
7. Shields CL, Udyaver S, Dalvin LA, et al. Coats disease in 351 eyes: Analysis of features and outcomes over 45 years (by decade) at a single center. *Indian J Ophthalmol*. 2019;67(6):772-783.
8. Shields JA, Shields CL, Honavar SG, Demirci H, Cater J. Classification and management of Coats disease: the 2000 Proctor Lecture. *Am J Ophthalmol*. 2001;131(5):572-583.
9. Smithen LM, Brown GC, Brucker AJ, Yannuzzi LA, Klais CM, Spaide RF. Coats' disease diagnosed in adulthood. *Ophthalmology*. 2005;112(6):1072-1078.
10. Spitznas M, Jousseaume F, Wessing A, Meyer-Schwickerath G. Coats' disease. *Graefes arch clin exp ophthalmol*. 1975;195:241-250.
11. Stanga PE, Jaberansari H, Bindra MS, Gil-Martinez M, Biswas S. Transcleral Drainage of Subretinal Fluid, Anti-Vascular Endothelial Growth Factor, and Wide-Field Imaging-Guided Laser in Coats Exudative Retinal Detachment. *Retina*. 2016;36(1):156-162.
12. Villegas VM, Gold AS, Berrocal AM, Murray TG. Advanced Coats' disease treated with intravitreal bevacizumab combined with laser vascular ablation. *Clin Ophthalmol*. 2014;8:973-976.

## 2.3 SYNDROME DE COATS

Typhaine Grenet, Valérie Krivosic, Alain Gaudric

### 2.3.1 DÉFINITION ET ÉTIOLOGIES

**Nom anglais :** Coats-like

#### Définition

Anomalies vasculaires rétiniennes périphériques avec exsudats lipidiques propagés au pôle postérieur, uni ou bilatérales, survenant chez l'homme ou chez la femme, associées à une autre atteinte oculaire ou à une atteinte systémique.

Le terme est peu adapté car ne prend pas en compte l'anomalie capillaire spécifique de la Maladie de Coats.

Le tableau ci-dessous résume les principales étiologies attribuables au « Syndrome de Coats ».

Maladie	Hérédité	Sexe	Âge de découverte	Atteinte oculaire	Uni ou bilatéral	Atteinte systémique associée
<b>Coats plus</b>	Autosomique récessive	H - F	Enfance	Vasculopathie occlusive	Bilatéral	Calcifications intracrâniennes Retard de croissance Anomalies squelettiques Hypertension portale
<b>Coats like dans la RP</b>	Mutation sporadique	F > H	Jeune	Rétinite pigmentaire Vasculopathie occlusive	Bilatéral	?
<b>Dystrophie musculaire facio scapulo humérale</b>	Autosomique dominante	H - F	Tout âge	Tortuosité artérielle rétinienne	Bilatéral	Faiblesse musculaire progressive Surdité Retard mental
<b>Syndrome de Cornelia de Lange</b>	Sporadique Autosomique dominante ou récessive liée à l'X	H - F	Prénatal ou à la naissance	Ptosis Myopie forte	Bilatéral	Dysmorphie faciale Retard intellectuel Retard de croissance
<b>Senior Loken syndrome</b>	Autosomique récessive	H - F	Enfance	Nystagmus Rétinite pigmentaire	Bilatéral	Néphropathie tubulo-interstitielle chronique
<b>Syndrome de Joubert</b>	Autosomique récessive	H - F	Enfance	Dystrophie rétinienne	Bilatéral	Malformation congénitale du tronc cérébral

#### RÉFÉRENCES

- Briggs TA, Abdel-Salam GMH, Balicki M, et al. Cerebroretinal microangiopathy with calcifications and cysts (CRMCC). *Am J Med Genet.* 2008;146A(2):182-190.
- Omar Moinuddin MD, Sathrasala S, K Thiran Jayasundera MM, et al. Coats-like exudative vitreoretinopathy in retinitis pigmentosa – ocular manifestations and treatment outcomes. *Ophthalmology Retina.* April 2020:1-34.
- Vance SK, Wald KJ, Sherman J, Freund KB. Subclinical facioscapulohumeral muscular dystrophy masquerading as bilateral Coats disease in a woman. *Arch Ophthalmol.* 2011;129(6):807-809.
- Stacey AW, Sparagna C, Borri M, Rizzo S, Hadjistilianou T. A 6-year-old boy with Cornelia de Lange syndrome and Coats disease: case report and review of the literature. *J AAPOS.* 2015;19(5):474-478.
- Sergouniotis PI, Hadfield KD, Black GC. Fundus Examination Pointing to the Diagnosis of Senior-Loken Syndrome. *JAMA Ophthalmol.* 2016;134(8):e161299.
- Valente EM, Dallapiccola B, Bertini E. Joubert syndrome and related disorders. *Handb Clin Neurol.* 2013;113:1879-1888.



## 2.3.2 SYNDROME DE COATS PLUS<sup>1</sup>

**Nom anglais :** Coats Plus Syndrome (CPS)

**Synonyme :** Cerebro-Retinal Microangiopathy with Calcifications and Cysts (CRMCC)

### Définition

Association pléiomorphe d'anomalies générales caractérisées par un retard de croissance intra-utérin, un retard de développement et des atteintes viscérales multiples incluant des calcifications et kystes cérébraux, une leuco-encéphalopathie, une myélodysplasie, des hémorragies gastro-intestinales récurrentes, une cirrhose, des anomalies des téguments et des anomalies squelettiques. Sur le plan ophtalmologique, le tableau est celui d'une maladie de Coats généralement bilatérale.

### Incidence

Inférieure à 1/million.

### Prévalence

Inconnue.

### Hérédité

Autosomique récessive par une mutation du gène CTC1 (Conserved Telomere maintenance Component 1) situé sur le chromosome 17p13. Il existe une hétérogénéité génétique du CRMCC.

Certains aspects du CRMCC se rapprochent des anomalies observées dans la dyskératose congénitale qui est une maladie génétique hétérogène également liée à un dysfonctionnement des télomères.

### Âge de diagnostic

Chez le jeune enfant.

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE

Il s'agit d'une vasculopathie occlusive, commençant par la périphérie rétinienne pouvant se compliquer de néovaisseaux pré-rétiniens et potentiellement d'hémorragie intravitréenne voire de décollement de rétine tractionnel. Des télangiectasies rétiniennes maculaires peuvent entraîner œdème maculaire et exsudats. L'atteinte oculaire est souvent bilatérale et peut être très sévère dès l'enfance et conduire à la perte de la vision.

## MANIFESTATIONS SYSTÉMIQUES

L'atteinte neurologique est la plus précoce se manifestant dès l'enfance par une spasticité, une ataxie et une dystonie lentement progressive. L'imagerie cérébrale montre des calcifications intracrâniennes, une leucodystrophie et des kystes intracérébraux.

Les autres atteintes systémiques sont :

- un retard de croissance voire un retard de croissance intra-utérin ;
- des anomalies squelettiques avec une ostéopénie, une ostéoporose précoce et des anomalies des métaphyses ;
- des troubles des phanères avec cheveux fins, dystrophie unguéale et troubles de la pigmentation ;
- une hypertension portale avec des varices hépatiques, œsophagiennes et duodénales pouvant se compliquer d'hémorragies digestives ;
- et dans quelques cas, une atteinte hématologique caractérisée par une myélodysplasie avec anémie et thrombocythémie.

Ces patients décèdent jeunes des suites d'infections, d'hémorragies intestinales ou d'insuffisance hépatique.

## RÉFÉRENCES

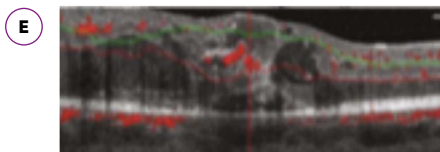
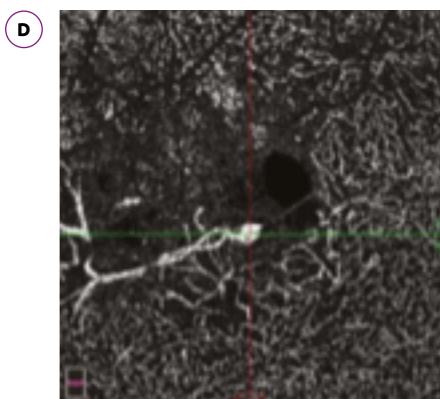
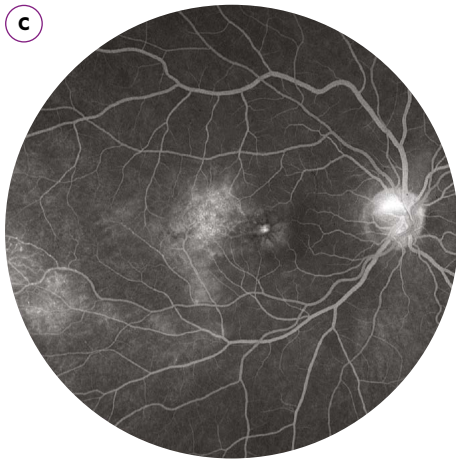
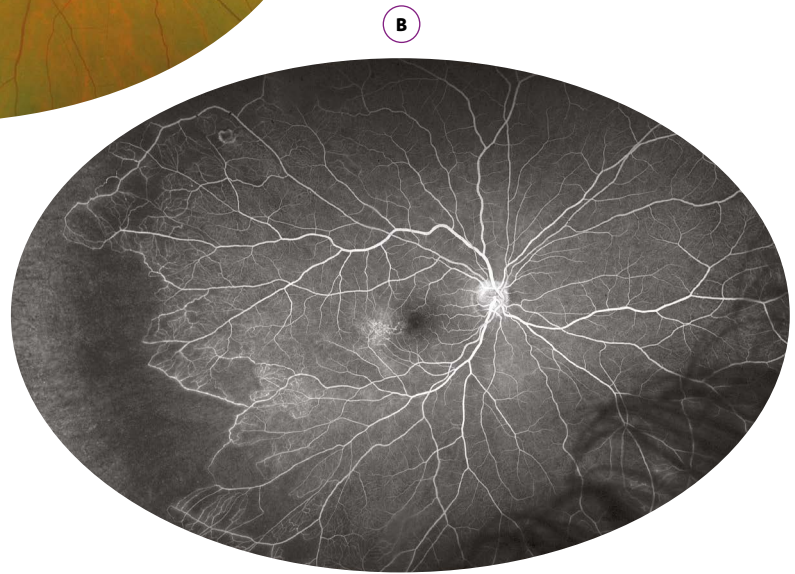
1. Bisserbe A, Tertian G, Buffet C, Turhan A, Lambotte O, Nasser G, Alvin P, Tardieu M, Riant F, Bergametti F, Tournier-Lasserre E, Denier C. Cerebro-retinal microangiopathy with calcifications and cysts due to recessive mutations in the CTC1 gene. *Rev Neurol (Paris)*. 2015 May;171(5):445-9.

Syndrome de Coats plus.



**A.** Atteinte oculaire découverte devant une baisse d'AV de l'œil droit. Couronne d'exsudats maculaires.

**B.** Raréfaction capillaire périphérique en angiographie fluo, type Coats, avec large zone périphérique de non-perfusion.



**C.** Œdème maculaire cystoïde au temps tardif de l'angiographie.

**D.** Télangiectasies maculaires en OCT-Angiographie.

**E.** Télangiectasies et œdème maculaire cystoïde en OCT-Angiographie B-scan.

**F.** L'atteinte vasculaire périphérique type Coats est bilatérale.

## 2.3.3 SYNDROME DE COATS AU COURS D'UNE RÉTINITE PIGMENTAIRE

**Nom anglais :** Coats-like RP

### Définition

Association d'une rétinite pigmentaire commençant dans l'enfance et d'une rétinopathie exsudative commençant plus tardivement.

### Incidence et Prévalence

Inconnues, très rare.

### Hérédité

A été considérée comme liée à des mutations du gène CRB1, mais des mutations différentes ont été aussi retrouvées.

### Âge de diagnostic

Chez le jeune enfant ou plus tardivement, les lésions vasculaires se développant dans des zones dont la vision est déjà perdue.

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE

Il s'agit d'une exsudation lipidique autour d'anomalies vasculaires périphériques, comportant des dilatations vasculaires, ne ressemblant pas à la Maladie de Coats. L'atteinte peut être bilatérale. Un œdème maculaire peut être associé.

## TRAITEMENT

Le traitement de la lésion vasculaire repose sur la photocoagulation directe, au laser.

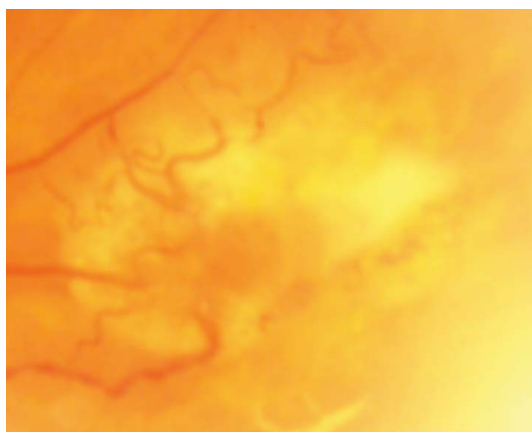
**Syndrome de Coats au cours d'une rétinopathie pigmentaire.**

Découverte fortuite chez une jeune fille de 17 ans. L'autre œil présentait une lésion vasculaire minime périphérique.

**A**



**B**



**A.** Vue d'ensemble du fond d'œil.

**B.** Détail montrant une anomalie globuleuse, entourée de dilatations vasculaires et d'une couronne épaisse d'exsudats lipidiques.

## 2.4 TÉLANGIECTASIES MACULAIRES DE TYPE 1

Sylvia Nghiêm-Buffet, Valérie Krivosic

**Acronyme :** MacTel 1

**Nom anglais :** Macular telangiectasia type 1

**Synonymes anciens :** Anévrysmes miliaires de Leber, Idiopathic juxtafoveal retinal telangiectasis (groupe 1A-1B), Type 1 aneurysmal telangiectasia et enfin Macular telangiectasia type 1.<sup>3,9</sup>

### Définition

Les télangiectasies maculaires de type 1 sont des dilatations focales idiopathiques des capillaires rétiniens périfovéolaires responsables d'une exsudation intrarétinienne entraînant un œdème maculaire cystoïde et des exsudats lipidiques. Elles sont unilatérales (dans plus de 90% des cas), sans atteinte systémique et surviennent majoritairement chez l'homme.

### Incidence et Prévalence

Inconnues

### Hérédité

Aucune

### Âge moyen de diagnostic

35-40 ans

### Manifestations systémiques associées

Aucune

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE

Les télangiectasies peuvent être visibles dès l'examen du fond d'œil. Elles sont mieux révélées par l'angiographie à la fluorescéine et l'OCT-Angiographie.

Les télangiectasies maculaires sont le plus souvent temporo-maculaires, situées de part et d'autre du raphé médian, mais elles peuvent aussi occuper toute la surface maculaire<sup>5</sup>.

Elles deviennent symptomatiques lorsqu'elles entraînent un œdème maculaire cystoïde. Dans ces cas l'angiographie fluo montre une diffusion et accumulation de colorant dans les logettes cystoïdes.

Lorsque l'altération de leur paroi est plus sévère elles s'accompagnent aussi d'une couronne d'exsudats lipidiques.

L'OCT-A précise l'aspect de ces télangiectasies : dilatations capillaires principalement dans le complexe capillaire profond, associées à une raréfaction capillaire dans les plexus capillaires superficiel et profond. La densité capillaire est également diminuée dans le secteur des télangiectasies<sup>5</sup>.

L'examen systématique de la périphérie rétinienne découvre souvent (et particulièrement avec l'angiographie ultra-grand champ) des télangiectasies périphériques, faisant reclasser ces télangiectasies dans le cadre d'une maladie de Coats<sup>1</sup> (voir chapitre maladie de Coats).

## ÉVOLUTION

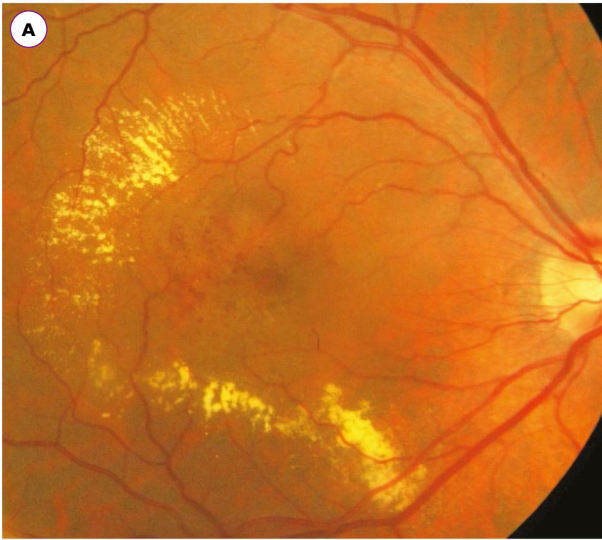
L'évolution est marquée par l'aggravation de l'œdème maculaire cystoïde et de l'exsudation lipidique.

## TRAITEMENT

Le traitement fait appel aux injections intravitréennes de corticoïdes<sup>8</sup> et d'anti-VEGFs<sup>6</sup> efficaces pour contrôler l'œdème maculaire mais qui exposent au problème de la répétition des traitements.

La photocoagulation au laser des télangiectasies maculaires visibles au biomicroscope<sup>2</sup> peut être une alternative dans certains cas.

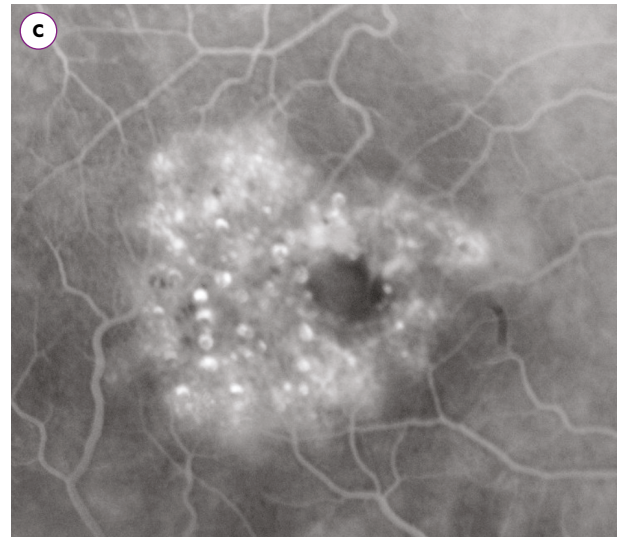
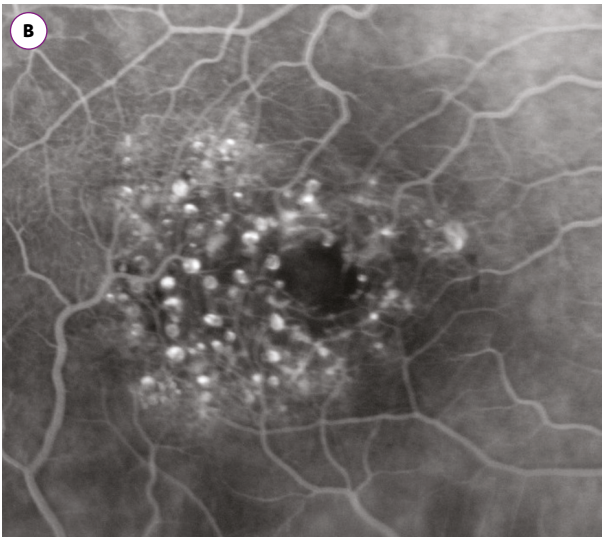
**Télangiectasies maculaires type 1 avec couronne d'exsudats.**



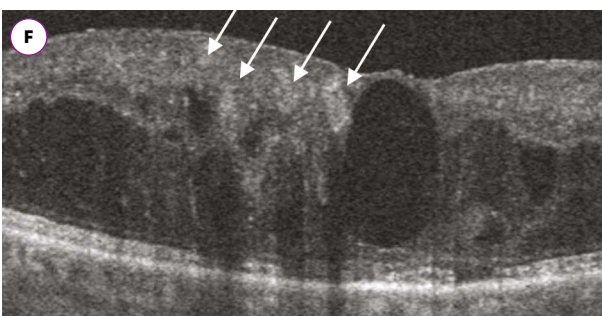
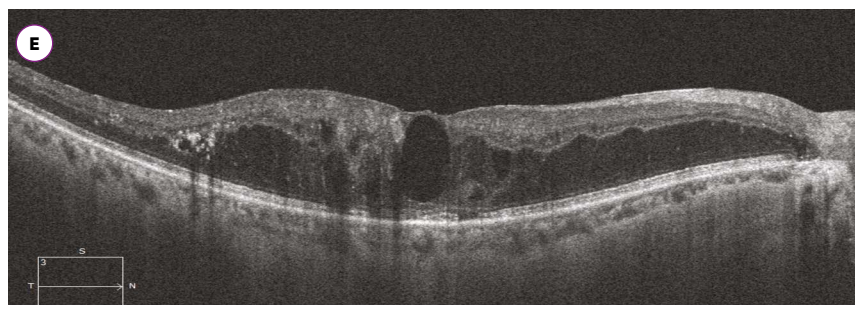
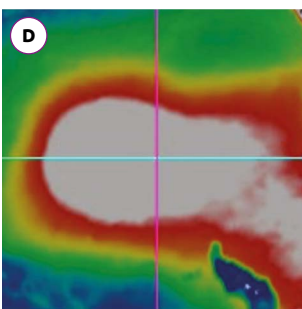
**A.** Couronne d'exsudats périmaculaires.

**B.** Grosses télangiectasies prédominant en temporal de la fovéa, de part et d'autre du raphé médian.

**C.** Diffusion de colorant au temps tardif de l'angiographie fluo.



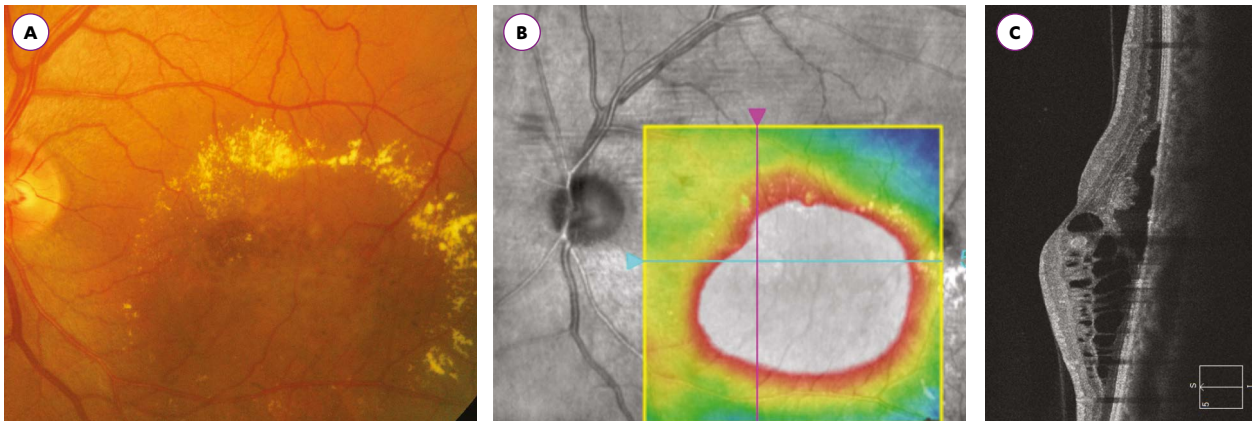
**D et E.** Œdème maculaire cystoïde en OCT avec important épaissement maculaire et cavités cystoïdes s'étendant jusqu'à la papille.



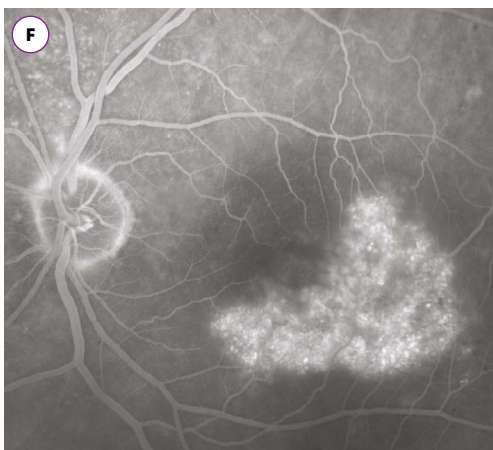
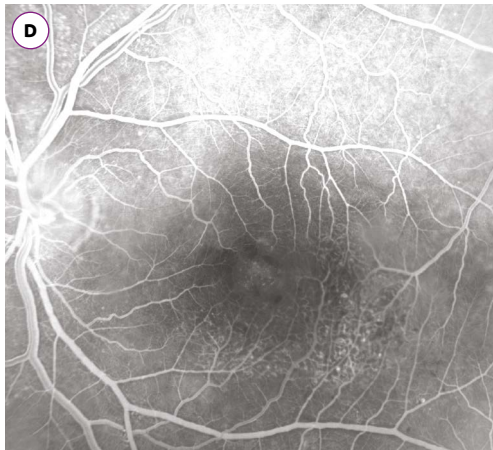
**F.** Agrandissement montrant les télangiectasies les plus volumineuses (flèches).



## Télangiectasies maculaires type 1 avec couronne d'exsudats.

**A, B et C.**

Dans ce cas, l'œdème maculaire est diffus mais prédomine en inférieur et en temporal de la macula (A, B). Il s'entoure d'une large couronne d'exsudats.

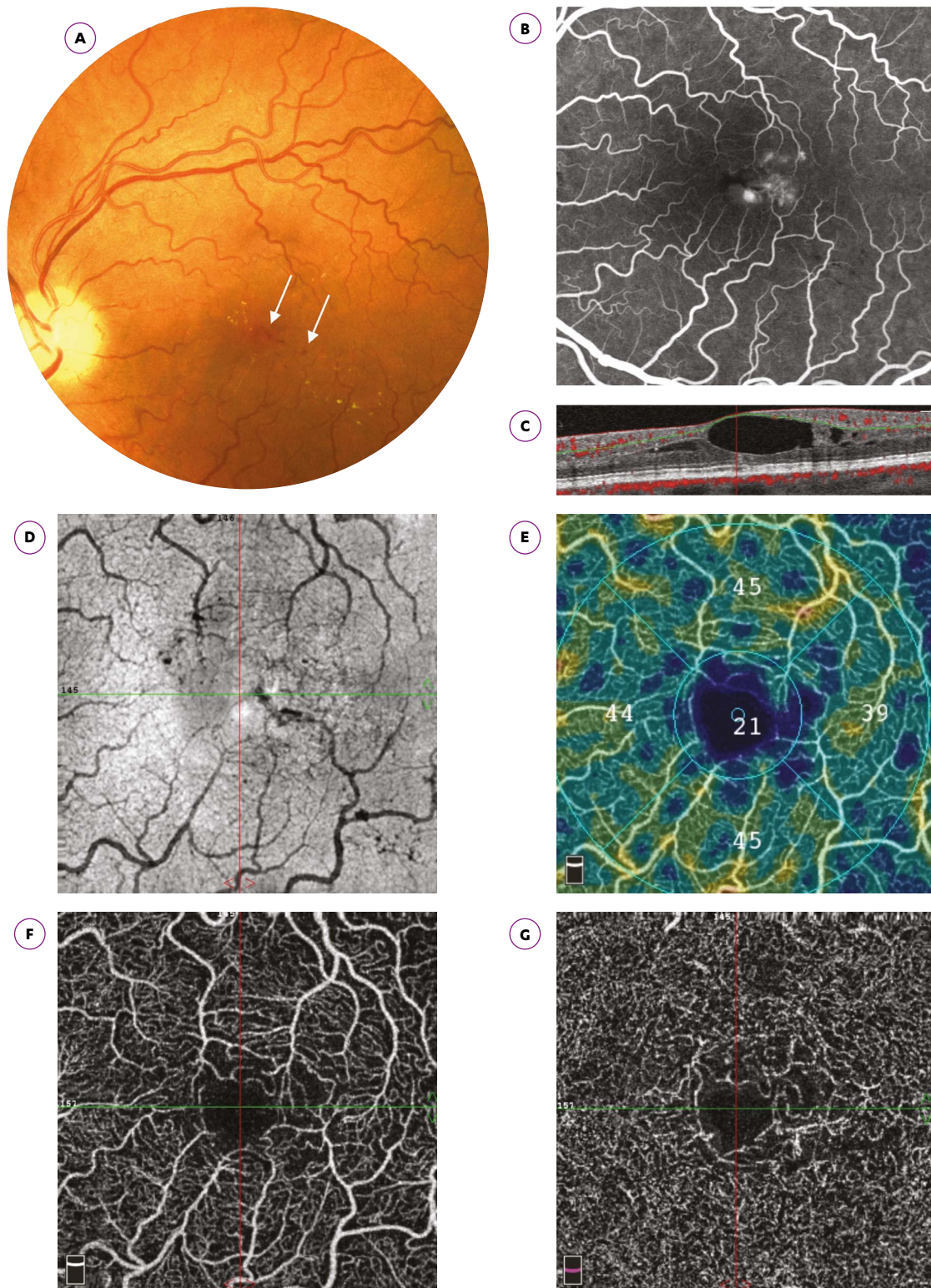
**D, E et F.**

L'angiographie fluo montre que les télangiectasies prédominent en inférieur de la macula mais franchissent largement le raphé médian, et entraînent un large œdème maculaire cystoïde. La topographie des anomalies capillaires ne peut pas s'expliquer par une séquelle d'occlusion de branche veineuse.

**DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL DES TÉLANGIECTASIES MACULAIRES DE TYPE 1.**

- Séquelles d'occlusion de branche veineuse, mais la topographie des altérations capillaires doit être compatible avec le territoire de drainage de la veine occluse, et il existe en général des circulations de suppléance veino-veineuse associées.
- Rétinopathie des radiations, mais contexte d'irradiation, même ancien, dans la sphère cérébrale et faciale.

**Télangiectasies maculaires type 1, OCT-Angiographie.**

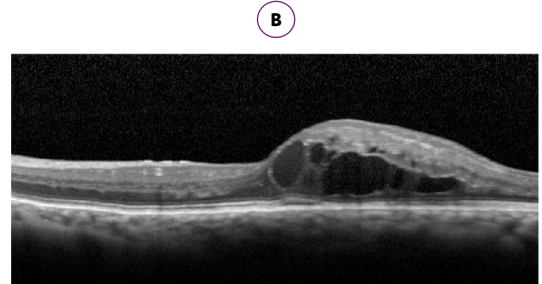


- A et B.** Télangiectasies visibles sur le cliché couleur (flèches) avec quelques exsudats lipidiques, groupées en temporal de la fovéa sur l'angiographie fluo (B).
- C.** Œdème maculaire cystoïde avec logette centrale.
- D.** OCT en face montre beaucoup mieux les télangiectasies.
- E.** La densité capillaire en temporal est diminuée par rapport au côté nasal.
- F et G.** Raréfaction capillaire dans le plexus vasculaire superficiel en temporal de la fovéa, mais les télangiectasies sont principalement dans le plexus capillaire profond (G).

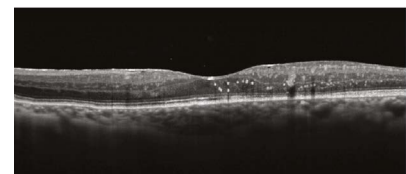
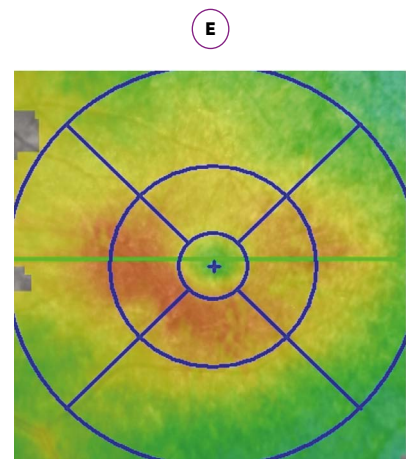
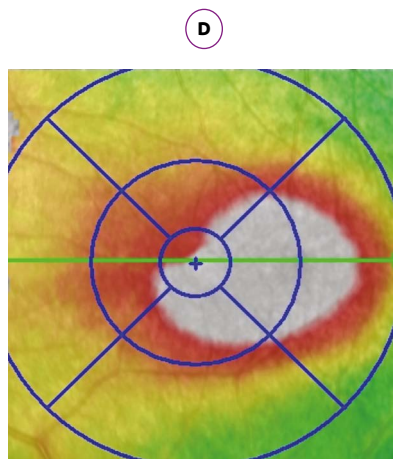
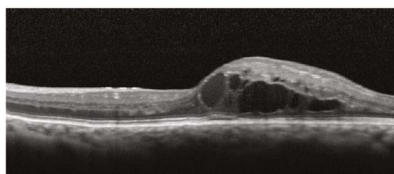
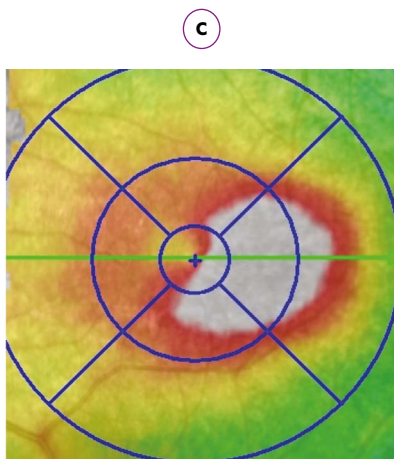
## Télangiectasies maculaires type 1. Traitement.



**A.** Télangiectasies maculaires prédominant en temporal, de part et d'autre du raphé médian.



**B.** Œdème maculaire cystoïde avec logette centrale.  
AV : 5/10. Un traitement par IVT d'anti-VEGFs est décidé.



**C.** Œdème maculaire avant traitement.

**D et E.** Après 6 injections mensuelles d'anti-VEGFs (2 spécialités essayées), pas d'efficacité sur l'œdème maculaire (D).

Finalement, une injection de corticoïdes à libération prolongée permet l'assèchement de l'œdème maculaire cystoïde (E). Au bout de 5 ans de suivi, l'acuité visuelle s'est améliorée et maintenue à 10/10. Les injections sont réalisées tous les 4 mois. Une cataracte induite a dû être opérée.

#### À PROPOS DU TRAITEMENT DES TÉLANGIECTASIES MACULAIRES DE TYPE 1

Le traitement n'est pas codifié. Il devient nécessaire si la vision baisse en raison d'un œdème maculaire cystoïde ou est menacée par l'accumulation d'exsudats. La photocoagulation focale des télangiectasies les plus visibles, si elles ne sont pas trop près de la fovéa peut apporter une amélioration<sup>2</sup>.

Le plus souvent on a recours à des injections intravitréennes d'anti-VEGFs<sup>4,6</sup>, et si elles sont inefficaces, ou pour espacer les injections, on peut avoir recours aux implants de corticoïdes<sup>8</sup>, ce qui n'est pas sans inconvénient chez des sujets encore jeunes.

### TÉLANGIECTASIES MACULAIRES DE TYPE 1 : À RETENIR

- Les télangiectasies maculaires de type 1 sont unilatérales, exsudatives et entraînent la formation d'œdème maculaire cystoïde responsable de la baisse visuelle.
- Cette affection est sporadique et touche essentiellement les hommes jeunes.
- Elle peut s'associer à des anomalies vasculaires périphériques (Coats) qu'il faut rechercher systématiquement.
- Le traitement des télangiectasies maculaires de type 1 a longtemps reposé sur la photocoagulation au laser vert des télangiectasies et de la zone d'œdème maculaire. Les injections intravitréennes de corticoïdes ou d'anti-VEGFs sont des alternatives thérapeutiques qui peuvent être efficaces mais avec des récurrences fréquentes.

## RÉFÉRENCES

1. Cahill M, O'Keefe M, Acheson R, Mulvihill A, Wallace D, Mooney D. Classification of the spectrum of Coats' disease as subtypes of idiopathic retinal telangiectasis with exudation. *Acta Ophthalmol Scand* 2001;79(6):596–602.
2. Chopdar A. Retinal telangiectasis in adults: fluorescein angiographic findings and treatment by argon laser. *Br J Ophthalmol* 1978;62:243–250.
3. Engelbert M, Chew EY, Yannuzzi LA. Macular telangiectasia. In: Ryan SJ, Schachat AP, Wilkinson CP, Hinton DR, Sadda SR, Wiedemann PW, eds. *Retina*. 5th ed. Amsterdam: Elsevier; 2013:1050–1057.
4. Gamulescu MA, Walter A, Sachs H, Helbig H. Bevacizumab in the treatment of idiopathic macular telangiectasia. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2008;246:1189–1193.
5. Gass JD, Blodi BA. Idiopathic juxtafoveolar retinal telangiectasis. Update of classification and follow-up study. *Ophthalmology* 1993;100(10):1536–1546.
6. Kowalczyk L, Matet A, Dirani A, Daruich A, Ambresin A, Mantel I, Spaide RF, Turck N, Behar-Cohen F. Efficacy of intravitreal aflibercept in macular telangiectasia type 1 is linked to the ocular angiogenic profile. *Retina*. 2017 Dec;37(12):2226–2237.
7. Matet A, Daruich A, Dirani A, Ambresin A, Behar-Cohen F. Macular telangiectasia type 1: capillary density and microvascular abnormalities assessed by optical coherence tomography angiography. *Am J Ophthalmol*. 2016;167:18–30.
8. Sandali O, Akesbi J, Rodallec T, et al. Dexamethasone implant for the treatment of edema related to idiopathic macular telangiectasia. *Can J Ophthalmol* 2013;48:e78–e80.
9. Yannuzzi LA, Bardal AMC, Freund KB, Chen K-J, Eandi CM, Blodi B. Idiopathic macular telangiectasia. *Arch Ophthalmol* 2006;124(4):450–460.

# 2.5 COMMUNICATIONS ARTÉRIO-VEINEUSES RÉTINIENNES

Salomon Yves Cohen, Sylvia Nghiêm-Buffer, Alain Gaudric

**Nom anglais :** Arteriovenous communication of the retina

**Synonymes :** Hémangiome racémeux de la rétine, Syndrome de Bonnet Dechaume et Blanc, Syndrome de Wyburn Mason, macrovaisseaux rétiniens congénitaux, anévrisme cirsoïde, malformations veineuses rétiniennes

## Définition

Anomalie du développement vasculaire rétinien, survenant dans la septième semaine de gestation, caractérisée par une ou plusieurs communications artério-veineuses rétiniennes.

### À PROPOS DE LA TERMINOLOGIE

Un certain désordre règne dans la littérature à propos de ces malformations rétiniennes rares.

Le terme d'hémangiome racémeux ne devrait pas être utilisé, car il ne s'agit pas d'un hémangiome et racémeux renvoie à la notion de grappe qui conviendrait mieux aux hémangiomes caverneux de la rétine.

Bonnet Dechaume et Blanc, puis Wyburn et Mason 6 ans plus tard ont décrit, après d'autres, ce qui apparaît maintenant comme le Groupe 3 des communications artério-veineuses rétiniennes de Archer.

Macrovaisseaux rétiniens congénitaux est un terme forgé par Brown et coll en 1982 pour décrire des vaisseaux anormalement gros et à distribution anormale. Ils correspondent au Groupe 1 de Archer. On a récemment proposé de les requalifier en « Malformations veineuses rétiniennes ».

## Incidence et Prévalence

Inconnues, mais très rares.

## Hérédité

Aucune.

## Âge moyen de diagnostic

Variable car souvent asymptomatique.

## Manifestations systémiques associées

Malformations vasculaires cérébrales et parfois de la face (Congenital Unilateral Retinocephalic Vascular Malformation Syndrome ou CRC Syndrome).

Symptômes : céphalées, acouphènes, convulsions, hémorragies cérébrales, paralysie faciale, hémiparésie, hémianopsie. Lésions orbitaires : exophtalmie pulsatile. Lésions faciales : angiomes de la face (joue, front, paupières), parfois asymétrie faciale. Epistaxis, saignements buccaux.

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE

### Classification de Archer 1973

**Groupe 1 :** Anastomoses entre petites artérioles et petites veinules, y compris à un niveau pré et post capillaire. Souvent associées à des macrovaisseaux avec anomalie de distribution.

**Groupe 2 :** Anastomose entre une branche artérielle et une branche veineuse sans interposition de capillaires, de petit ou gros diamètre, localisée à un secteur du fond d'œil

**Groupe 3 :** Dilatation extrême de tout ou partie du système vasculaire rétinien avec shunts artério-veineux multiples et désorganisation du tissu rétinien adjacent. Connu aussi comme Syndrome de Dechaume Bonnet Blanc ou Wyburn Mason.

## DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

Maladie de Von Hippel Lindau.

## ÉVOLUTION, PRONOSTIC ET ASSOCIATIONS SYSTÉMIQUES

**Complications oculaires :** Exsudation, occlusions vasculaires, glaucome néovasculaire.

**Associations systémiques :** Recherche indispensable de malformation vasculaire cérébrale.

Malformations vasculaires cérébrales et parfois de la face (*Congenital Unilateral Retinocephalic Vascular Malformation Syndrome* ou *CRC Syndrome*). Symptômes : céphalées, acouphènes, convulsions, hémorragies cérébrales, paralysie faciale, hémiparésie, hémianopsie. Lésions orbitaires : exophtalmie pulsatile. Lésions faciales : angiomes de la face (joue, front, paupières), parfois asymétrie faciale. Epistaxis, saignements buccaux.

## TRAITEMENT ET PRISE EN CHARGE

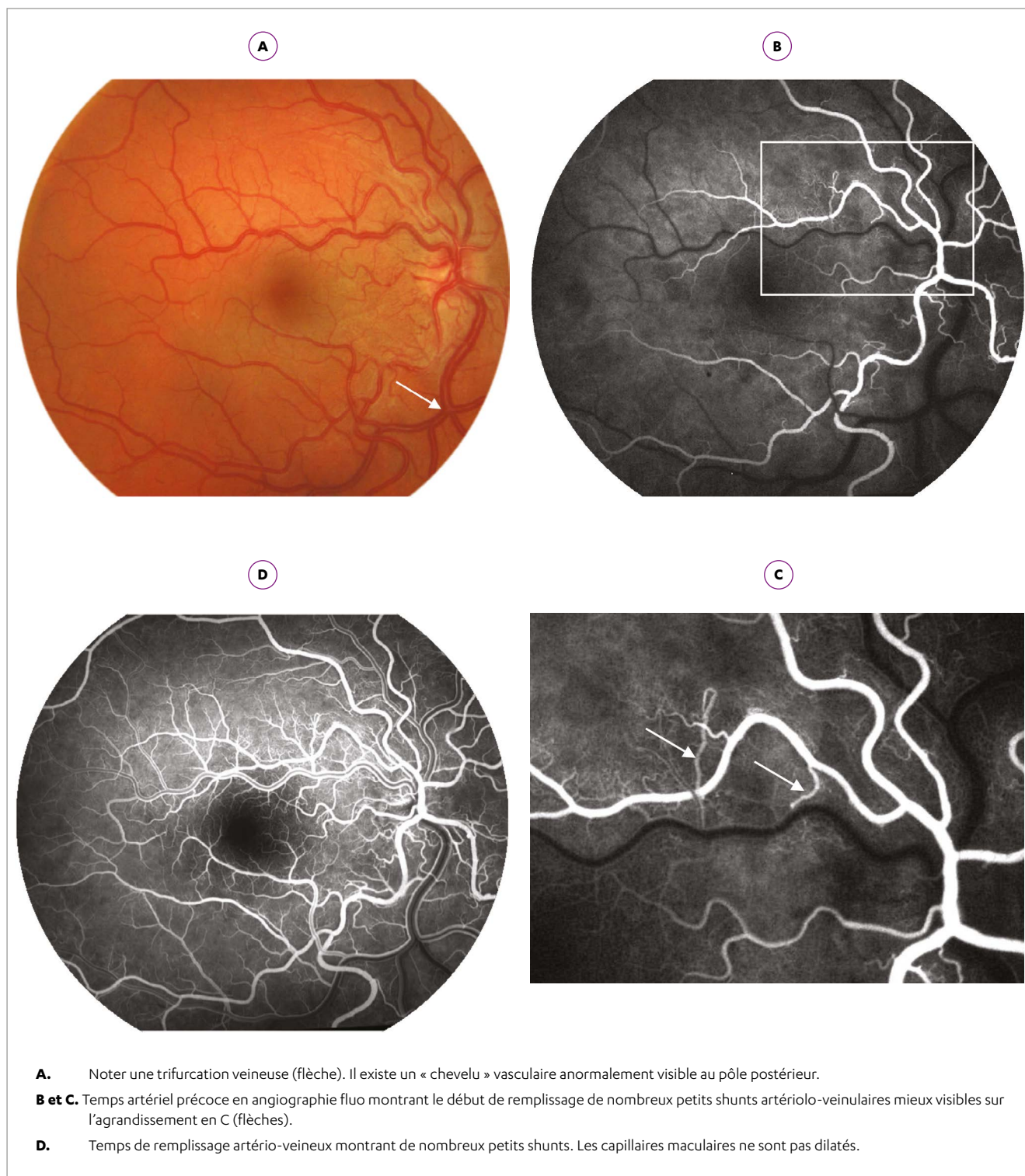
Aucun traitement ophtalmologique possible.

Suivi annuel conseillé : ophtalmologique et neurologique, au mieux réalisé dans un centre de référence.

Traitement neurochirurgical des malformations vasculaires cérébrales parfois possible.

**Communication artério-veineuse Groupe 1. Macrovasseaux.**

Découverte fortuite de veines anormalement larges et à disposition anormale.

**À PROPOS DES MACROVASSEAUX RÉTINIENS CONGÉNITAUX**

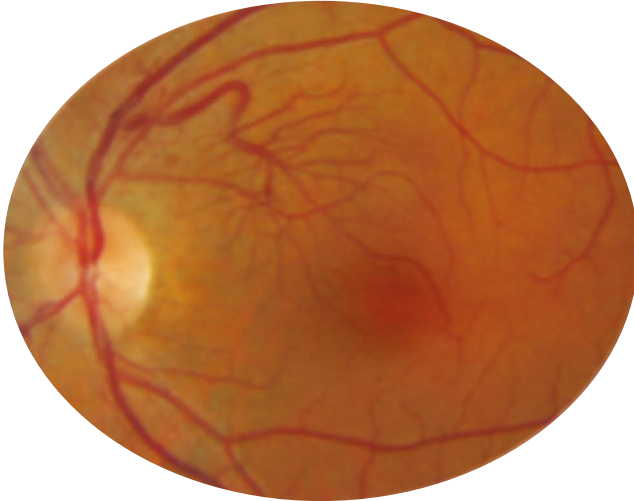
Considérés initialement comme isolés et bénins, ils ont été requalifiés en malformations veineuses rétiniennes, qui se révèlent associées à des malformations vasculaires cérébrales, principalement veineuses dans un quart des cas sur des IRM systématiques (Pichi 2018).

Ils peuvent s'accompagner ou non de petits shunts artério-veineux. Ils donnent rarement des complications rétiniennes.



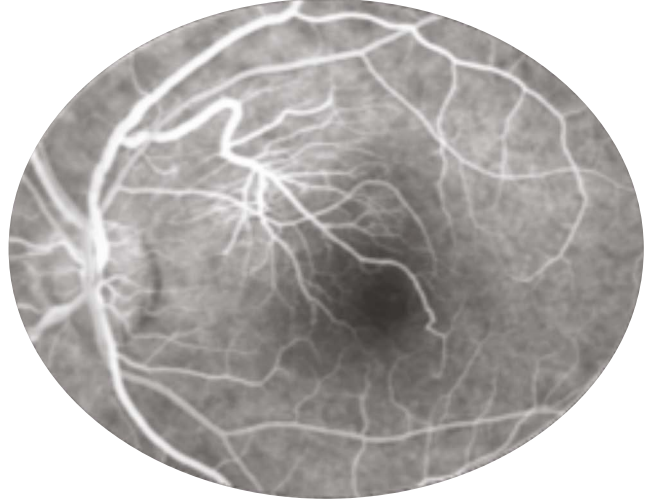
## Communication artério-veineuse Groupe 1. Macrovaisseaux.

A



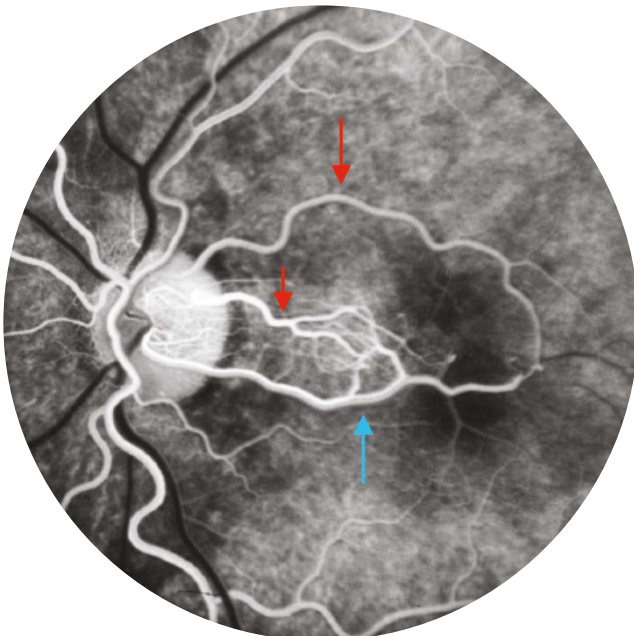
**A.** Macrovaisseaux : une branche de la veine temporale supérieure est anormalement large, sa distribution est anormale, et le réseau veinulaire et capillaire est dilaté.

B



**B.** Bien que les micro-shunts ne soient pas visibles sur l'angiographie, une étude en OCT Angio a montré que des shunts existent entre les artérioles terminales et le réseau capillaire profond dilaté.

C



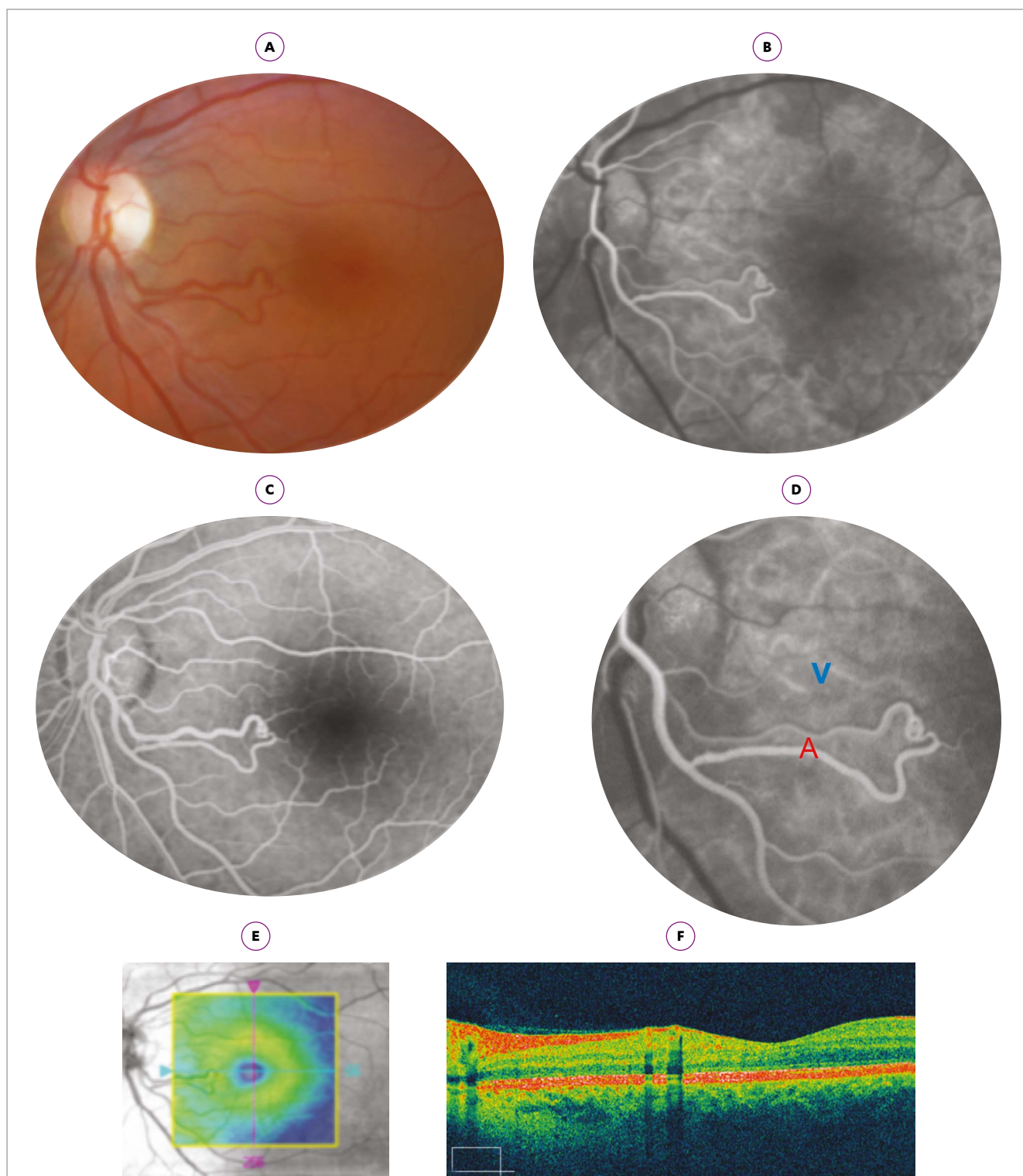
**C et D.** Macrovaisseaux traversant la macula : deux artères ciliorétiniennes (flèches rouges) sont anastomosées à travers plusieurs shunts, à une veine (flèche bleue) se jetant directement dans la veine centrale de la rétine, à travers une anomalie de distribution vasculaire complexe (D). La vision est normale.

D



**Communication artériovoineuse Groupe 2.**

Communication artériovoineuse unique ou multiple, à plein canal, sans interposition de capillaires. Le diamètre de la communication et la dilatation des vaisseaux peut être variable. L'anomalie est localisée dans le fond d'œil. Asymptomatique ou découverte devant une complication exsudative (baisse d'acuité et/ou métamorphopsies)<sup>5</sup>.

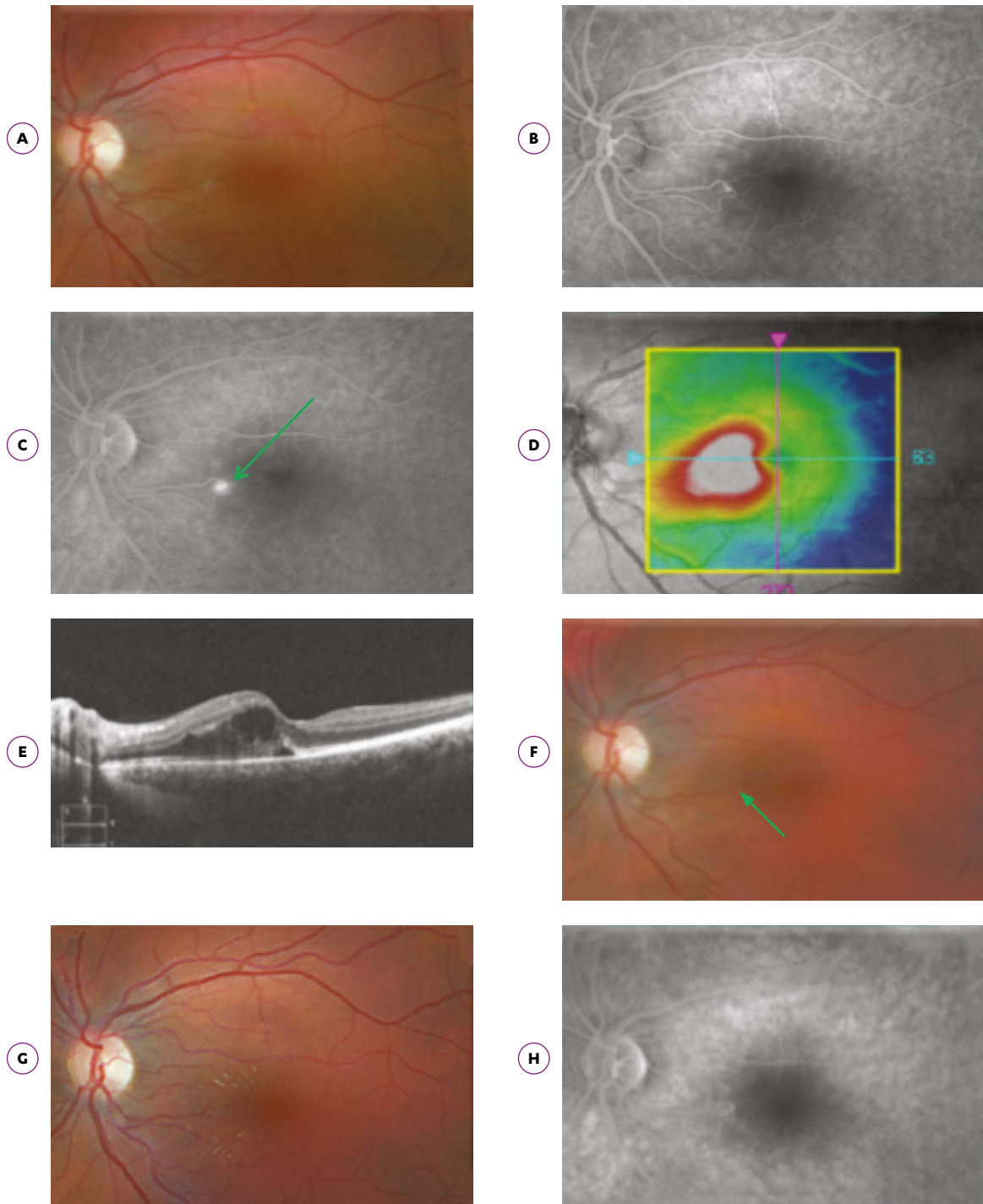


- A.** Patiente de 42 ans. Découverte à l'examen systématique. Communication directe entre artériole et veinule.  
**B et C.** Angiographie à 11 et 17 secondes. Remplissage très précoce de la veinule.  
**D.** Absence de lit capillaire interposé.  
**E et F.** Cartographie OCT normale mais masquage relatif de la rétine externe par les macrovaisseaux.

**Communication artério-veineuse Groupe 2. Évolution.**

Évolution du cas précédent (page 116).

Bien que ces anomalies soient le plus souvent stables, une ectasie pariétale peut apparaître à la jonction artério-veineuse, avec exsudation, décollement séreux rétinien et/ou œdème rétinien. Une photocoagulation directe de la zone de jonction a été efficace dans 2 cas publiés (Figure) <sup>6</sup>. Un cas de malformation artério-veineuse cérébrale rapporté. IRM cérébrale de principe.



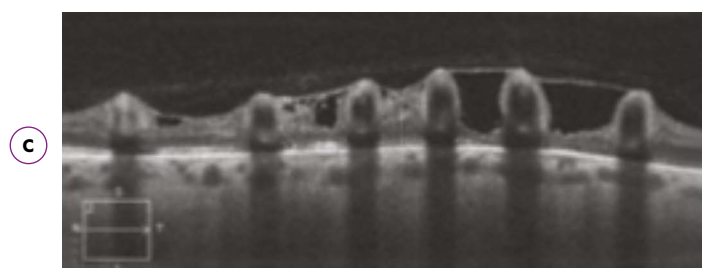
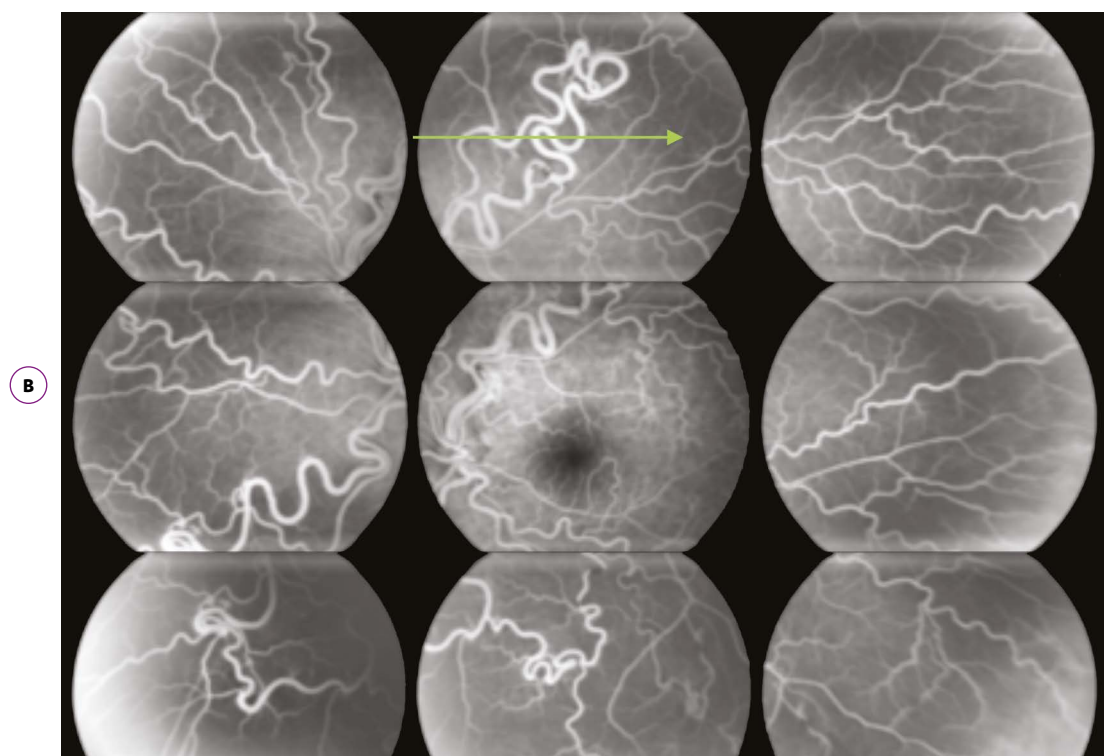
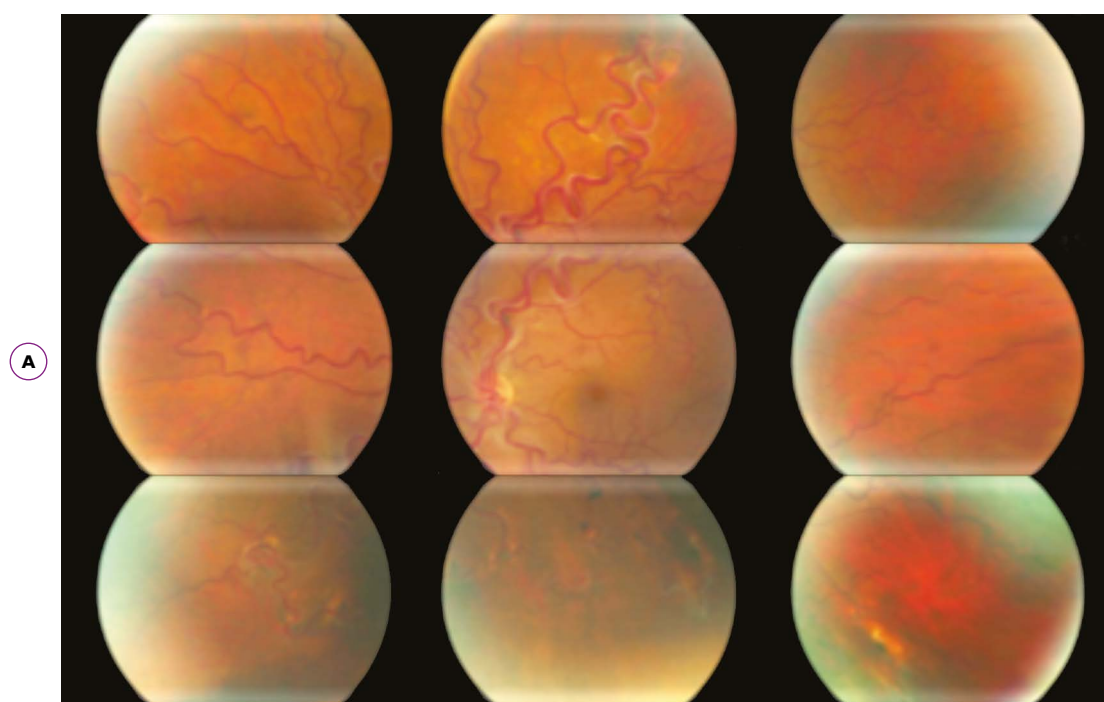
**A, B et C.** Même patiente (page 116). Baisse d'acuité et métamorphopsie. Apparition d'une ectasie pariétale à la jonction artério-veineuse (flèche).

**D et E.** En OCT, épaissement rétinien avec œdème maculaire cystoïde partiel.

**F.** Rétinographie après photocoagulation au laser argon monochromatique vert. Cicatrice discrète (flèche).

**G et H.** Un mois après photocoagulation : exsudats de résorption. Disparition des phénomènes exsudatifs. L'ectasie n'est plus visible.

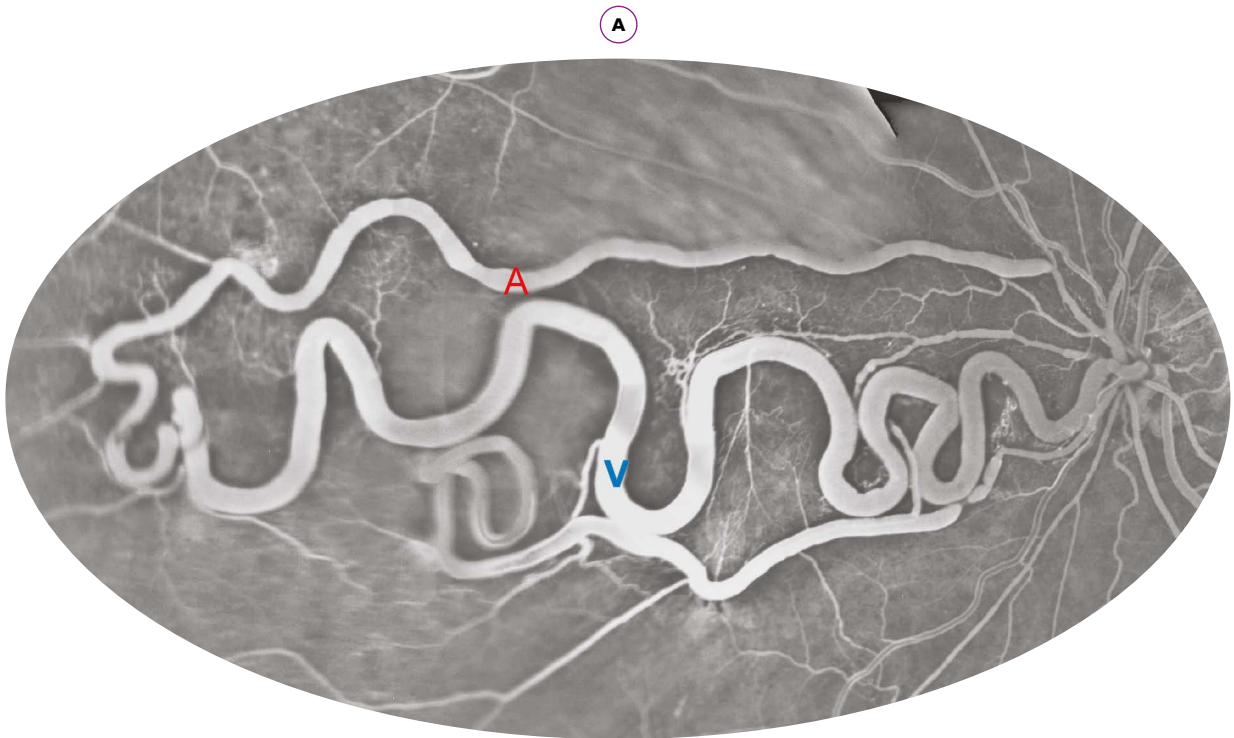
**Communication artério-veineuse Groupe 2.**



**A et B.** Communication artério-veineuse, groupe 2, avec anastomoses multiples et dilatation vasculaire artérielle et veineuse des vaisseaux intéressés.

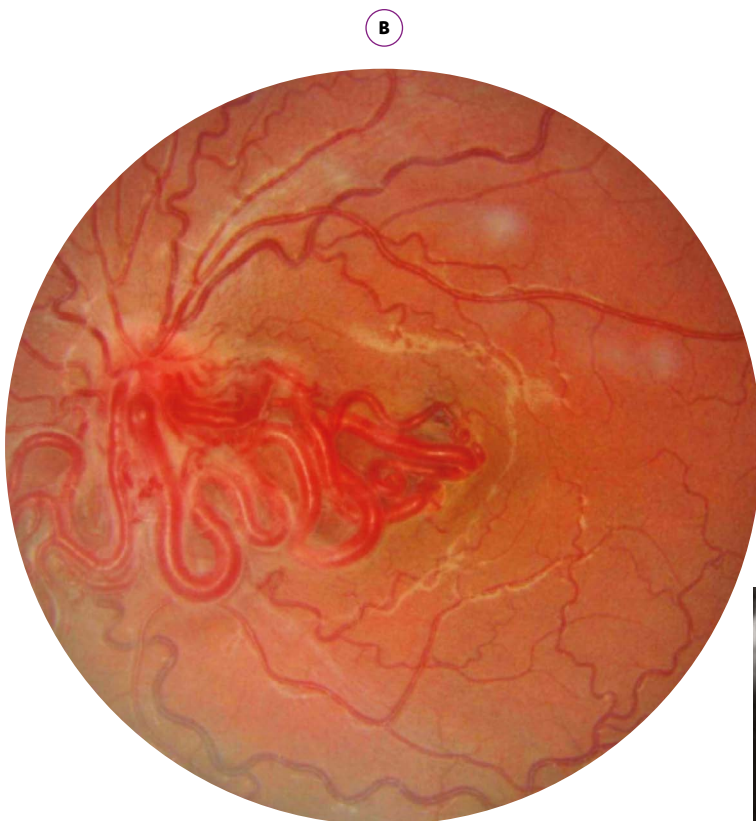
**C.** L'OCT au niveau des boucles vasculaires (flèche verte) montre des vaisseaux dilatés faisant saillie à la surface d'une rétine atrophique.

Communication artério-veineuse Groupe 2.



**A.** Communication artério-veineuse à plein canal, de gros calibre, localisée en nasal de la papille. Macula normale. Noter la pauvreté du lit capillaire adjacent.

Remerciements au Dr F. Ribeudeau, Chartres. (A)



**B.** Communication artério-veineuse à plein canal, de gros calibre, complexe impliquant la macula.



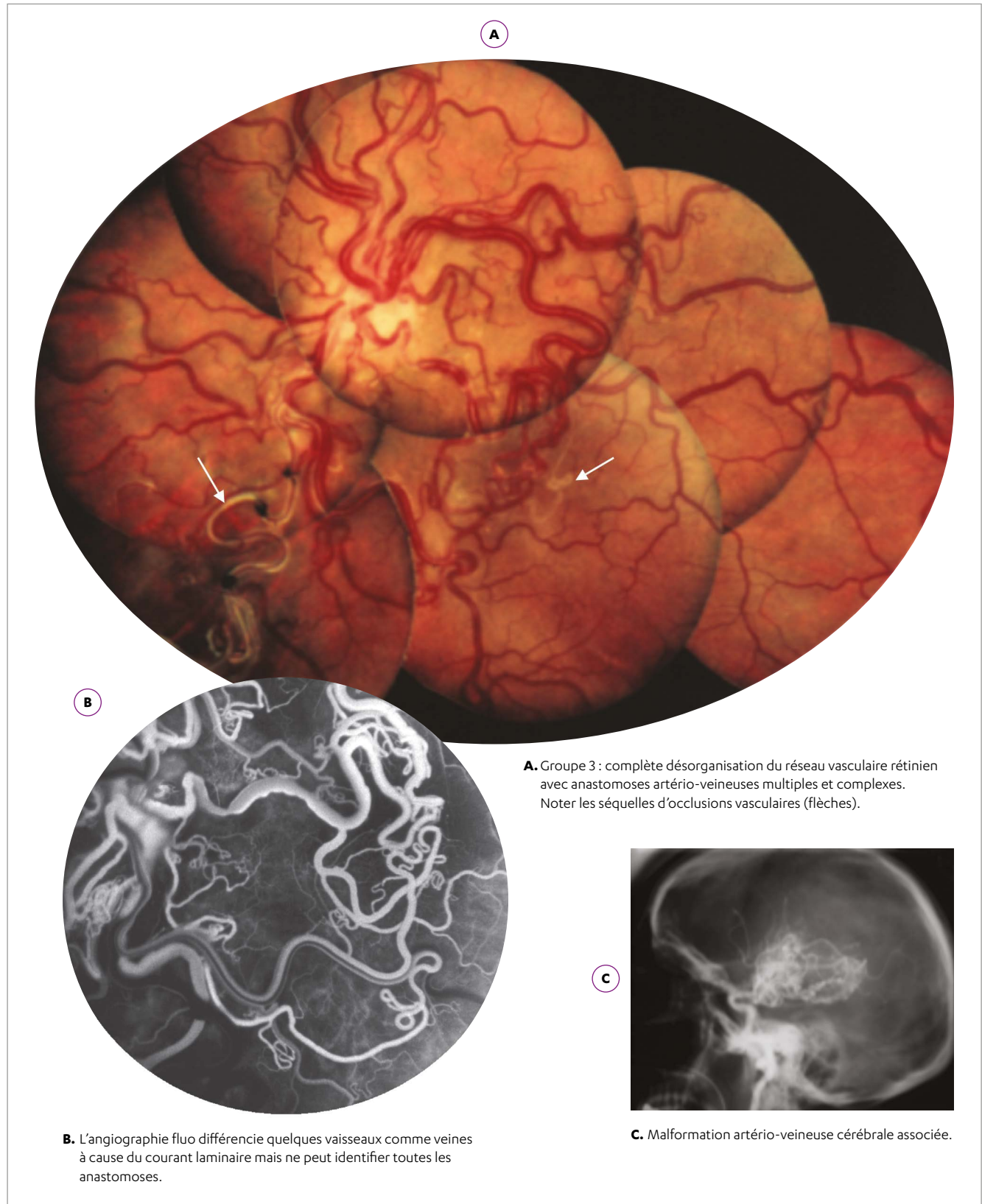
**C.** L'OCT montre la désorganisation de la rétine au sein de l'anomalie vasculaire, plaçant ce cas dans une transition avec le Groupe 3.

Remerciements au Pr M. Weber, Nantes. (B, C)

**Communication artério-veineuse Groupe 3.**

**Groupe 3 :** Anastomoses multiples et complexes, avec dilatation majeure des vaisseaux rétiens dans lesquelles on ne peut distinguer artères et veines, et accompagnées d'une désorganisation rétinienne. Diagnostic à l'occasion de la découverte d'une amblyopie, d'une baisse d'acuité, ou bilan systémique d'une complication neuro-vasculaire.

Synonymes : *anévrisme cirsoïde*, *racemose angioma*, *arteriovenous aneurysm of the retina*, *retinal arteriovenous fistula*, *racemose hemangioma*, *cirroid aneurysm*, *aneurysma racemosum retinale*, *congenital arteriovenous anastomoses*, and *aneurysmal varix* <sup>4</sup>.



**A.** Groupe 3 : complète désorganisation du réseau vasculaire rétinien avec anastomoses artério-veineuses multiples et complexes. Noter les séquelles d'occlusions vasculaires (flèches).

**B.** L'angiographie fluo différencie quelques vaisseaux comme veines à cause du courant laminaire mais ne peut identifier toutes les anastomoses.

**C.** Malformation artério-veineuse cérébrale associée.

## COMMUNICATIONS ARTÉRIO-VEINEUSES RÉTINIENNES CONGÉNITALES : À RETENIR

Le terme de communication artério-veineuse rétinienne congénitale recouvre des situations différentes, de pronostic visuel différent mais qui présentent toutes plus ou moins un risque d'association à une malformation vasculaire cérébrale.

**Le groupe 1** est constitué de capillaires dilatés entre une artériole et une veinule rétiniennes. Il est en général associé à des macrovaisseaux, essentiellement des veines. Le retentissement visuel est faible. Mais un quart des patients présentent une malformation vasculaire cérébrale<sup>5</sup>.

**Le groupe 2** est caractérisé par une communication directe entre une artériole et une veinule, sans interposition de capillaires ou d'artères et veines de plus gros calibre, mais localisées à un secteur du fond d'œil. La vision est normale si la macula n'est pas intéressée. Des anévrysmes peuvent se produire au niveau de l'anastomose et entraîner une exsudation dans la macula.

Il est le plus souvent isolé, mais une exploration neuroradiologique est la règle au moment du diagnostic.

**Le groupe 3** est caractérisé par des communications multiples, de mauvais pronostic visuel. Il s'intègre souvent dans un syndrome associant des malformations vasculaires rétiniennes, cérébrales et parfois faciales, pouvant mettre en jeu le pronostic vital.

Le bilan et le suivi neurologique sont indispensables.

## RÉFÉRENCES

1. Archer DB, Deutman A, Ernest JT, Krill AE: Arteriovenous communications of the retina. *Am J Ophthalmol.* 1973;75:224-241.
2. Bonnet P, Dechaume J, Blanc E: L'anévrysme cirsoïde de la face et avec l'anévrysme cirsoïde du cerveau. *J Med Lyon* 1937;18:165-178.
3. Wyburn-Mason R: Arteriovenous aneurysm of mid-brain and retina, facial naevi and mental changes. *Brain* 1943;66:163-202.
4. Douglas KAA, Douglas VP, Cestari DM. Neuro-ophthalmic manifestations of the phakomatoses. *Curr Opin Ophthalmol* 2019;30:434-442.
5. Pichi F, Freund KB, Ciardella A, et al. Congenital Retinal Macrovascular and the Association of Retinal Venous Malformations With Venous Malformations of the Brain. *March* 2018.
6. Schmidt D, Pache M, Schumacher M. The congenital unilateral retinocephalic vascular malformation syndrome (Bonnet-Dechaume-Blanc syndrome or Wyburn-Mason syndrome): review of the literature. *Surv Ophthalmol.* 2008;53:227-249.
7. Wolff B, Tick S, Cohen SY. Photocoagulation therapy of leaking Archer's type 2 retinal arteriovenous communication. *Retin Cases Brief Rep.* 2013;7:95-97.







MALADIES  
ACQUISES  
ET  
DIVERS

# 3.1 MALADIE DE TAKAYASU

**Sophie Bonnin**

**Nom anglais :** Takayasu disease

**Synonymes :** Artérite de Takayasu, Takayasu arteritis

## Historique

Mikito Takayasu était un ophtalmologiste japonais du début du XX<sup>ème</sup> siècle, il a décrit pour la première fois cette maladie chez une patiente de 21 ans qui avait des anastomoses vasculaires rétiniennes et un pouls radial absent.

## Définition

L'artérite de Takayasu est une forme rare de vascularite granulomateuse responsable de nombreuses atteintes d'organes par hypoperfusion tissulaire, et ischémie chronique secondaire. L'étiologie de cette atteinte inflammatoire est inconnue mais des agents infectieux et des facteurs génétiques semblent jouer un rôle significatif dans la physiopathologie de cette maladie.

Elle affecte principalement l'aorte et ses branches et entraîne des sténoses vasculaires et des modifications anévrysmales des vaisseaux atteints.

## Incidence

0,2 à 0,3 par 100 000/an<sup>1</sup>.

## Prévalence

0,3 par million au Royaume-Uni<sup>2</sup> à 4 par million en Corée<sup>1</sup>.

## Hérédité

Aucune.

## Âge moyen de diagnostic

25 à 40 ans, principalement des femmes plutôt originaires d'Afrique du Nord ou d'Asie.  
(Sex ratio : 4/1).

## Association de patients

Association Takayasu France.

## Centres de références

Centres des maladies vasculaires rares, Centres des maladies auto-immunes systémiques rares, dont le Département de Médecine Interne et Immunologie Clinique à la Pitié Salpêtrière.

## ATTEINTE OCULAIRE

L'atteinte ophtalmologique est relativement fréquente, mais son incidence varie de 8,1% à 68% selon les études. Les sténoses carotidiennes diminuent le flux sanguin oculaire. Les vaisseaux sanguins rétiniens répondent à cette ischémie oculaire par une vasodilatation puis la formation de microanévrismes et des territoires de non-perfusion périphérique, aucun des signes n'étant à lui seul pathognomonique. L'atteinte ophtalmologique est souvent bilatérale, et corrélée aux sténoses vasculaires en amont.

L'analyse réalisée de la circulation rétinienne par l'angiographie ultra-grand champ a montré la présence de microanévrismes en périphérie rétinienne dans 94% des cas (série rétrospective de 54 yeux de patients atteints d'artérite de Takayasu ; Poignet et al, en cours de soumission, 2020).

Le diagnostic de la rétinopathie est important car il s'agit d'un facteur de risque reconnu de complications vasculaires<sup>4</sup>. En effet, l'association d'au moins 2 des facteurs suivants permet d'identifier des patients à haut risque cardiovasculaire : évolution clinique de forme progressive, atteinte thoracique et/ou rétinopathie.

## MANIFESTATIONS SYSTÉMIQUES ASSOCIÉES

Les manifestations cliniques sont variées et en rapport avec les atteintes vasculaires. Les atteintes cardiovasculaires sont les causes les plus fréquentes de décès chez les patients présentant une artérite de Takayasu.

## DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

Devant la présence d'hémorragies rétiniennes bilatérales en moyenne périphérie rétinienne, on pourra évoquer d'autres causes de rétinopathies comme la rétinopathie diabétique. En cas d'atteinte asymétrique, ou même unilatérale, il faut penser à d'autres causes de syndrome d'ischémie oculaire comme une sténose carotidienne d'origine athéromateuse.

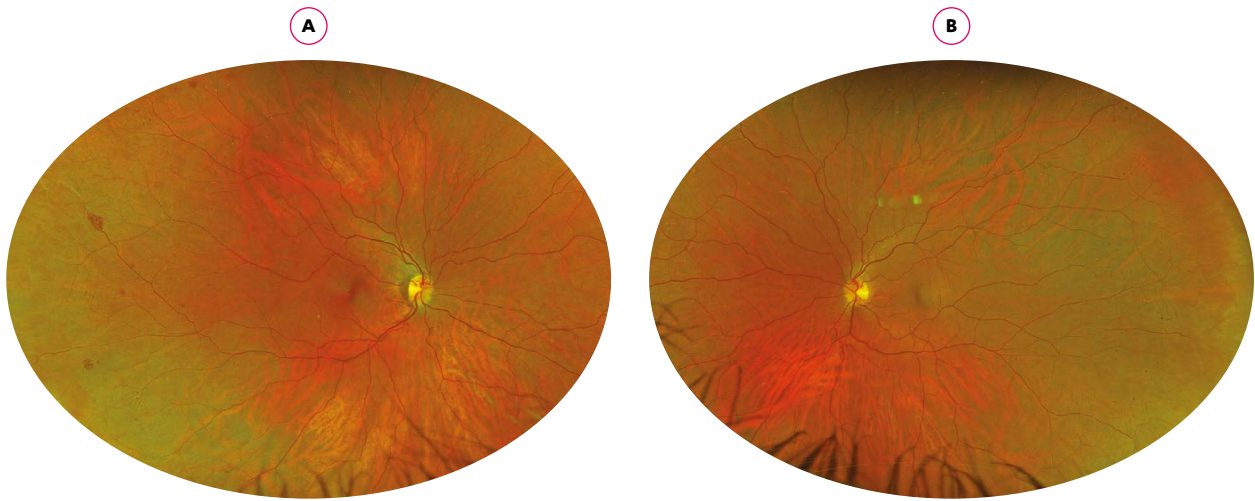
La présence des microanévrismes en périphérie rétinienne n'est pas spécifique de cette maladie.

## TRAITEMENT DE L'ATTEINTE OCULAIRE

Une surveillance de la survenue de complications ischémiques reste essentielle. En cas d'aggravation de l'ischémie périphérique, peut apparaître un syndrome d'ischémie oculaire, et donc un risque de glaucome néovasculaire. Le traitement est d'abord préventif, en favorisant l'amélioration de la vascularisation sous-jacente si cela est possible (pontage) ou curatif (panphotocoagulation rétinienne).

**Maladie de Takayasu chez une femme de 46 ans, rétinopathie ischémique périphérique.**

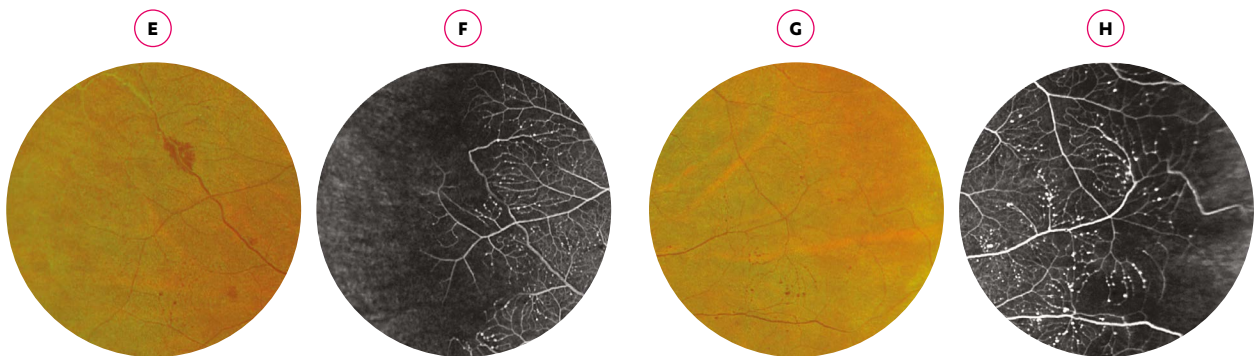
Contexte : occlusions artérielles multiples ayant nécessité des pontages carotido-carotidiens et carotido-axillaires. Occlusion non opérée de la carotide interne droite. Traitement par glucocorticoïde et immuno-suppresseur (anti-TNF $\alpha$ ). Rétinopathie découverte lors du bilan de la maladie.



**A et B.** Assez nombreuses hémorragies punctiformes ou en tâches en périphérie temporale, à droite plus qu'à gauche.



**C et D.** Raréfaction circulatoire rétinienne périphérique, principalement en temporal, au delà de l'équateur, avec zone de non-perfusion et nombreux microanévrismes.



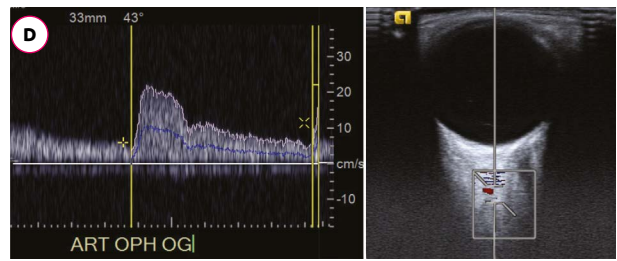
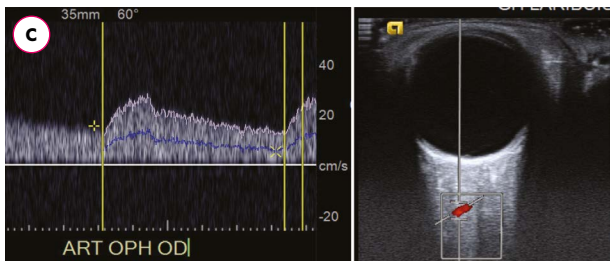
**E et F.** Détails du fond d'œil droit : hémorragie le long d'une veinule terminale obstruée et engainée. En angiographie, élargissement de la zone de non-perfusion rétinienne périphérique, raréfaction capillaire et nombreux microanévrismes.

**G et H.** Détails du fond d'œil gauche : nombreux microanévrismes visibles dès le cliché couleur. En angiographie, élargissement de la zone de non-perfusion rétinienne périphérique, raréfaction capillaire et très nombreux microanévrismes.



A et B.

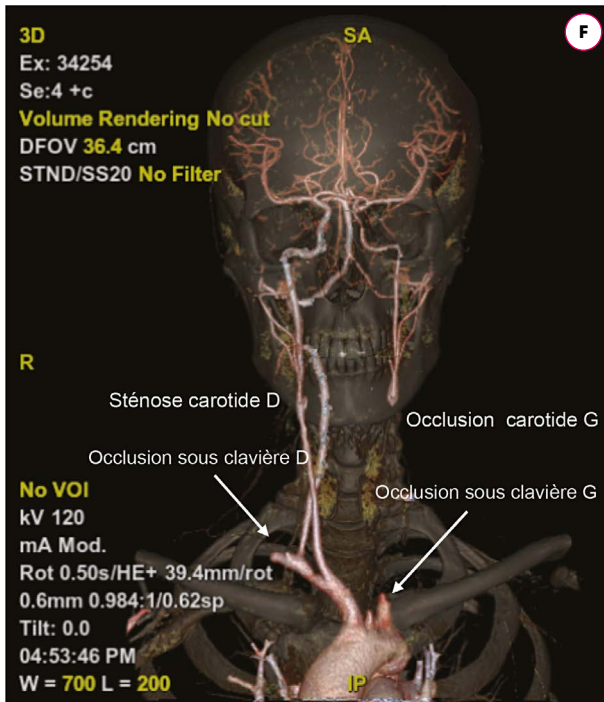
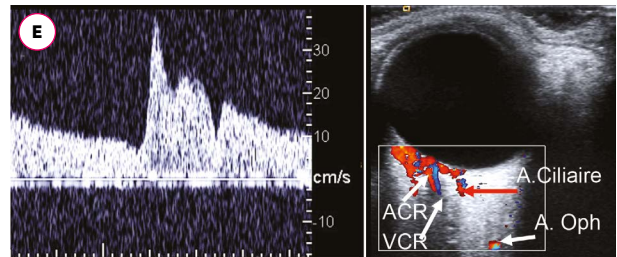
L'angiographie fluo ultra-grand champ (A et B) montre un arrêt circulatoire en périphérie tempérale en avant de l'équateur, avec rarefaction et dilatation capillaire en arrière, accompagnée de très nombreux microanévrismes. Shunt artério-veineux en périphérie tempérale œil gauche (flèche).



C, D et E.

Il existe une diminution significative des vitesses du flux sanguin dans les deux artères ophtalmiques, mesurée à l'écho-doppler (C et D), en comparaison d'un flux normal (E).

Remerciements au Dr P. Bonnin, Lariboisière APHP Paris.



Une classification basée sur les observations des photographies du fond d'œil et de l'angiographie à la fluorescéine a été proposée par Uyama et Asayama en 1973.

**Les stades de la rétinopathie proposés sont gradés de 1 à 4 :**

1. Tortuosités veineuses
2. Présence de microanévrismes
3. Shunts artério-veineux
4. Complications ischémiques

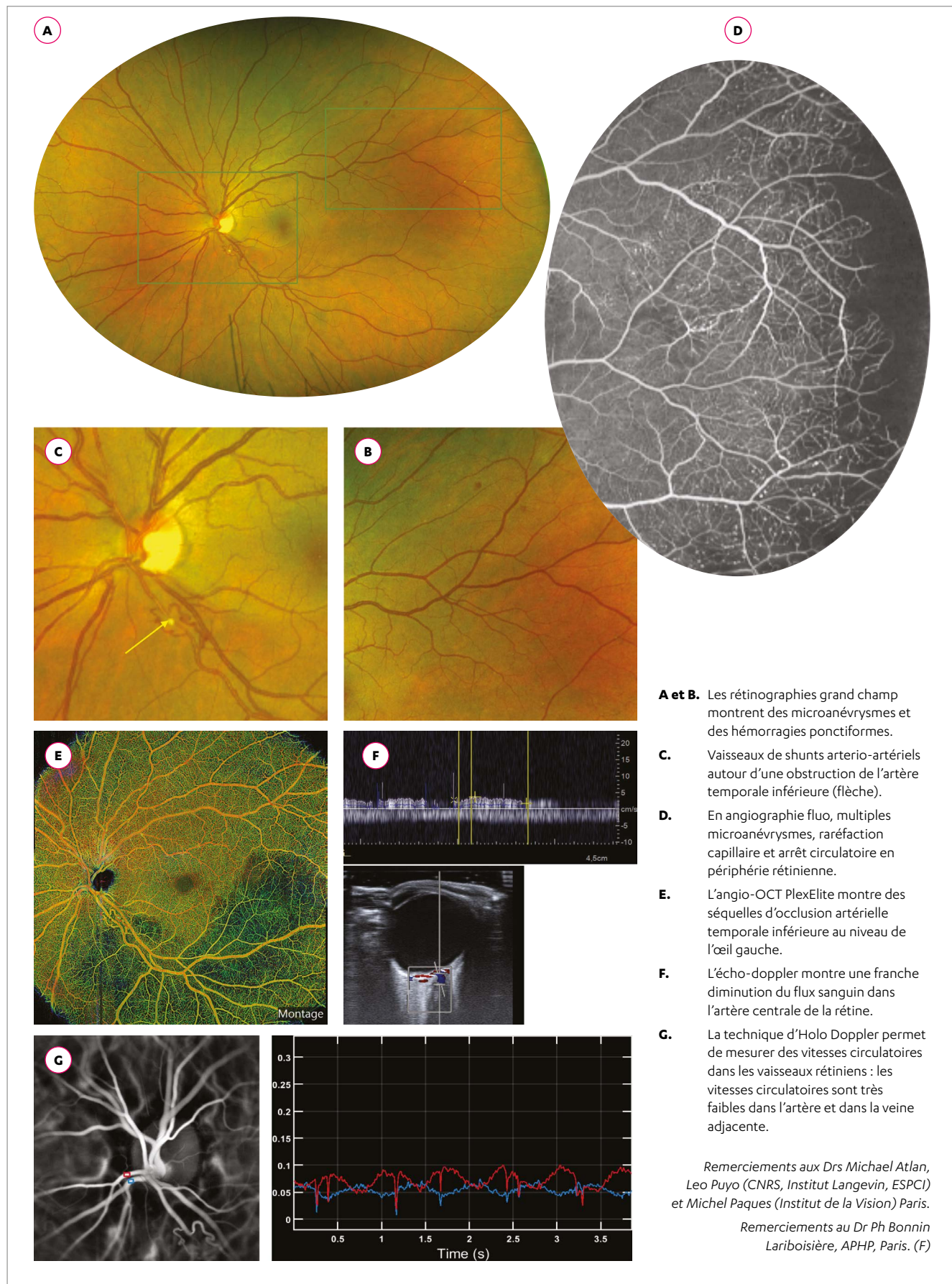
F.

Reconstruction 3D de la vascularisation cérébrale montrant les occlusions et sténoses artérielles multiples des troncs supra-aortiques.

Remerciements au Dr J. Gaudric, Chirurgie vasculaire Pitié-Salpêtrière, APHP Paris.

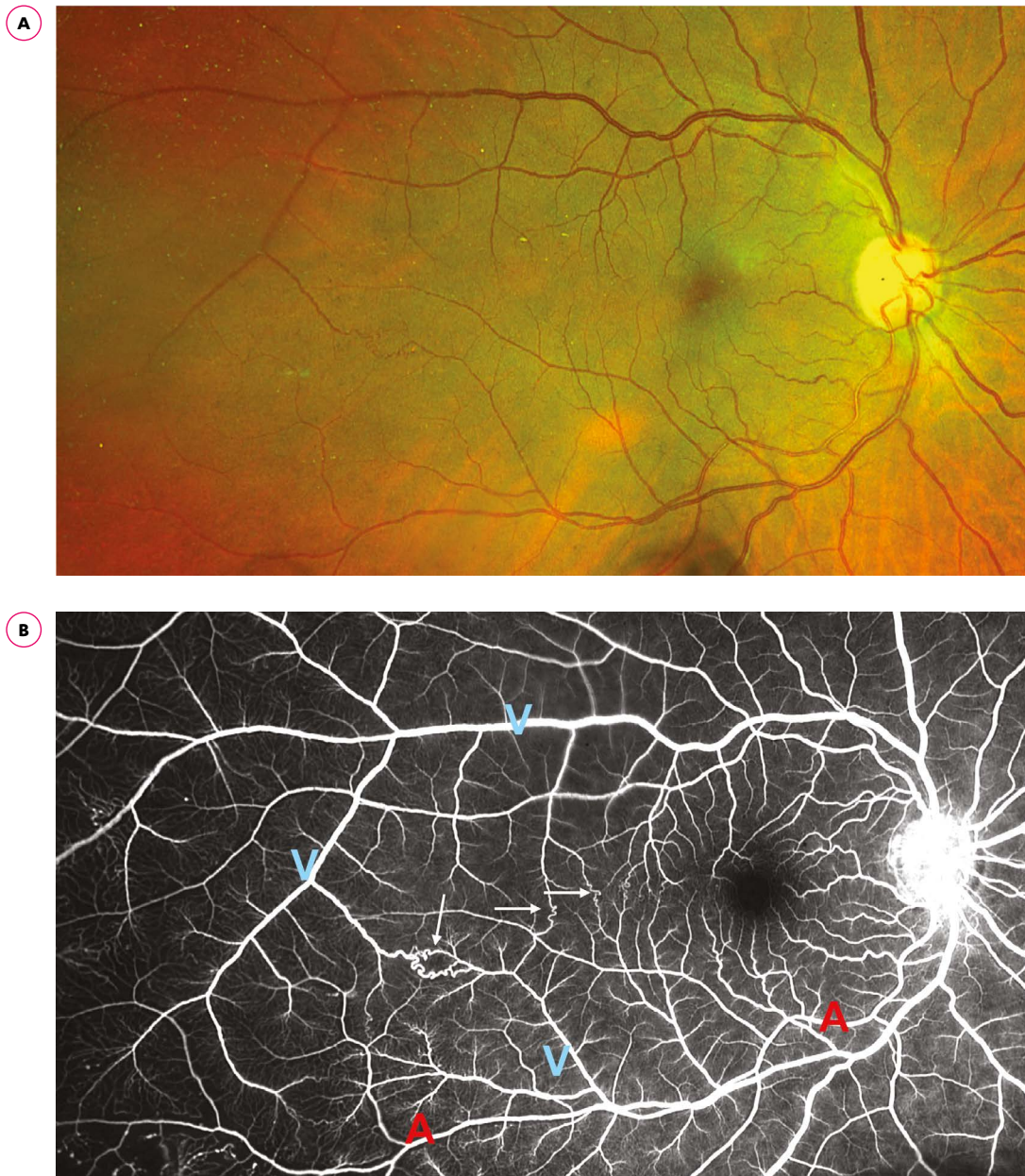
**Maladie de Takayasu chez une femme de 45 ans, examen systématique, vitesses circulatoires rétiniennes<sup>5</sup>.**

Contexte : multiples pontages dont un pontage supra cœliaque-sous clavier-carotidien droit, puis fémoro-carotidien droit. Traitement par glucocorticoïde et anti-TNF $\alpha$ .



**Maladie de Takayasu chez une femme de 71 ans, circulations collatérales veino-veineuses.**

Contexte : thromboses aortiques, et des carotides. Maladie de Takayasu Stade 3, traitée par glucocorticoïde.



**A.** Dilatation veineuse modérée. Pas de signe d'obstruction veineuse focale, pas d'hémorragie.

**B.** En angiographie à la fluorescéine, série d'anastomoses veino-veineuses entre les territoires veineux temporal supérieur et inférieur (flèches). On note également une dilatation et raréfaction des capillaires en périphérie, avec nombreux microanévrismes.

## RÉFÉRENCES

1. Park SJ, Kim HJ, Park H, et al. Incidence, prevalence, mortality and causes of death in Takayasu Arteritis in Korea - A nationwide, population-based study. *Int J Cardiol* 2017;235:100–104.
2. Watts R, Al-Taiar A, Mooney J, et al. The epidemiology of Takayasu arteritis in the UK. *Rheumatology (Oxford)* 2009;48:1008–1011.
3. Asayama K UM. Retinal vascular changes in Takayasu's disease. *Doc Ophthalmol* 1977;9:549–553.
4. Comarmond C, Biard L, Lambert M, et al. Long-Term Outcomes and Prognostic Factors of Complications in Takayasu Arteritis: A Multicenter Study of 318 Patients. *Circulation* 2017;136:1114–1122.
5. Puyo L, Paques M, Atlan M. Spatio-temporal filtering in laser Doppler holography for retinal blood flow imaging. *Biomed Opt. Express*. 2020;11(6):3274-3287. Published 2020 May 26.

## 3.2 SYNDROME IRVAN

**Bénédicte Dupas**

**Nom anglais :** *Idiopathic Retinal Vasculitis Aneurysms and Neuroretinitis Syndrome*

**Synonymes :** *Bilateral retinal arteritis with multiple aneurysmal dilatations*

### Historique

Premières descriptions par Karel (1973) puis Kincaid et Schatz<sup>4</sup> (1983). L'acronyme IRVAN a été proposé en 1995 à propos d'une étude sur 10 patients et en définissant des critères diagnostiques de la maladie<sup>2</sup>.

### Définition

Le Syndrome IRVAN est une vascularite rétinienne rare, survenant chez l'adulte jeune sans antécédent. Son étiologie est inconnue, et sa localisation est strictement oculaire.

### Prévalence

Inconnue, supposée 1/1 000 000.

### Hérédité

Aucune.

### Âge moyen de diagnostic

Prépondérance féminine, âge moyen de découverte entre 30 et 40 ans<sup>3</sup> mais des cas pédiatriques sont décrits. La maladie est généralement initialement asymptomatique, ce qui amène à des diagnostics tardifs.

### Évolution

L'évolution se fait vers l'aggravation de l'exsudation et l'extension de la non-perfusion qui peut arriver jusqu'au pôle postérieur.

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE <sup>2,3,5</sup>

Il s'agit principalement d'une artérite rétinienne, caractérisée par des dilatations anévrysmales siégeant préférentiellement dans les bifurcations artériolaires, qu'elles élargissent. Ces anévrysmes peuvent également se trouver sur la papille à la division de l'artère centrale de la rétine. La paroi artériolaire est anormale avec des diffusions de colorant à partir des anévrysmes et sur d'autres segments artériels en angiographie fluo.

Les anomalies de perméabilité peuvent entraîner une exsudation lipidique massive au pôle postérieur.

Une obstruction progressive des capillaires de la périphérie vers le centre caractérise l'évolution. La non-perfusion périphérique peut conduire à des complications néovasculaires jusqu'au glaucome néovasculaire.

La lettre « N » dans IRVAN, renvoie à « neurorétinite ». Il n'y a pas d'évidence qu'il y ait des foyers inflammatoires dans cette maladie, mais seulement une altération sévère de la barrière hémato-rétinienne au niveau artériolaire.



## CRITÈRES DIAGNOSTIQUES <sup>2</sup>

Trois critères majeurs (vascularites, anévrismes aux bifurcations artérielles, neurorétinite) et 3 critères mineurs (non-perfusion périphérique, exsudats maculaires, néovaisseaux prérétiniens) sont habituellement utilisés pour faire le diagnostic, qui reste cependant un diagnostic d'élimination<sup>2</sup>.

## DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL <sup>4</sup>

Maladie de Coats bien que les anévrismes dans les bifurcations artérielles soient très caractéristiques de IRVAN ; maladie de Takayasu qui peut aussi présenter des territoires de non-perfusion mais sans anévrismes ; maladie de Eales ou maladie de Behçet en raison de la non-perfusion et de la vascularite ; macroanévrismes de l'artériosclérose mais qui ne sont ni aussi nombreux ni dans les fourches artérielles ; macroanévrismes acquis. On peut encore citer d'autres maladies vaso-occlusives : rétinopathie diabétique, drépanocytose, lupus érythémateux disséminé, rétinopathie hypertensive sévère. L'absence de contexte systémique et les critères de diagnostic permettent d'identifier la maladie.

## TRAITEMENT DE L'ATTEINTE OCULAIRE

Il n'y a pas de traitement susceptible d'empêcher l'occlusion progressive du lit capillaire. Le traitement a pour but d'éviter ou de traiter les complications néovasculaires et exsudatives.

### Une classification en 5 stades<sup>7</sup> de sévérité croissante de la maladie a été proposée en 2007 :

1. Macroanévrismes, exsudation, neurorétinite, vascularite
2. Non-perfusion angiographique
3. Néovascularisation prépapillaire ou prérétinienne, et/ou hémorragie intravitréenne
4. Rubéose irienne
5. Glaucome néovasculaire

## TRAITEMENT

Il n'y a pas de traitement efficace sur la maladie elle-même, artérite, macroanévrismes artériels, ischémie périphérique<sup>1</sup>. Ni les corticoïdes ni les immunosuppresseurs par voie systémique ne sont efficaces<sup>1,7</sup>.

### Traitement ou prévention des complications néovasculaires

*Photocoagulation panrétinienne* : compte tenu de l'évolutivité de l'ischémie, il est essentiel de débiter sans tarder la PPR, même en l'absence de néovaisseaux prérétiniens ou prépapillaires.

S'il existe déjà une prolifération néovasculaire sévère, il peut être utile d'y associer des anti-VEGFs notamment si une chirurgie endoculaire est envisagée<sup>1,7</sup>.

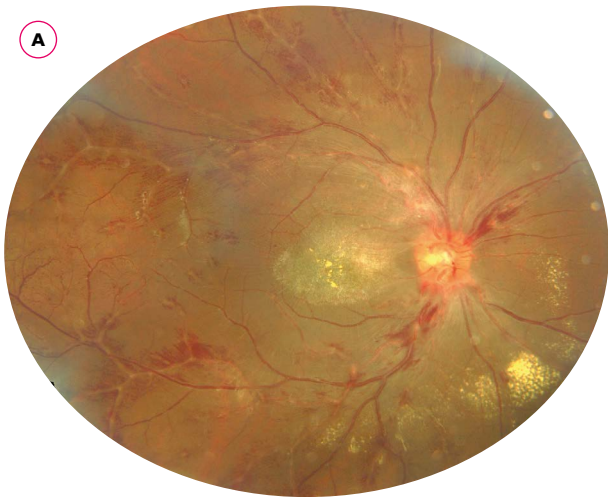
*Chirurgie endoculaire* : la vitrectomie avec dissection épitréinienne et PPR endoculaire est indiquée en cas de complications hémorragiques ou tractionnelles.

### Traitement des complications exsudatives

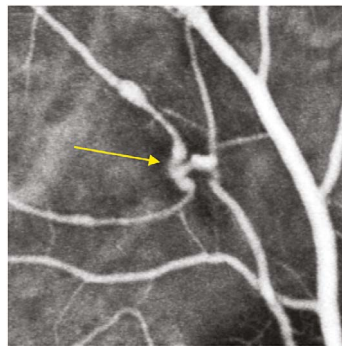
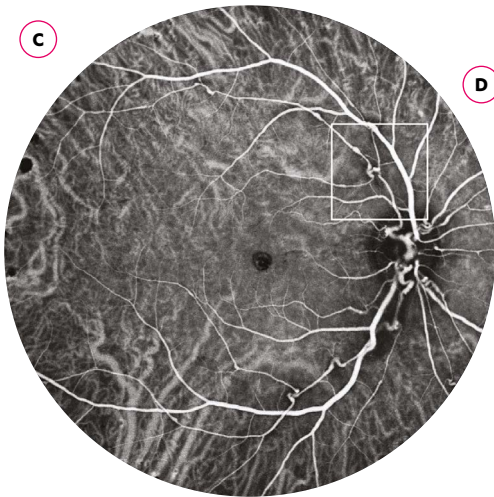
L'accumulation d'exsudats dans la macula est une menace sévère pour la vision. Les macroanévrismes responsables de l'exsudation ne peuvent pas être coagulés au laser au risque de bloquer l'irrigation de la macula.

Les *injections intravitréennes* de corticoïdes (implant à libération prolongée) permettent de traiter l'exsudation provenant des macroanévrismes<sup>4</sup>.

**Syndrome IRVAN, homme, 21 ans.**

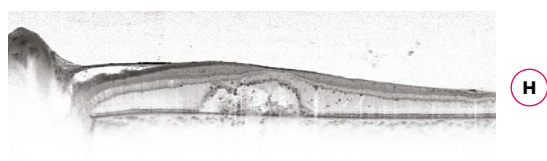
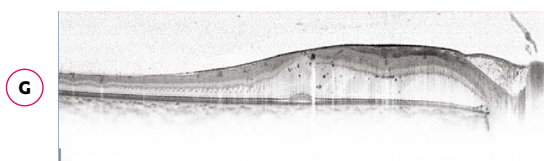
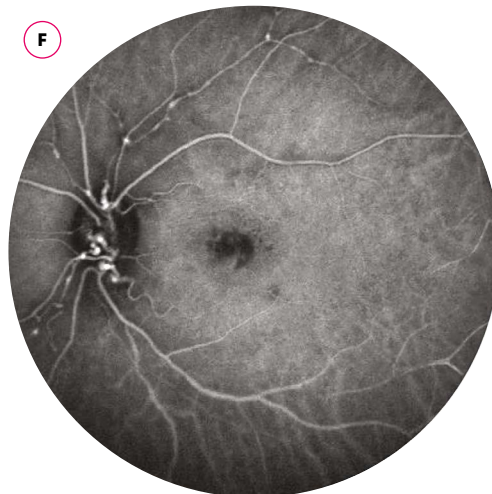
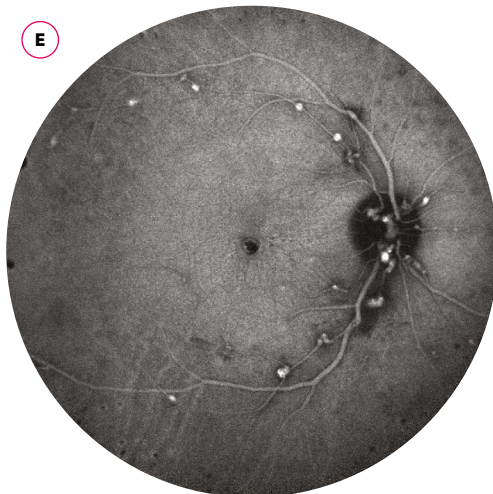


**A et B.** Hémorragies et engainements péri-artériels témoignant des vascularites, à prédominance artérielle; placards d'exsudats maculaires et péripapillaires dûs aux macroanévrismes.



**C et D.**

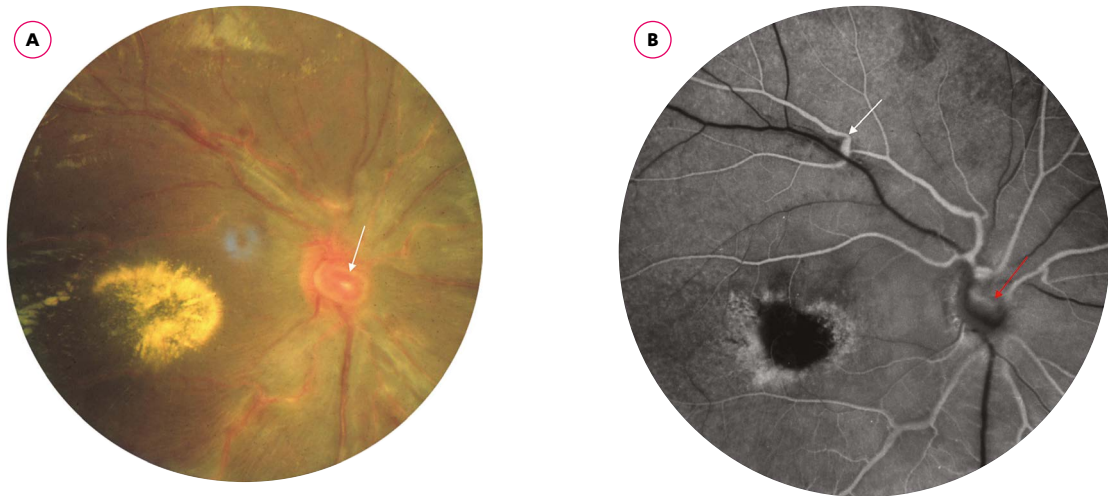
L'angiographie ICG montre bien les macroanévrismes artériels, spécialement dans les fourches artérielles qu'ils déforment (flèche). Important œdème maculaire cystoïde avec accumulation d'exsudats maculaires.



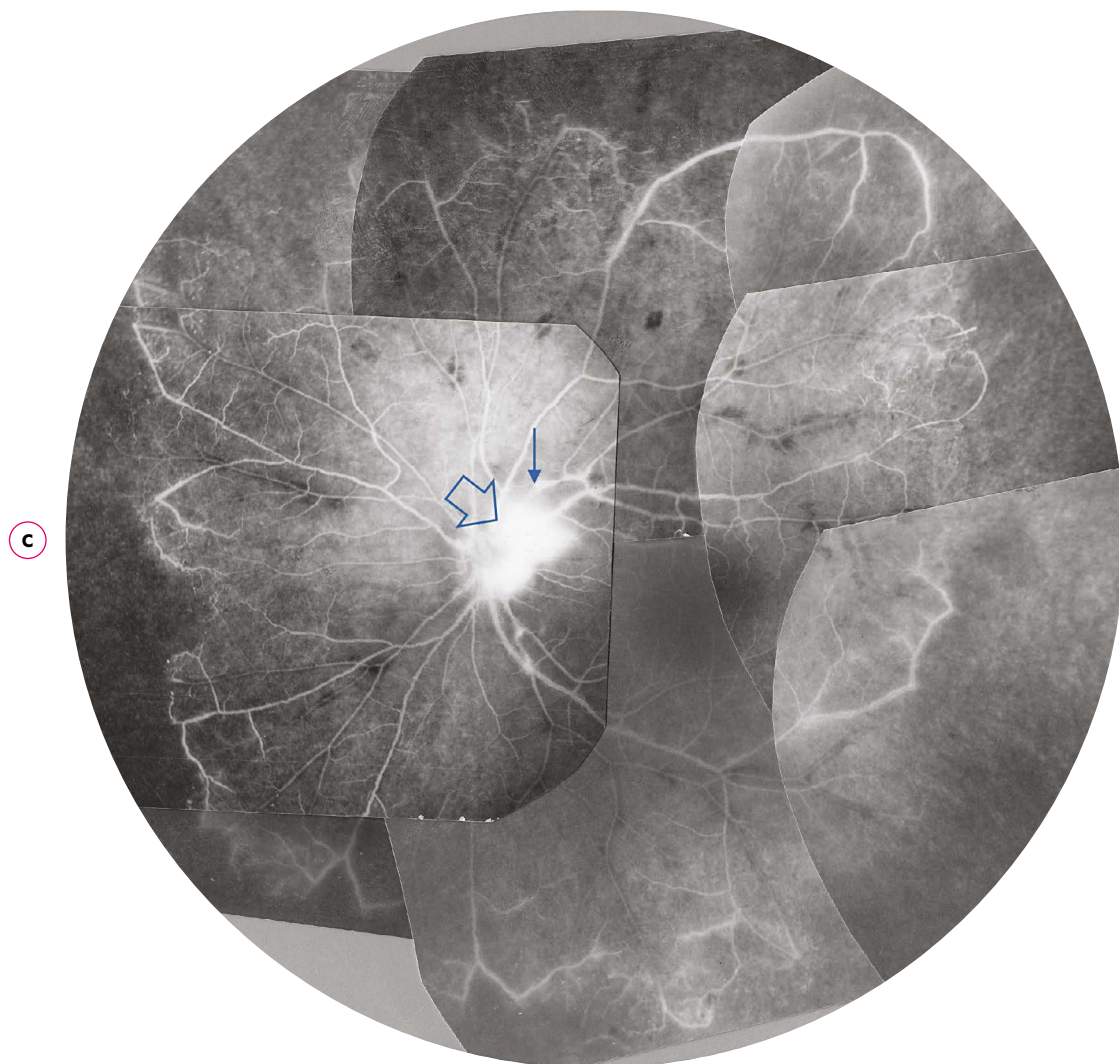
**E et F.** Multiplicité des macroanévrismes artériels à un temps moyen de l'angiographie ICG.

**G et H.** OCT B-scan montrant l'œdème maculaire bilatéral et l'accumulation des exsudats.

## Syndrome IRVAN, autres aspects.



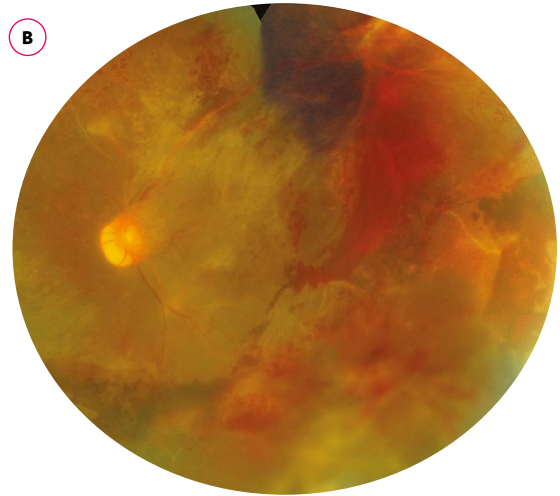
**A et B.** Anévrisme de la division de l'artère centrale de la papille. A : Gros anévrisme artériel (flèche) sur la papille, engainements artériels, exsudats lipidiques maculaires. B : Angiographie fluo, temps précoce, l'anévrisme papillaire commence à se remplir dès le temps artériel précoce, (flèche rouge) ; anévrisme dans une fourche de division de l'artère temporale supérieure (flèche blanche).



**C.** Montage d'une angiographie fluo montrant la non-perfusion périphérique sur 360°. Macroanévrismes artériels (flèche) et néovascularisation prépapillaire (flèche large).

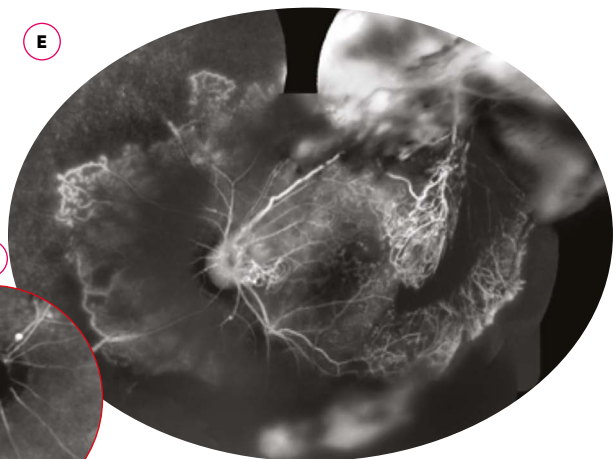
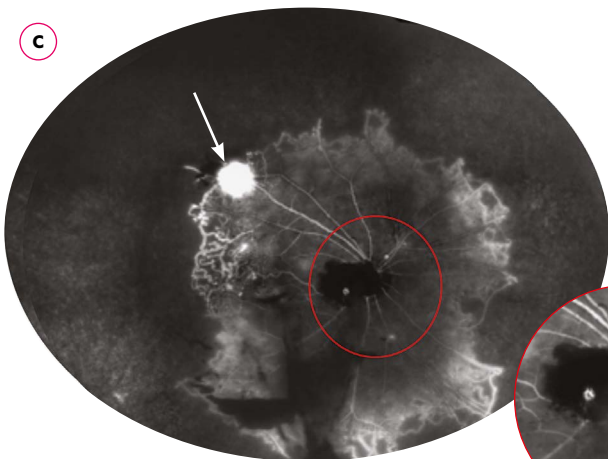
**Syndrome IRVAN compliqué de néovascularisation.**

Contexte : femme de 27 ans venant consulter pour baisse d'AV bilatérale et perte récente de la vision de l'œil gauche. Rubéose irienne bilatérale.



**A.** OD, vaisseaux rétiniens déshabités en périphérie, fibrose pré-rétinienne et hémorragies à partir de néovaisseaux prépapillaires.

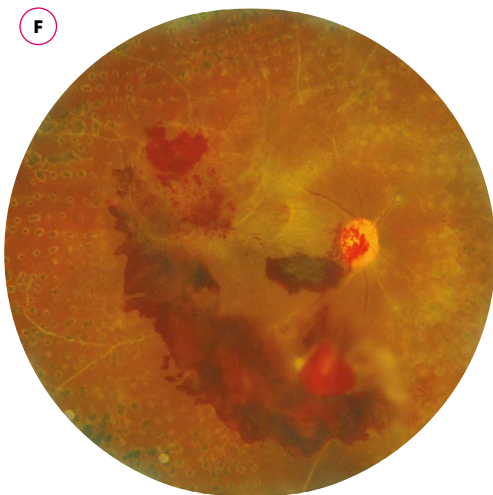
**B.** OG, décollement de rétine tractionnel et hémorragie intravitréenne.



**C.** Réduction massive de la perfusion capillaire périphérique avec néovascularisation (flèche).

**D.** Détail montrant les macroanévrismes artériels.

**E.** Réduction massive de la vascularisation périphérique et néovascularisation sévère.



**F.** Après photocoagulation panrétinienne, aggravation de la fibrose et persistance de la néovascularisation, conduisant à une vitrectomie.



**G.** Après vitrectomie, dissection épirétinienne et complément de laser, la situation est stabilisée.

## IRVAN : À RETENIR

Artérite rétinienne, très rare, bilatérale, idiopathique, isolée, caractérisée par :

- des macroanévrismes artériels notamment dans les fourches de division des artères,
- une perméabilité anormale des parois artérielles entraînant une exsudation lipidique importante,
- une occlusion progressive du lit capillaire rétinien de la périphérie vers le centre.

Malgré la rareté du syndrome IRVAN, il importe d'en faire le diagnostic, car l'évolution non traitée peut rapidement entraîner la cécité par complications néovasculaires et accumulation d'exsudats dans la macula.

## RÉFÉRENCES

1. Bajgai P, Katoch D, Dogra MR, Singh R. Idiopathic retinal vasculitis, aneurysms, and neuroretinitis (IRVAN) syndrome: clinical perspectives. *Clin Ophthalmol*. 2017;11:1805-1817.
2. Chang TS, Aylward GW, Davis JL, et al. Idiopathic retinal vasculitis, aneurysms, and neuro-retinitis. *Retinal Vasculitis Study*. *Ophthalmology*. 1995;102(7):1089-1097.
3. Chong YJ, Logeswaran A, Sarmad A, Damato EM. Idiopathic retinal vasculitis, aneurysms and neuroretinitis (IRVAN): case series of three patients with multimodal imaging. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2019;257(5):1013-1018.
4. Kincaid J, Schatz H. Bilateral retinal arteritis with multiple aneurysmal dilatations. *Retina*. 1983;3(3):171-178.
5. Orellana-Rios J, Hussnain SA, Yannuzzi LA. Multimodal Imaging and OCTA of a Macroaneurysm in IRVAN Syndrome. *Ophthalmol Retina*. 2018;2(11):1170.
6. Rodríguez Á, Carpio-Rosso W, Rodríguez FJ. Further observations on a bilateral IRVAN syndrome case. *Int Ophthalmol*. 2019;39(5):1179-1186.
7. Samuel MA, Equi RA, Chang TS, et al. Idiopathic retinitis, vasculitis, aneurysms, and neuroretinitis (IRVAN): new observations and a proposed staging system. *Ophthalmology*. 2007;114(8):1526-1529.e1.

## 3.3 MACROANÉVRYSMES ARTÉRIELS RÉTINIENS

Sylvia Nghiêm-Buffer

**Nom anglais :** Retinal arterial macroaneurysms

### Définition

Dilatations arrondies ou fusiformes des artéioles rétiniennes, survenant avant leur troisième ordre de bifurcation<sup>1,2,3</sup>.

### Terrain et facteurs de risque

Patients après 60 ans, plus souvent chez les femmes<sup>4,5</sup>, HTA dans 75% des cas<sup>1,4</sup>.  
Plus rarement, contexte inflammatoire (sarcoïdose).

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE

Œdème rétinien et exsudation lipidique ou hémorragie. Les hémorragies typiques sont souvent à la fois, intravitréenne, rétrohyaloïdienne, intrarétinienne et/ou sous-rétinienne<sup>1,2,6</sup>.

Lésion habituellement unilatérale et unique.

En angiographie à la fluorescéine, remplissage précoce du macroanévrisme, au temps artériel<sup>5</sup>, avec imprégnation des parois et diffusion du colorant aux temps tardifs.

Le macroanévrisme peut être masqué partiellement voire entièrement par l'hémorragie (l'angiographie au vert d'indocyanine est très utile dans ces cas<sup>6</sup>). Une dilatation des capillaires du voisinage est fréquente avec parfois présence de territoires de non-perfusion.

L'OCT localise l'œdème rétinien, le liquide sous-rétinien et les hémorragies. Le macroanévrisme apparaît comme une dilatation anormale sacculaire de la paroi artérielle avec une lumière élargie, localisée au niveau de la rétine interne<sup>7</sup>.

L'OCT-A peut mettre en évidence la présence de flux au sein du macroanévrisme<sup>8</sup>.

## ÉVOLUTION

La plupart des macroanévrismes régressent spontanément. Les complications sont rares mais peuvent être responsables de séquelles maculaires liées à l'exsudation prolongée, à un décollement séreux rétinien prolongé, ou secondaires aux hémorragies sous-rétiniennes. La thrombose spontanée est possible surtout après hémorragie.

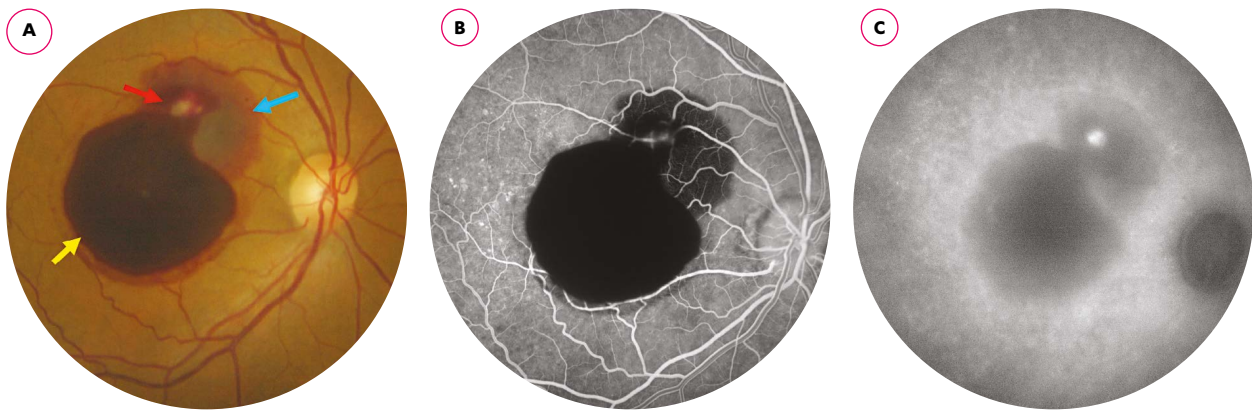
## TRAITEMENT

Le traitement repose sur la photocoagulation du macroanévrisme en cas d'exsudation maculaire ou de décollement séreux rétinien<sup>2,9</sup>, si le risque d'occlure l'artère porteuse du macroanévrisme ne compromet pas l'irrigation de la macula. En cas d'hémorragie rétrohyaloïdienne, la hyaloïde peut être ouverte au laser Nd-Yag.

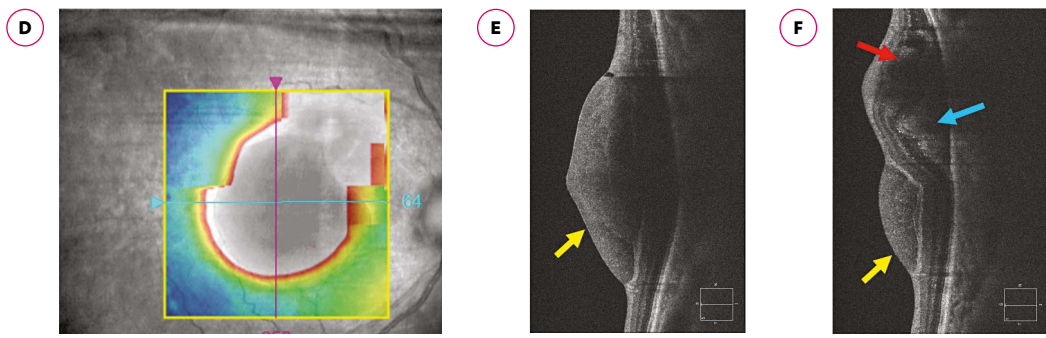
Plus récemment, les injections intravitréennes d'anti-VEGFs ont été proposées en cas d'œdème ou d'hémorragie maculaire<sup>3,10</sup>. On peut réaliser une injection intravitréenne avant de photocoaguler le macroanévrisme en vue de l'occlure, mais il n'y a pas de certitude que cette IVT soit utile.

La recherche et le traitement d'une hypertension artérielle doit être en outre systématique<sup>2</sup>.

**Macroanévrisme artériel compliqué d'hémorragie rétrohyaloïdienne, intrarétinienne et sous-rétinienne.**



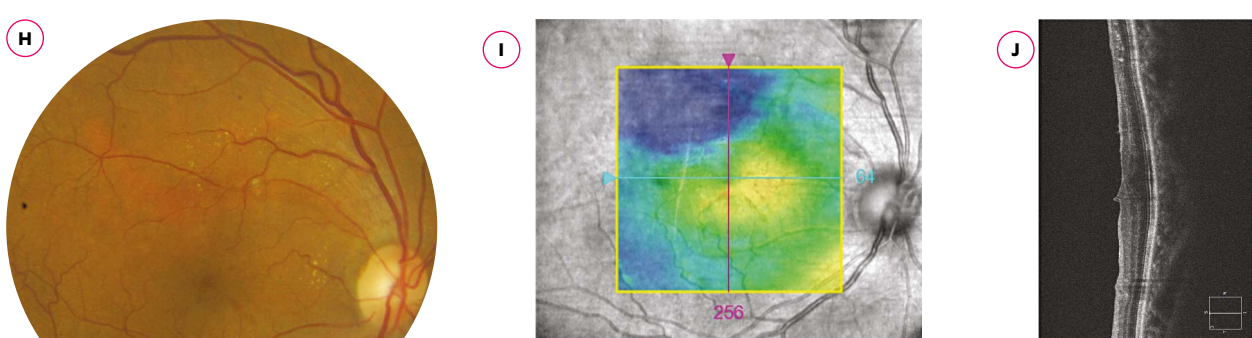
- A.** Macroanévrisme artériel compliqué d'hémorragies rétrohyaloïdienne (flèche jaune), intrarétinienne (flèche rouge) et sous-rétinienne (flèche bleue) sur le cliché couleur.
- B.** Effet masque des hémorragies qui bloquent la fluorescence du macroanévrisme en angiographie fluo.
- C.** Hyperfluorescence du macroanévrisme mieux visualisé en angiographie au vert d'indocyanine.



- D.** Épaississement central lié aux hémorragies.
- E et F.** Hémorragies localisées à différents niveaux en OCT : rétrohyaloïdien (flèche jaune), intrarétinien (flèche rouge), sous-rétinien (flèche bleue).
- G.** Cliché couleur après ouverture de la hyaloïde postérieure au laser Nd-Yag permettant d'évacuer le sang dans le vitré et après photocoagulation au laser du macroanévrisme.

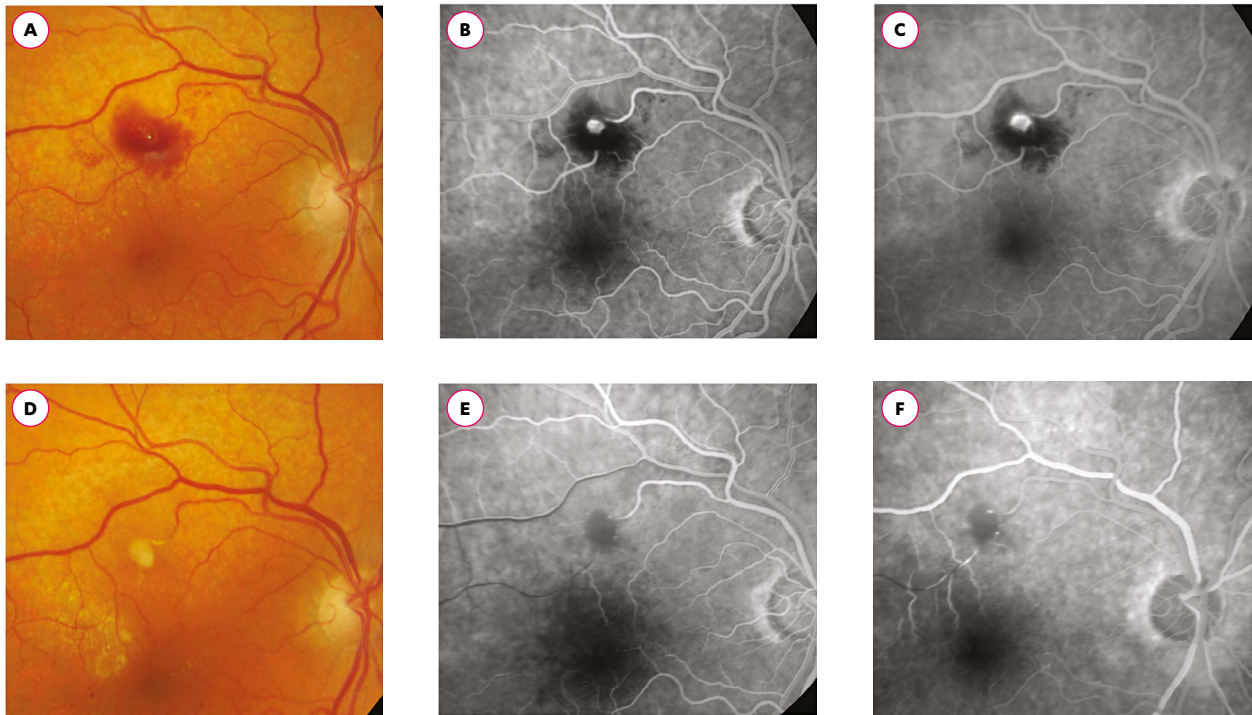


**5 mois après le traitement :**

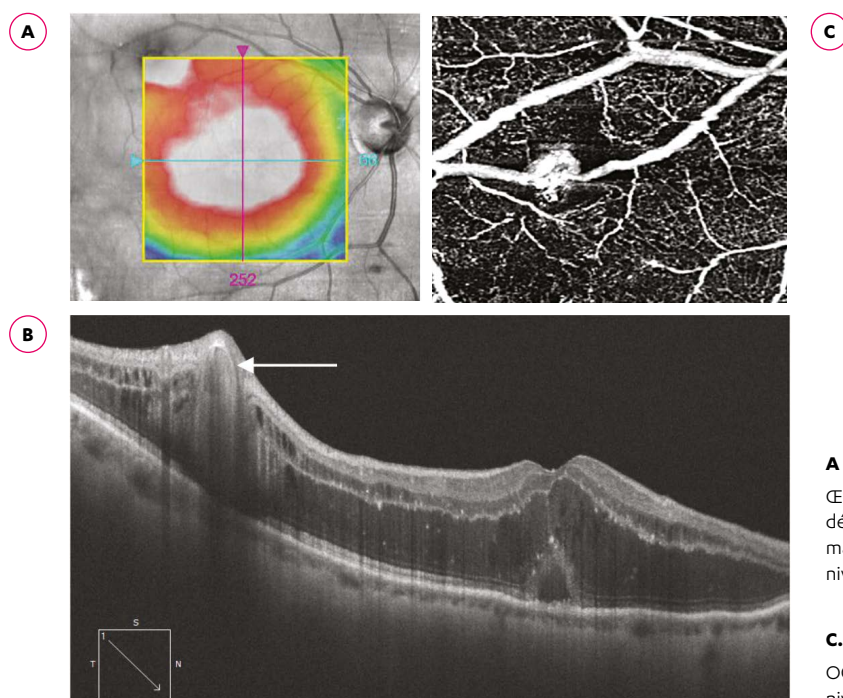


- H.** Résorption complète des hémorragies et occlusion du macroanévrisme.
- I et J.** Disparition des épaissements rétinien et normalisation du profil maculaire.



**Macroanévrisme artériel évoluant vers la thrombose spontanée.**

- A.** Macroanévrisme artériel entouré de petites hémorragies, à distance de la macula.
- B et C.** Meilleure visualisation du macroanévrisme en angiographie fluo qui apparaît précocement (B) et dont les parois s'imprègnent au temps tardif (C).
- D.** Après surveillance simple, thrombose spontanée du macroanévrisme.
- E et F.** Le macroanévrisme n'est plus perfusé ni l'artère en aval.

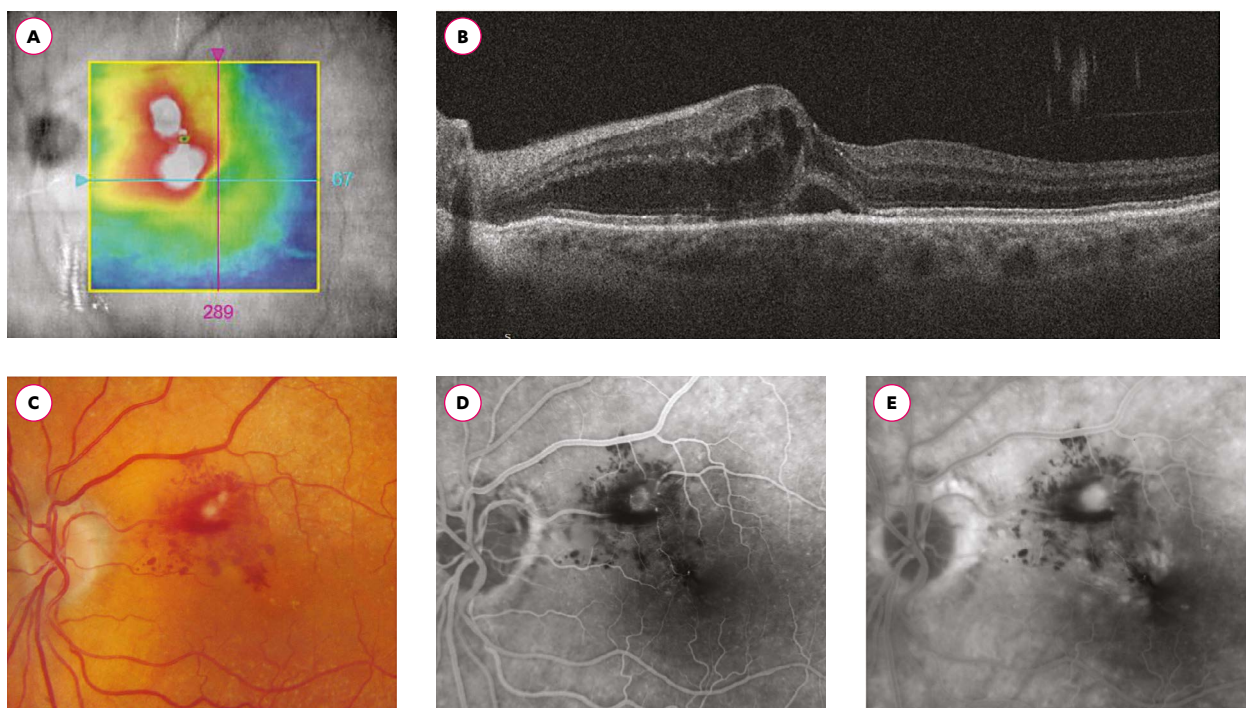
**Macroanévrisme artériel responsable d'un œdème maculaire.****A et B.**

Œdème maculaire cystoïde avec décollement séreux rétinien central. Le macroanévrisme (flèche) est visible au niveau de la rétine interne.

**C.**

OCT-A montrant la présence de flux au niveau du macroanévrisme.

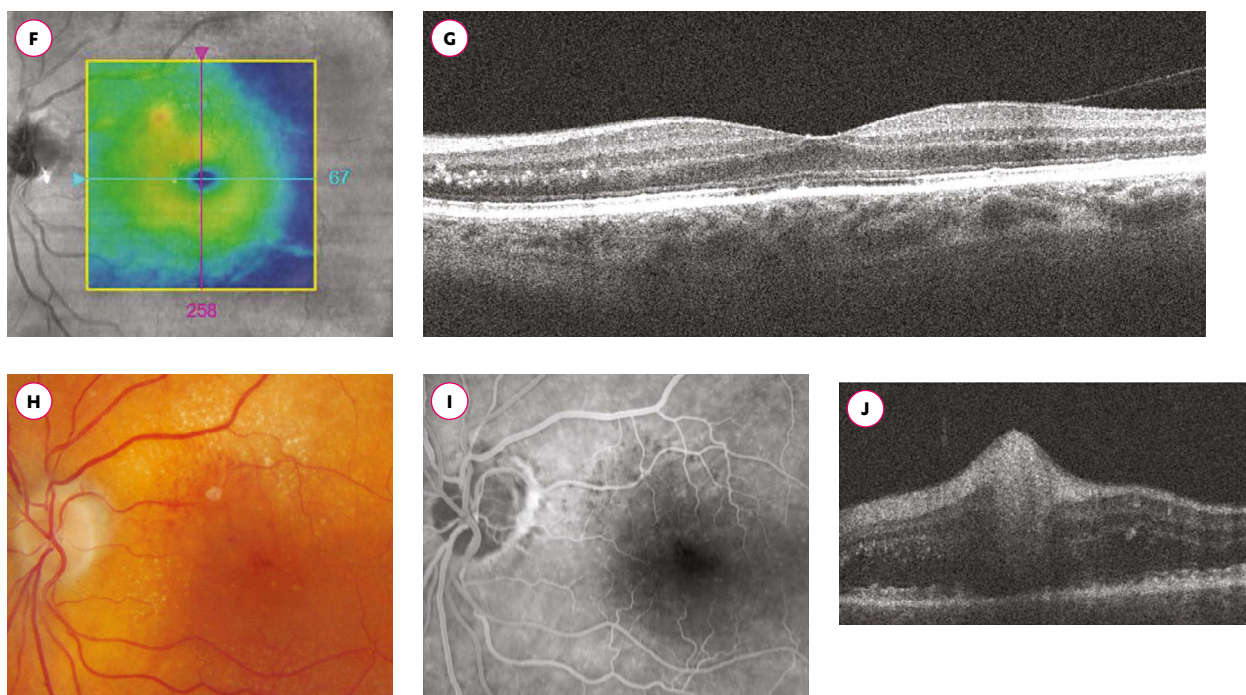
**Macroanévrisme artériel compliqué d'œdème maculaire.**



**A et B.** Œdème maculaire avec logettes cystoïdes et décollement séreux.

**C, D et E.** Cliché couleur et angiographie à la fluorescéine montrant le macroanévrisme avec les diffusions de colorant.

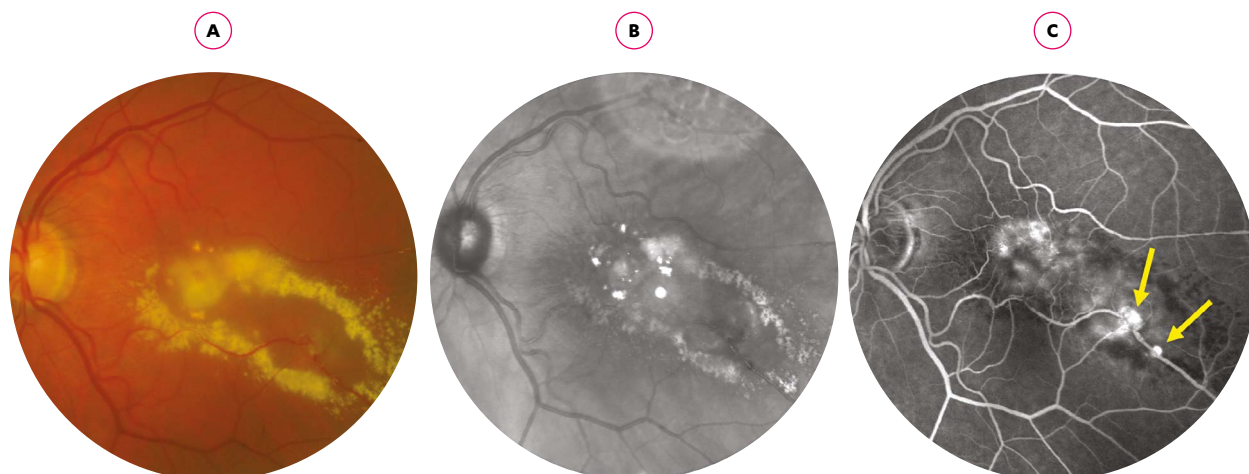
**Après photocoagulation au laser diode vert du macroanévrisme :**



**F et G.** Disparition de l'œdème maculaire.

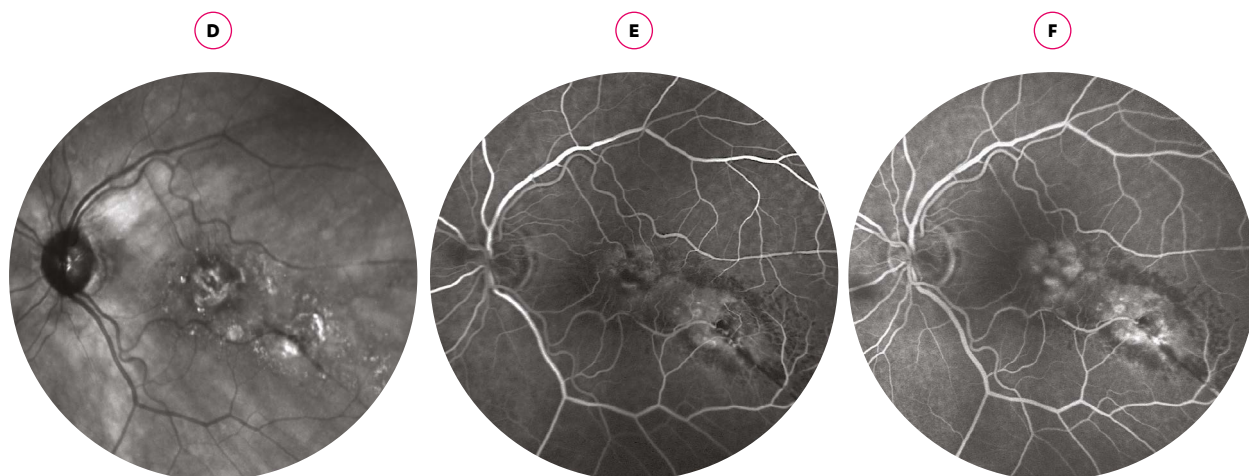
**H et I.** Cliché couleur et angiographie à la fluorescéine montrant l'occlusion du macroanévrisme, sans occlusion de l'artère qui irrigue la macula.

**J.** OCT B-scan passant par le macroanévrisme occlus.

**Macroanévrismes artériels compliqués d'œdème avec exsudats maculaires.**

**A et B.** Macroanévrismes artériels compliqués d'œdème maculaire avec large couronne d'exsudats et fibrose sous maculaire post-exsudative, traités sans succès par anti-VEGFs depuis plusieurs mois.

**C.** Angiographie à la fluorescéine montrant 2 macroanévrismes (flèches) sur l'artère temporale inférieure en aval de la macula.

**Après photocoagulation au laser diode vert des macroanévrismes :**

**D, E et F.** Cliché IR et angiographie à la fluorescéine montrant l'occlusion des macroanévrismes et la résorption des exsudats.

**À PROPOS DU LASER DANS LES MACROANÉVRISMES ARTÉRIELS**

- La photocoagulation est indiquée en cas d'exsudation maculaire ou de décollement séreux rétinien responsable d'une baisse visuelle<sup>2,39</sup>.
- La photocoagulation consiste à placer des impacts à cheval sur la paroi de l'anévrisme (temps longs 0,2 à 0,5 seconde, impacts de 200 µm, intensité modérée).
- Il est possible que l'artère soit occluse lors de la coagulation du macroanévrisme artériel.
- Les injections intravitréennes d'anti-VEGFs représentent une alternative thérapeutique en cas d'œdème ou d'hémorragies maculaires surtout si le macroanévrisme siège sur une artère en amont de la macula.

### MACROANÉVRYSMES ARTÉRIELS : À RETENIR

- Les macroanévrismes artériels sont des dilatations acquises arrondies ou fusiformes des artéριοles rétiniennes survenant avant leur troisième ordre de bifurcation survenant chez des patients âgés de plus de 60 ans, le plus souvent atteints d'hypertension artérielle.
- Leur découverte doit faire rechercher et traiter une hypertension artérielle.
- Ils peuvent se compliquer de baisse visuelle par survenue d'œdème maculaire, d'exsudation ou d'une hémorragie.
- L'hémorragie peut se situer à plusieurs niveaux : intravitréenne, rétrohyaloïdienne, intrarétinienne et/ou sous-rétinienne.
- Le traitement repose sur la photocoagulation au laser du macroanévrisme en cas d'exsudation maculaire. Les injections intravitréennes d'anti-VEGFs peuvent aussi être proposées en cas d'œdème ou d'hémorragies maculaires.

## RÉFÉRENCES

1. Robertson DM. Macroaneurysms of the retinal arteries. *Trans Am Acad Ophthalmol Otolaryngol.* 1973;77:55-67.
2. Abdel-Khalk MN, Richardson J. Retinal macroaneurysm: natural history and guideline for treatment. *Br J Ophthalmol.* 1986;70:2-11.
3. Pitkänen L, Tommila P, Kaarniranta K, Jääskeläinen JE, Kinnunen K. Retinal arterial macroaneurysms. *Acta Ophthalmol.* 2014;92(2):101-104.
4. Moosavi RA, Fong KC, Chopdar A. Retinal artery macroaneurysms: clinical and fluorescein angiographic features in 34 patients. *Eye.* 2006;20:1011-1020.
5. Lavin MJ, Marsh RJ, Peart S, Rehman A. Retinal areterial macroaneurysms: a retrospective study of 40 patients. *Br J Ophthalmol.* 1987;71:817-825.
6. Kester E, Walker E. Retinal arterial macroaneurysm causing multilevel hemorrhage. *Optometry.* 2009;80:425-430.
7. Goldenberg D, Soiberman U, Loewenstein A, Goldstein M. Heidelberg spectral-domain optical coherence tomographic findings in retinal artery macroaneurysm. *Retina.* 2012;32:990-995.
8. Astroz P, Miere A, Cohen SY, Querques G, Souied EH. Optical coherence tomography angiography in the diagnosis and follow-up of retinal arterial macroaneurysms. *Retin Cases Brief Rep.* 2018;10.1097.
9. Humayun M, Lewis H, Flynn HW Jr, Sternberg P Jr & Blumenkranz MS (1998): Management of submacular hemorrhage associated with retinal arterial macroaneurysms. *Am J Ophthalmol* 126: 358–361.
10. Cho WH, Chiang WY, Chen CH, Kuo HK. To treat or not to treat: a clinical series of retinal arterial macroaneurysms: A single-center retrospective study. *Medicine (Baltimore).* 2020;99(5):e19077.

## 3.4 HÉMANGIOMES CHOROÏDIENS

**Sarah Tick**

**Nom anglais :** *Choroidal hemangioma*

### Définition

*Hamartomes vasculaires bénins de la choroïde, avec deux sous-types :*

- *Hémangiomes choroïdiens circonscrits (lésions unilatérales d'origine congénitale sans aucune association systémique) ;*
- *Hémangiomes diffus (associés dans 30 à 50% des cas au Syndrome de Sturge-Weber, SSW). Ce dernier correspond à un trouble neurocutané, congénital, sporadique, associant malformations capillaires faciales et/ou cérébrales, et malformations vasculaires ipsilatérales oculaires.*

### Histologie

Type vasculaire intratumoral capillaire, caverneux ou mixte.

### Incidence

Hémangiomes circonscrits < 1/1000000.

### Prévalence

Syndrome de Sturge-Weber : entre 1/20 000 et 1/50 000.

### Hérédité

Aucune. Le SSW est sporadique, lié à une mutation somatique mosaïque du gène GNAQ (9q21) qui code pour la protéine G $\alpha$ q.

### Âge moyen de diagnostic

- Hémangiomes circonscrits : 40-50 ans. Révélés par des complications exsudatives.
- Hémangiomes diffus associés au SSW : 8 ans, mais en fait présents dès la naissance.

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE <sup>2,3,5</sup>

- **Hémangiome choroïdien circonscrit :**

Lésion arrondie ou ovale souvent à proximité du pôle postérieur ou de la papille, saillante, orangée avec parfois visibilité de gros vaisseaux choroïdiens, pouvant s'accompagner d'un décollement séreux rétinien maculaire entraînant une baisse de vision.

L'OCT montre la voussure choroïdienne occasionnée par la tumeur et le décollement séreux éventuel.

L'angiographie en ICG montre le remplissage progressif de gros vaisseaux choroïdiens n'appartenant pas à la circulation normale, puis une fluorescence progressivement intense de la tumeur et enfin une hypofluorescence tardive.

En Echographie B, l'hémangiome est hyperéchogène sans « excavation » choroïdienne.

- **Hémangiome choroïdien diffus :**

L'épaississement choroïdien est généralisé, parfois masqué derrière un décollement de rétine étendu et le diagnostic est évoqué devant les autres signes du syndrome de Sturge-Weber.

## DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

Mélanome malin de la choroïde, métastase choroïdienne.

## TRAITEMENT

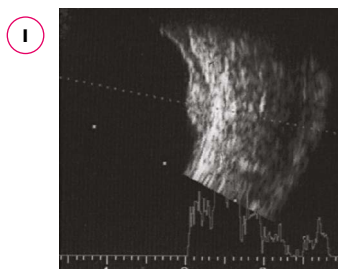
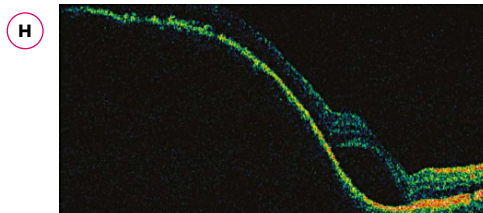
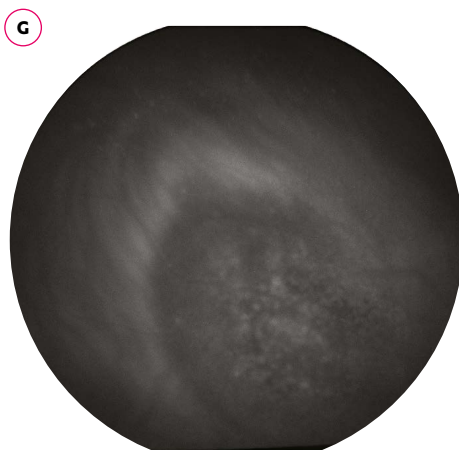
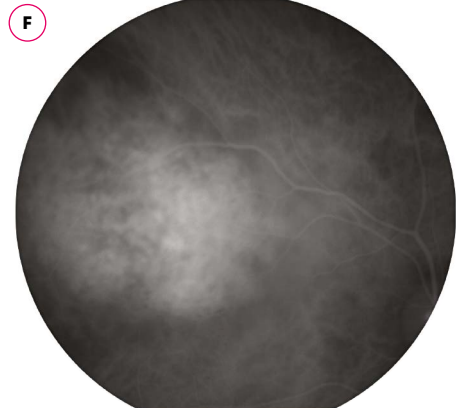
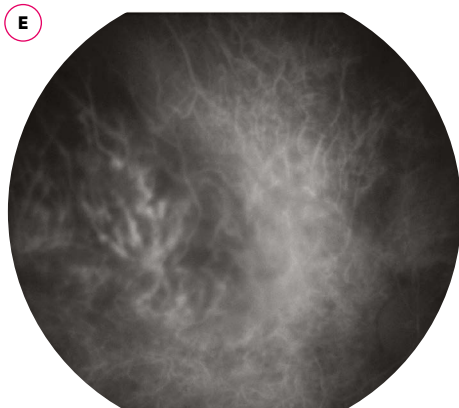
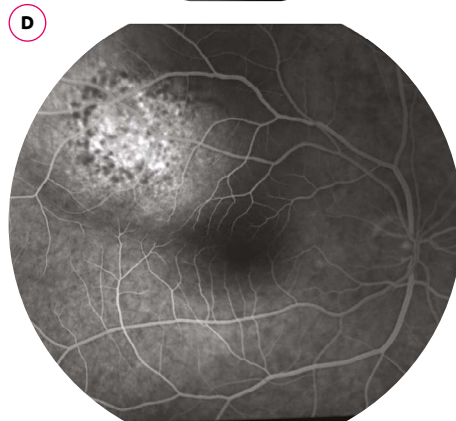
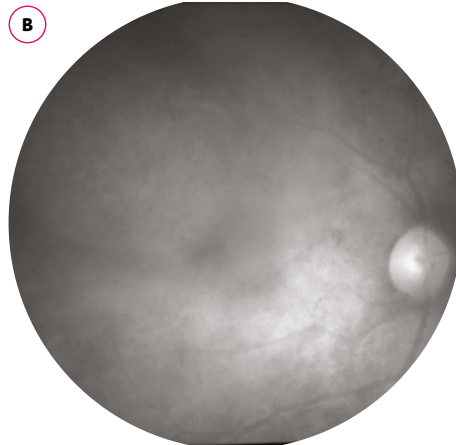
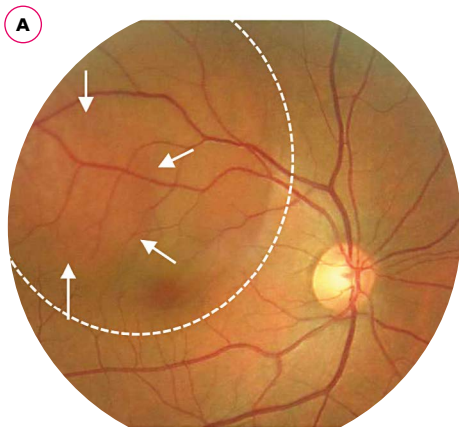
- **Hémangiome choroïdien circonscrit :**

Abstention dans les formes asymptomatiques et/ou non exsudatives. Dans les formes symptomatiques : thérapie photodynamique à la vertéporfine (PDT) ou protonthérapie.

- **Hémangiome choroïdien diffus du syndrome de Sturge-Weber :**

Radiothérapie externe.

**Hémangiome choroïdien circonscrit avec décollement rétinien exsudatif.**



**A.**  
L'hémangiome apparaît comme une masse rouge (flèches) sous la rétine décollée (ellipse pointillée).

**B.**  
Pas d'hyperpigmentation sur le cliché en filtre rouge.

**Angiographie à la fluorescéine :**

**C.**  
Le remplissage de gros vaisseaux choroïdiens à disposition anormale est visible dans l'hémangiome alors que la choriocapillaire est déjà remplie.

**D.**  
Hyperfluorescence tardive.

**Angiographie au vert d'indocyanine :**

**E.**  
Remplissage des gros vaisseaux dans l'hémangiome.

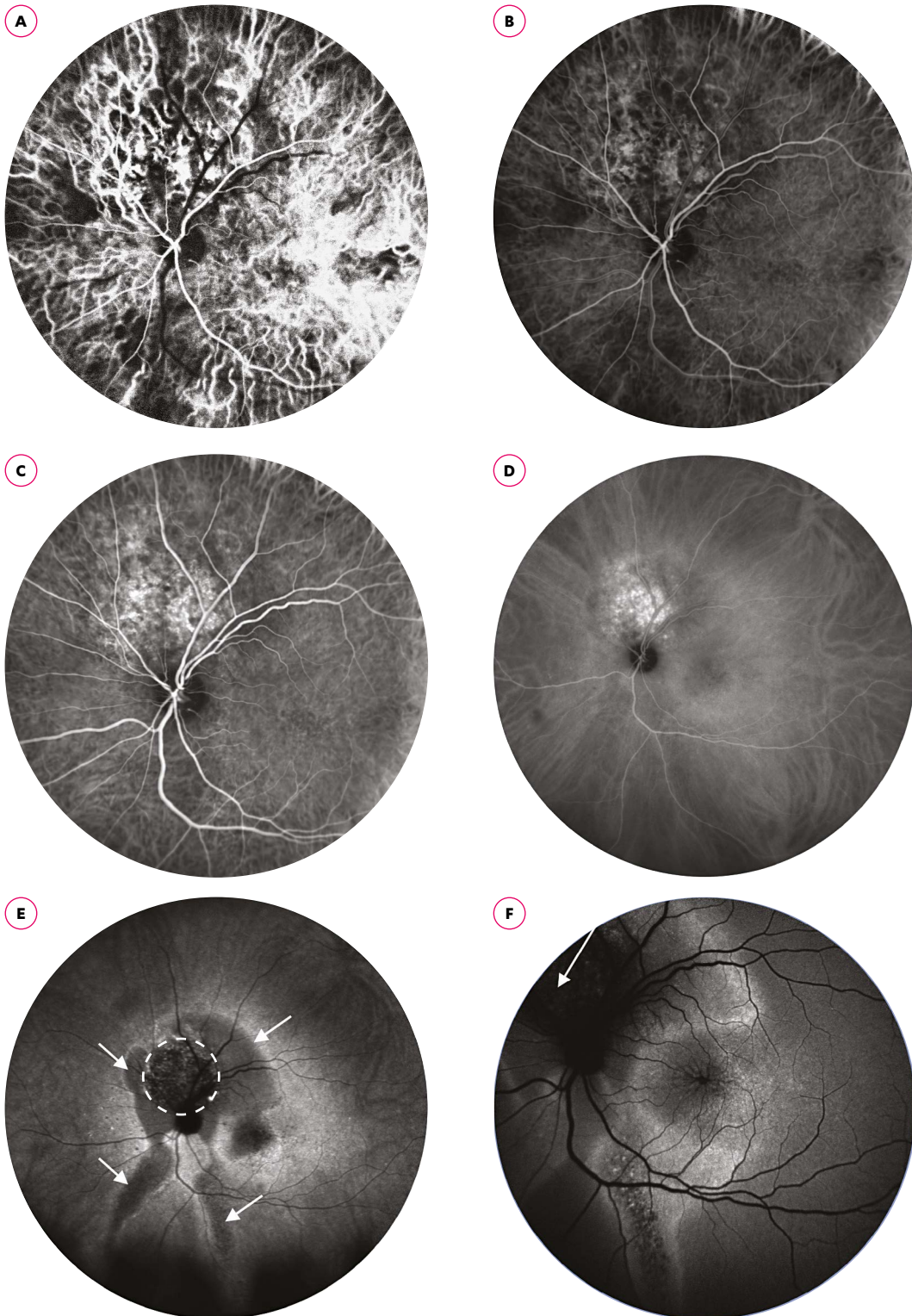
**F.**  
Hyperfluorescence intense à 10 minutes.

**G.**  
Hypofluorescence de l'hémangiome à la 30<sup>ème</sup> minute.

**H.**  
L'OCT permet de mesurer la hauteur de l'hémangiome à environ 2 mm. Noter le DSR maculaire.

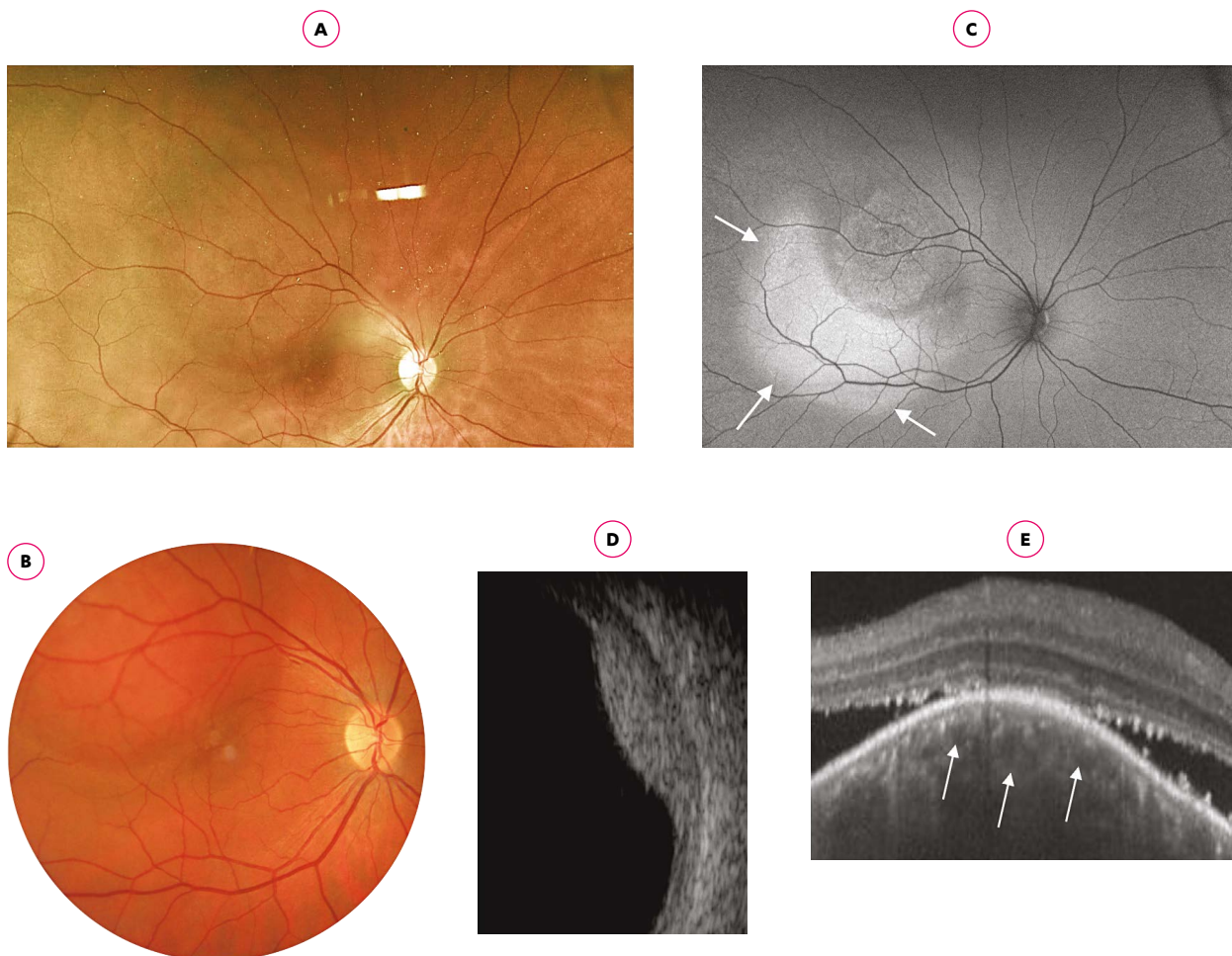
**I.**  
Masse hyperéchogène en Echo-B, sans « excavation » choroïdienne en arrière.



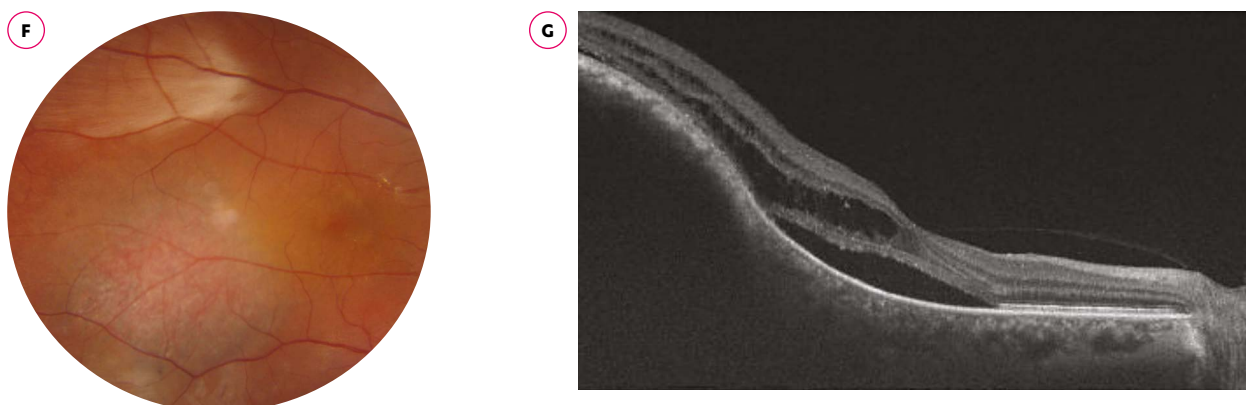
**Hémangiome choroïdien circonscrit avec exsudation chronique.****Angiographie au vert d'indocyanine (A à E) :**

- A.** Remplissage des artères choroïdiennes et de quelques vaisseaux dans l'hémangiome.
- B.** À 40 secondes, les capillaires de l'hémangiome ne sont pas complètement remplis par comparaison avec la choriocapillaire adjacente normale (le flux dans l'hémangiome est lent).
- C et D.** À 5 et 10 minutes : hyperfluorescence de l'hémangiome.
- E.** À 30 minutes : hypofluorescence de l'hémangiome (pointillé) entouré d'une zone et de coulées gravitationnelles hypofluorescentes (flèches) traduisant un décollement rétinien chronique et une altération de l'épithélium pigmentaire (EP) associée.
- F.** En autofluorescence en lumière bleue, hypofluorescence au niveau de l'hémangiome (flèche) traduisant l'atrophie de l'EP et hyper et hypofluorescence au niveau des coulées gravitationnelles traduisant des degrés variables d'altération de l'EP.

**Hémangiomes choroïdiens circonscrits avec décollement rétinien exsudatif.**



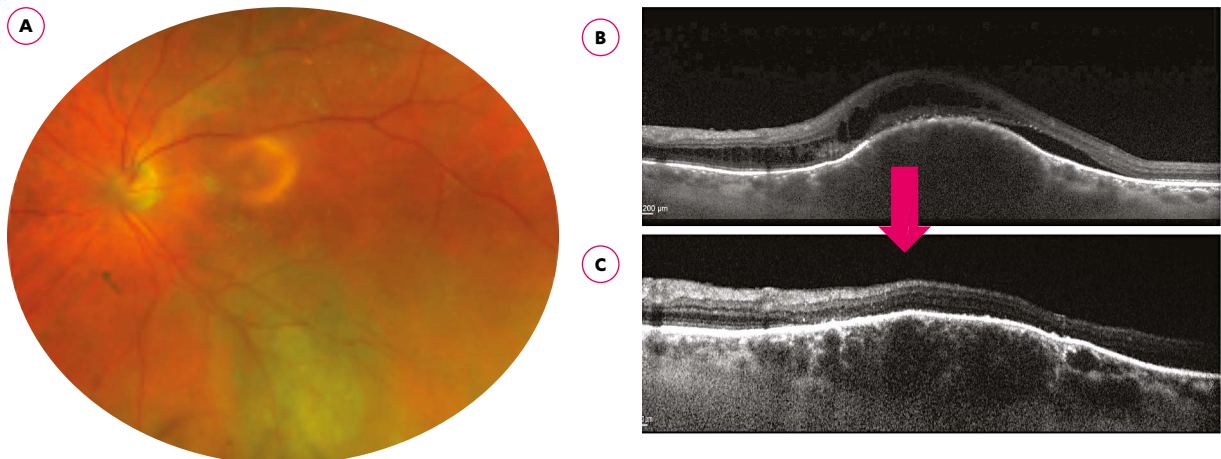
- A et B.** Aspects de l'hémangiome en photo couleur : la coloration rouge de l'hémangiome est mieux visible avec le rétinographe (B) qu'avec le SLO grand champ en fausses couleurs (A).
- C.** Hyperautofluorescence du liquide sous-rétinien (flèches).
- D.** Hyperéchogénicité de l'hémangiome, sans excavation choroïdienne.
- E.** Visibilité des gros vaisseaux choroïdiens dans l'hémangiome. La choriocapillaire est intacte.



**Hémangiome choroïdien temporal inférieur :**

- F.** Aspect rouge-orangé de la tumeur vasculaire avec visibilité des gros vaisseaux choroïdiens.
- G.** L'OCT montre la saillie importante de la tumeur, entraînant un décollement séreux rétinien et un œdème maculaire.

### Traitement des hémangiomes choroïdiens circonscrits.

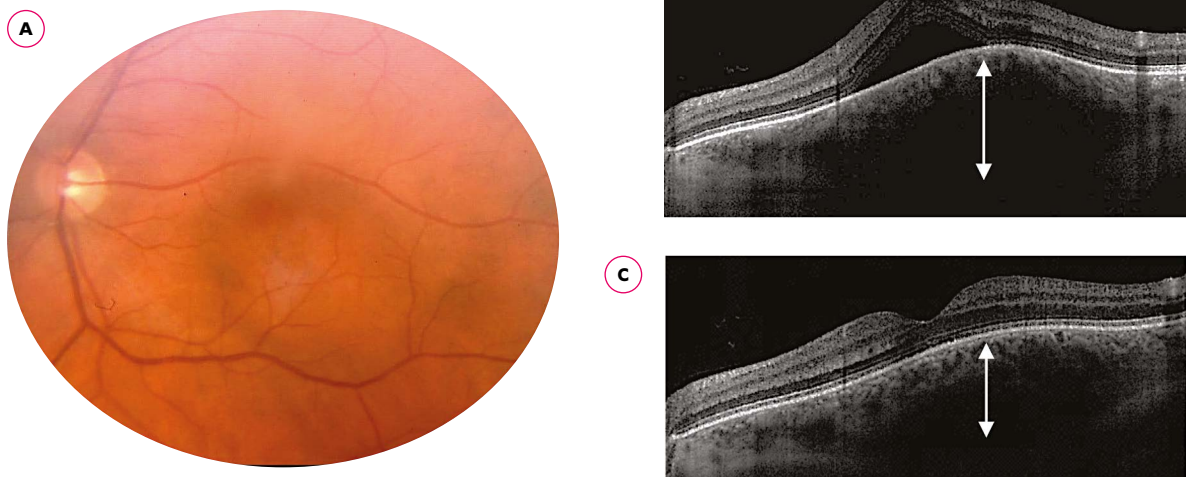


#### Hémangiome choroïdien traité par deux séances de PDT :

- A.** Hémangiome temporal inférieur, entraînant un décollement séreux maculaire.  
**B.** OCT au niveau de l'hémangiome avant traitement.  
**C.** 6 mois après la deuxième séance de PDT, la hauteur de la tumeur a diminué, et les phénomènes exsudatifs ont disparu.

#### Traitement par photothérapie dynamique (PDT) des hémangiomes choroïdiens circonscrits.

Protocole habituel : vertéporfine 6 mg/m<sup>2</sup> perfusée en 10 minutes. Traitement laser 50 J/cm<sup>2</sup> (pleine fluence) pendant 83 secondes. Intensité 600 MW/cm<sup>2</sup> réalisé 5 minutes après la fin de la perfusion. 1 à 4 séances nécessaires.  
 Protocoles alternes : double fluence de 100 J/cm<sup>2</sup>. Double durée du spot 166 secondes.



#### Hémangiome choroïdien circonscrit traité par protonthérapie :

- A et B.** Avant traitement.  
**C.** 3 mois post traitement, disparition des phénomènes exsudatifs et réduction du volume tumoral (flèches).

#### Traitement par protonthérapie des hémangiomes circonscrits de la choroïde :

Indications : échec de la PDT, lésions volumineuses et très exsudatives.

Premier temps : chirurgie pour pose de clips radio-opaques permettant le repérage de la tumeur.

Deuxième temps : radiothérapie nécessitant l'accès à un centre de protonthérapie (Synchrocyclotron, 2 en France, Orsay et Nice). 20 Gy délivrés en 8 séances après pose chirurgicale de clips et modélisation de la tumeur.

**Syndrome de Sturge-Weber (SSW).****Manifestations systémiques du SSW :**

Angiome facial présent dès la naissance et de taille variable.

Hypertrophie des tissus mous et des os (maxillaire).

Atteinte leptoméningée : épilepsie (75% avant la première année de vie), hémiparésies, migraines, retard au développement neuropsychologique. AVC.

Troubles endocriniens.

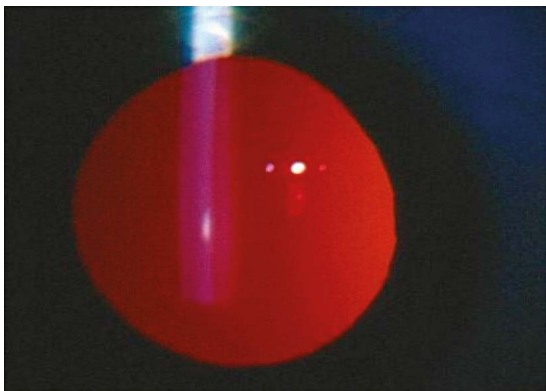
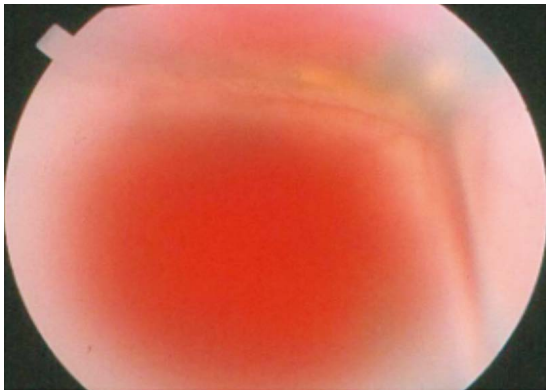
**Indication à réaliser un examen ophtalmologique répété et une IRM cérébrale devant tout hémangiome facial chez l'enfant.**

**Autres manifestations ophtalmologiques du SSW :**

Glaucome. Buphtalmie.

Décollement de rétine, parfois total.

Hétérochromie irienne, strabisme, luxation cristallinienne, phtyse du globe oculaire.

**A****B****C****D****Aspects d'hémangiome diffus compliquant le syndrome de Sturge-Weber (A à D) :**

- A.** Hémangiome facial unilatéral. Reflet orange pupillaire dû à une lésion étendue choroïdienne.
- B.** Angiome cutané facial.
- C.** Au fond d'œil, DR total associé à la lésion orangée étendue.
- D.** Altérations pigmentaires diffuses en angiographie à la fluorescéine.

Remerciements au Dr Eric Frau

**Prise en charge thérapeutique des hémangiomes diffus associés à un SSW :**

L'ensemble de la choroïde doit être traitée.

Le traitement de choix est la radiothérapie externe (20 Gy en 10 à 15 fractions).

Association possible avec bêta-bloquants per os.

Traitement des complications : hypotonisants locaux, voire cryothérapie des corps ciliaires.

Pas de chirurgie filtrante : risque d'hémorragie expulsive ++.

### HÉMANGIOME CHOROÏDIEN CIRCONSCRIT : À RETENIR

- Tumeur vasculaire rare, sporadique, parfois asymptomatique.
- Diagnostic par imagerie multimodale incluant l'ICG, nécessaire pour éliminer une tumeur maligne.
- Traitement des formes exsudatives impliquant la macula par PDT en 1<sup>ère</sup> intention, protonthérapie en centre spécialisé en cas de résistance.

### SYNDROME DE STURGE-WEBER : À RETENIR

- Syndrome associant hémangiomes faciaux et choroïdiens diffus, avec parfois malformations faciales et complications neurologiques.
- Complications ophtalmologiques parfois sévères.
- Diagnostic dans l'enfance car indication à réaliser un examen ophtalmologique répété et une IRM cérébrale devant tout hémangiome facial chez l'enfant.
- Traitement par radiothérapie externe parfois associée aux bêta-bloquants systémiques.

## RÉFÉRENCES

1. Roelofs KA, Sia DIT, O'Day R, et al. Circumscribed choroidal haemangioma: Indocyanine green angiography features on scanning laser ophthalmoscopy versus traditional digital fundus photography. *Eye (Lond)*. 2020 Jun 25.
2. Mathis T, Maschi C, Mosci C, et al. Comparative effectiveness of proton beam versus Photodynamic therapy to spare the vision in circumscribed choroidal hemangioma. *Retina* 2020 May 12.
3. Di Nicola M, Williams BK Jr, Srinivasan A, et al. Photodynamic therapy for circumscribed choroidal hemangioma in 79 consecutive patients: comparative analysis of factors predictive of visual outcome. *Ophthalmol Retina* 2020 Apr 25.
4. Thapa R, Shields CL. Oral propranolol therapy for management of exudative retinal detachment from diffuse choroidal hemangioma in Sturge Weber Syndrome. *Eur J Ophthalmol* 2013 ;23(6) : 922-4.
5. Shields CL, Honavar SG, Shields JA et al. Circumscribed choroidal hemangioma : clinical manifestations and factors predictive of visual outcomes in 200 consecutive cases. *Ophthalmology* 2001;108: 2237-48.
6. Shirley M, Tang H, Gallione C, et al. Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ. *N Engl J Med* 2013 May 23;368(21):1971-9.
7. Frau E, Rumen F, Noel G, et al. Low-dose proton beam therapy for circumscribed choroidal hemangiomas *Arch Ophthalmol* 2004;(10):1471-5.

## 3.5 TUMEURS RÉTINIENNES VASOPROLIFÉRATIVES (TRVP)

Valérie Krivosic, Alain Gaudric

**Nom anglais :** Vasoproliferative Tumor of the Retina<sup>5</sup>

**Synonymes anciens :** Acquired retinal hemangioma, acquired retinal angioma, angioma-like mass, retinal angiomatous mass, gliosangiosis, peripheral retinal telangiectasia.

**Nomenclature récente :** Reactive Retinal Astrocytic Tumor<sup>4</sup>, sur la base d'une étude histo-pathologique.

### Définition

La multiplicité des synonymes montre la difficulté de définir cette lésion.

D'après les récents examens histologiques il s'agit d'une prolifération astrocytaire rétinienne périphérique entraînant la formation d'une tumeur intrarétinienne bénigne, peu vascularisée. Les télangiectasies bien visibles à l'examen du fond d'œil et en angiographie à la surface de ces tumeurs, sont décrites dans certaines publications<sup>1,7,8</sup>. Ce sont elles qui sont responsables de l'exsudation lipidique que leur photocoagulation fait disparaître.

### Incidence et Prévalence

Inconnues.

### Hérédité

Aucune.

### Âge moyen de diagnostic

En général chez l'adulte.

### Manifestations systémiques associées

Aucune.

## CARACTÉRISTIQUES DE L'ATTEINTE OCULAIRE

La masse elle-même est de taille variable, parfois très volumineuse, blanche mais surmontée d'un lacis vasculaire et parfois d'hémorragies. L'angiographie à la fluorescéine montre le lacis vasculaire et la diffusion de colorant. Elle est située majoritairement en périphérie inférieure, le plus souvent temporale. Dans les formes évoluées elle est alimentée par des vaisseaux afférents et efférents légèrement dilatés, mais beaucoup moins qu'une lésion de Von Hippel Lindau de même volume. Elle s'accompagne d'un décollement séreux rétinien plus ou moins étendu, et d'exsudats lipidiques intra et sous-rétiens qui migrent vers le pôle postérieur, et peuvent atteindre ou dépasser la macula. Dans les formes évoluées on peut aussi observer un œdème maculaire associé et/ou une membrane épirétinienne.

## ÉTIOLOGIES <sup>5</sup>

Idiopathiques dans 75% des cas, les TRVP peuvent être la conséquence d'une Pars Planite ou liées à une Neurofibromatose de type 1.

## DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL <sup>5</sup>

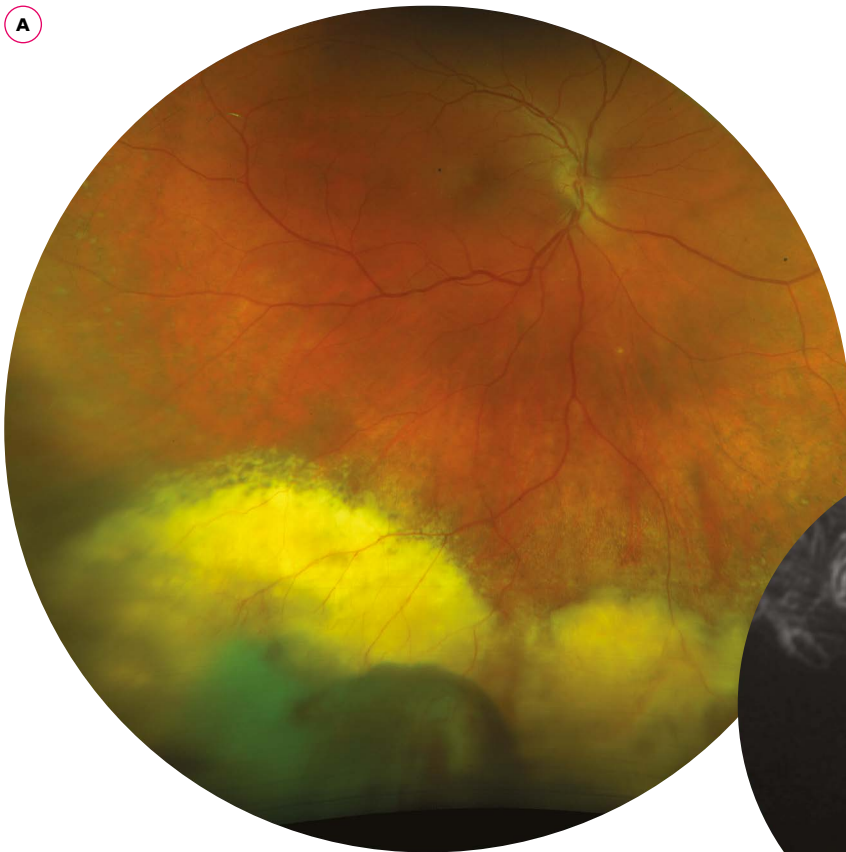
Toutes les autres causes d'exsudation massive : Maladie de Von Hippel Lindau, Vitréo-Rétinopathie Exsudative Familiale, Maladie de Coats, Rétinoschisis lié à l'X, Néovaisseaux Choroïdiens Périphériques (Peripheral Exudative Hemorrhagic Chorioretinopathy).

## TRAITEMENT

Le traitement vise à éliminer la source de l'exsudation qui entraîne exsudats lipidiques et/ou décollement séreux rétinien. La photocoagulation au laser doit être dirigée spécifiquement sur les ectasies capillaires à la surface de la tumeur. La photocoagulation doit être répétée à plusieurs reprises en raison de la tendance à la reperméabilisation. En général le traitement amène la résorption du décollement exsudatif et des exsudats lipidiques, mais la tumeur astrocytaire elle-même, blanchie, persiste. Des récives tardives de l'exsudation sont possibles.

**Tumeur vasoproliférative découverte devant un œdème maculaire.**

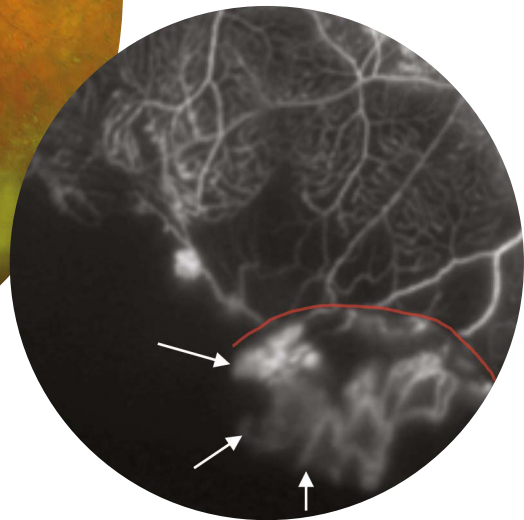
**A.**



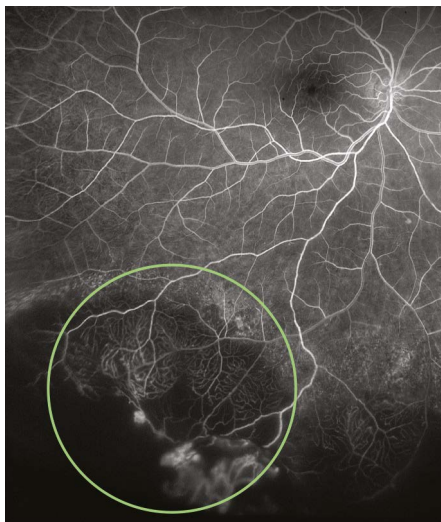
**A.**

Femme de 42 ans, présentant une baisse d'AV modérée. L'examen du fond d'œil découvre une large plage d'exsudats lipidiques en moyenne périphérie inférieure, provenant d'une masse rétinienne périphérique, dont l'angiographie (B,C,D) montre qu'elle est parcourue en surface par des télangiectasies (flèches).

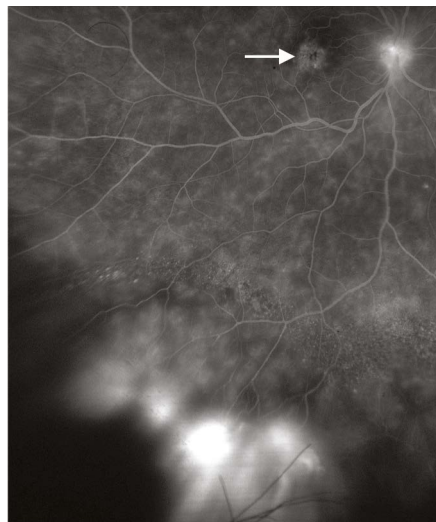
**B.**



**C.**



**D.**



**B.**

Détail de l'angiographie en C, montrant le lacis des télangiectasies, la limite de la tumeur (trait rouge), et en arrière un réseau de capillaires dilatés et espacés au niveau de la rétine décollée.

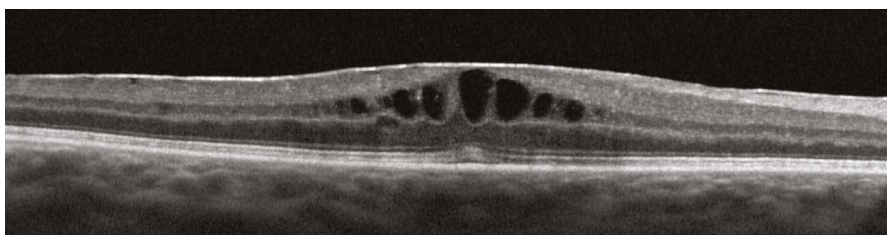
**D.**

Temps tardif de l'angiographie montrant la diffusion de colorant à partir des télangiectasies, et un œdème maculaire cystoïde (flèche).

**E.**

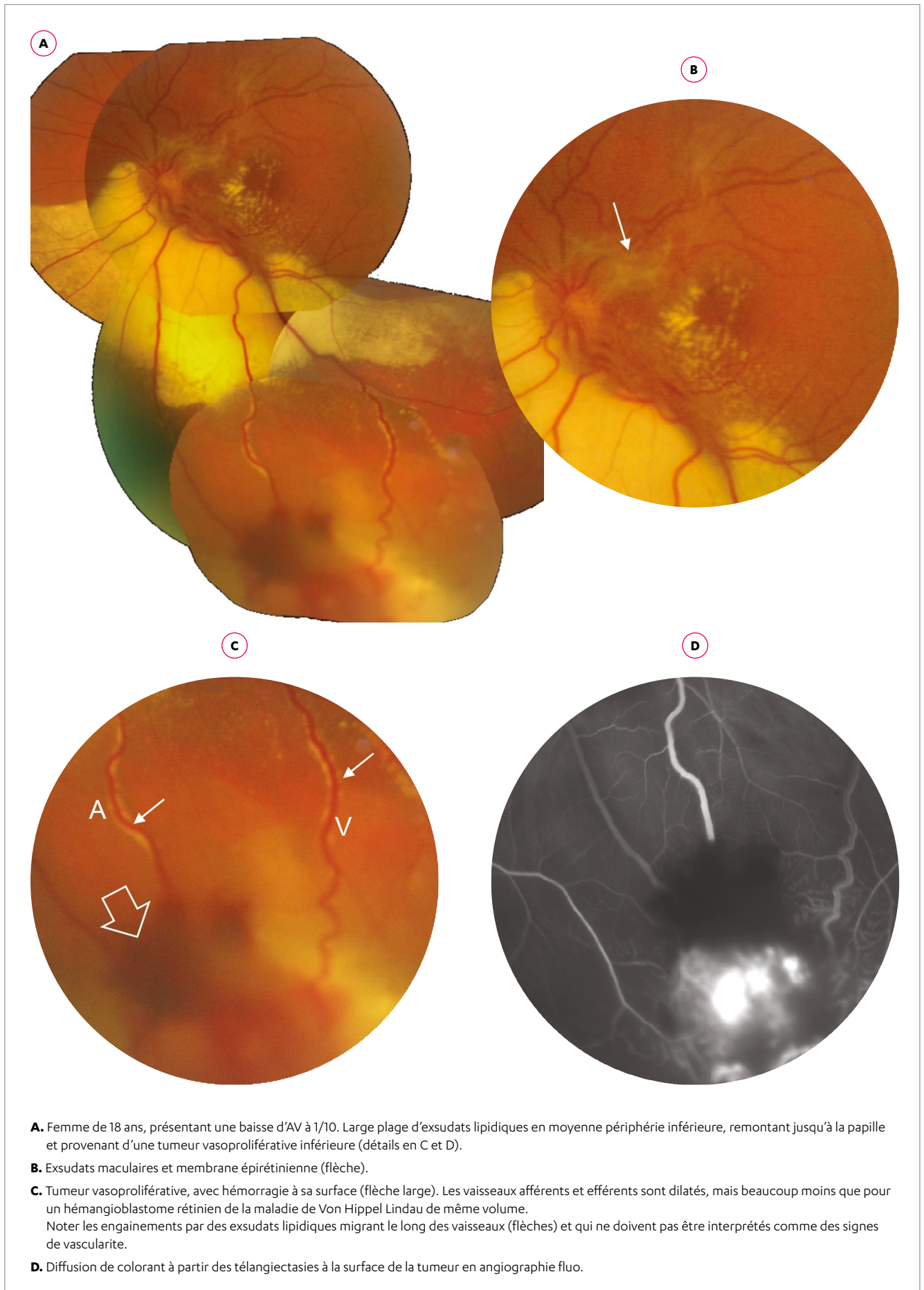
OCT B-scan montrant l'œdème maculaire cystoïde et une fine membrane épirétinienne.

**E.**

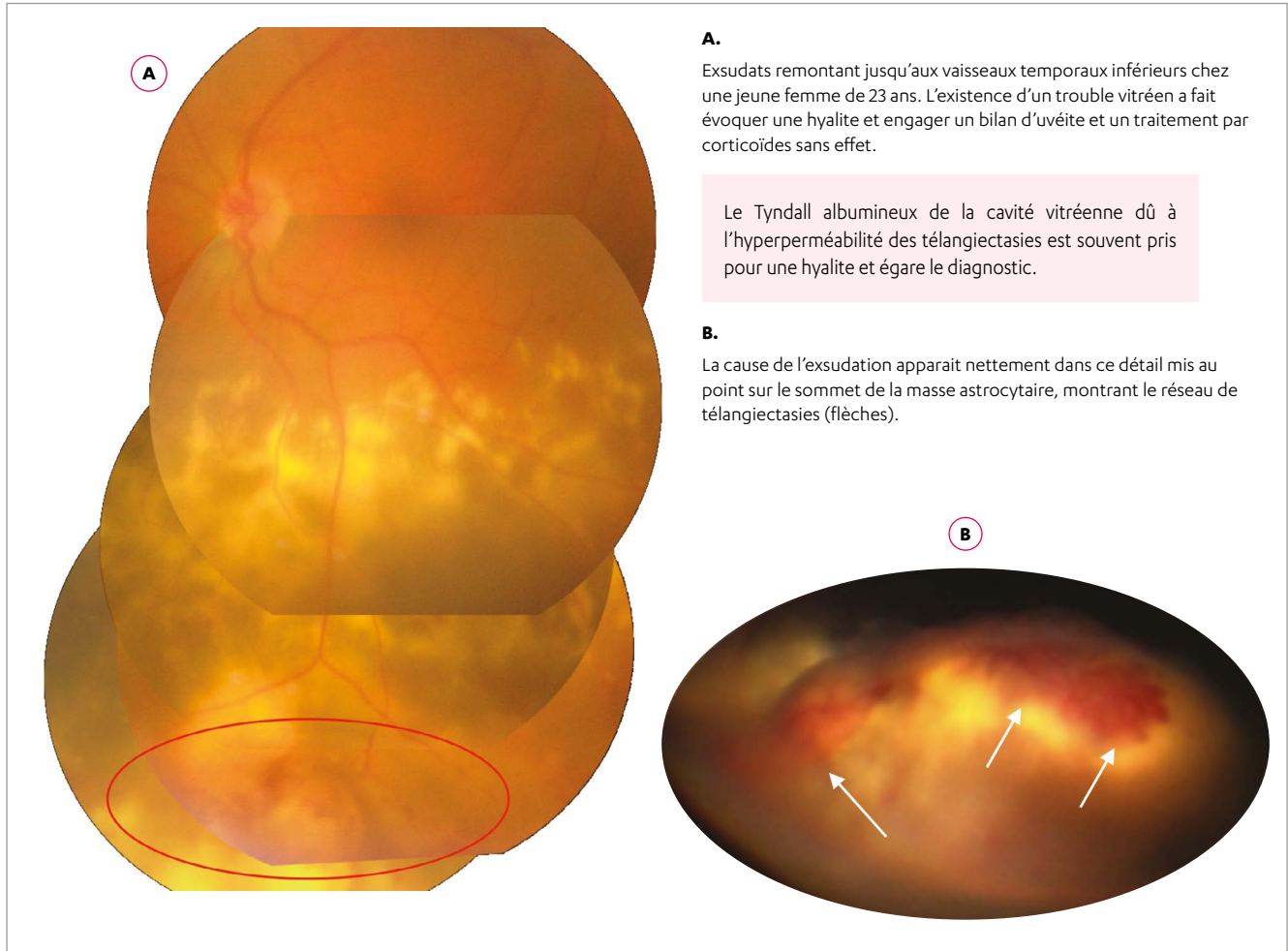




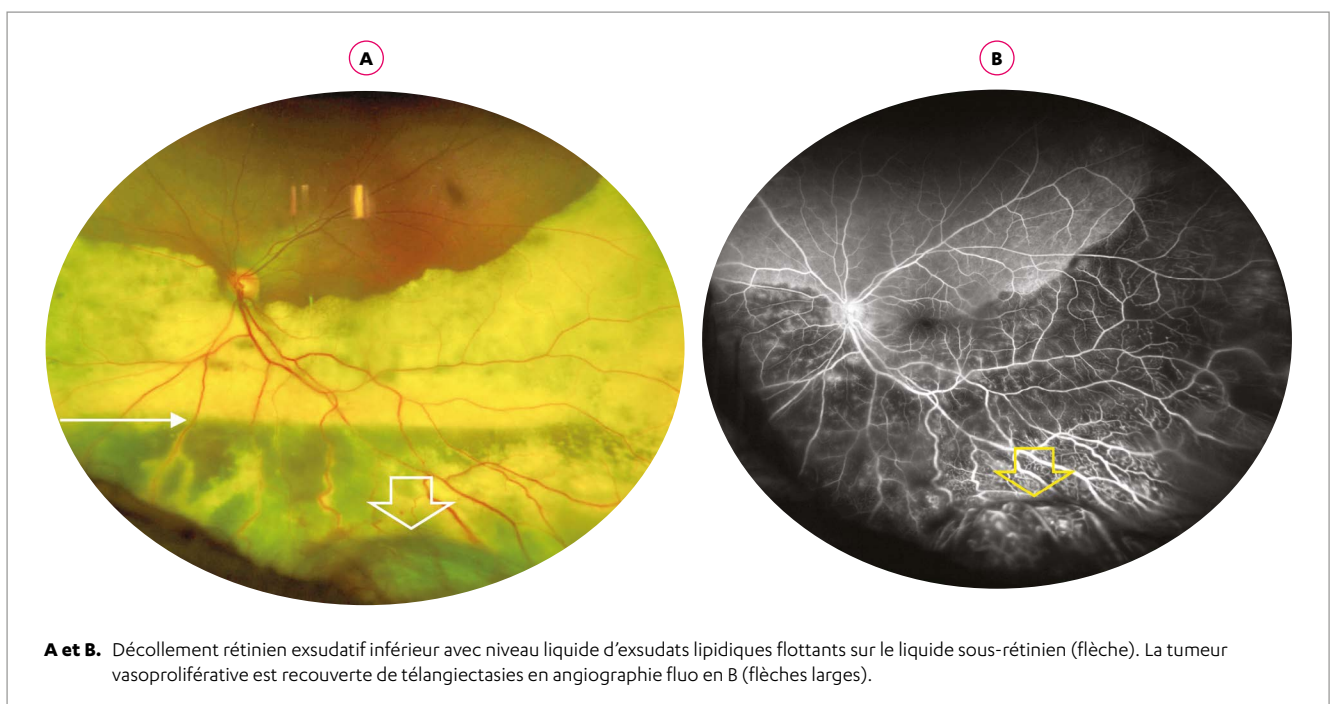
## Tumeur vasoproliférative découverte devant des exsudats maculaires.



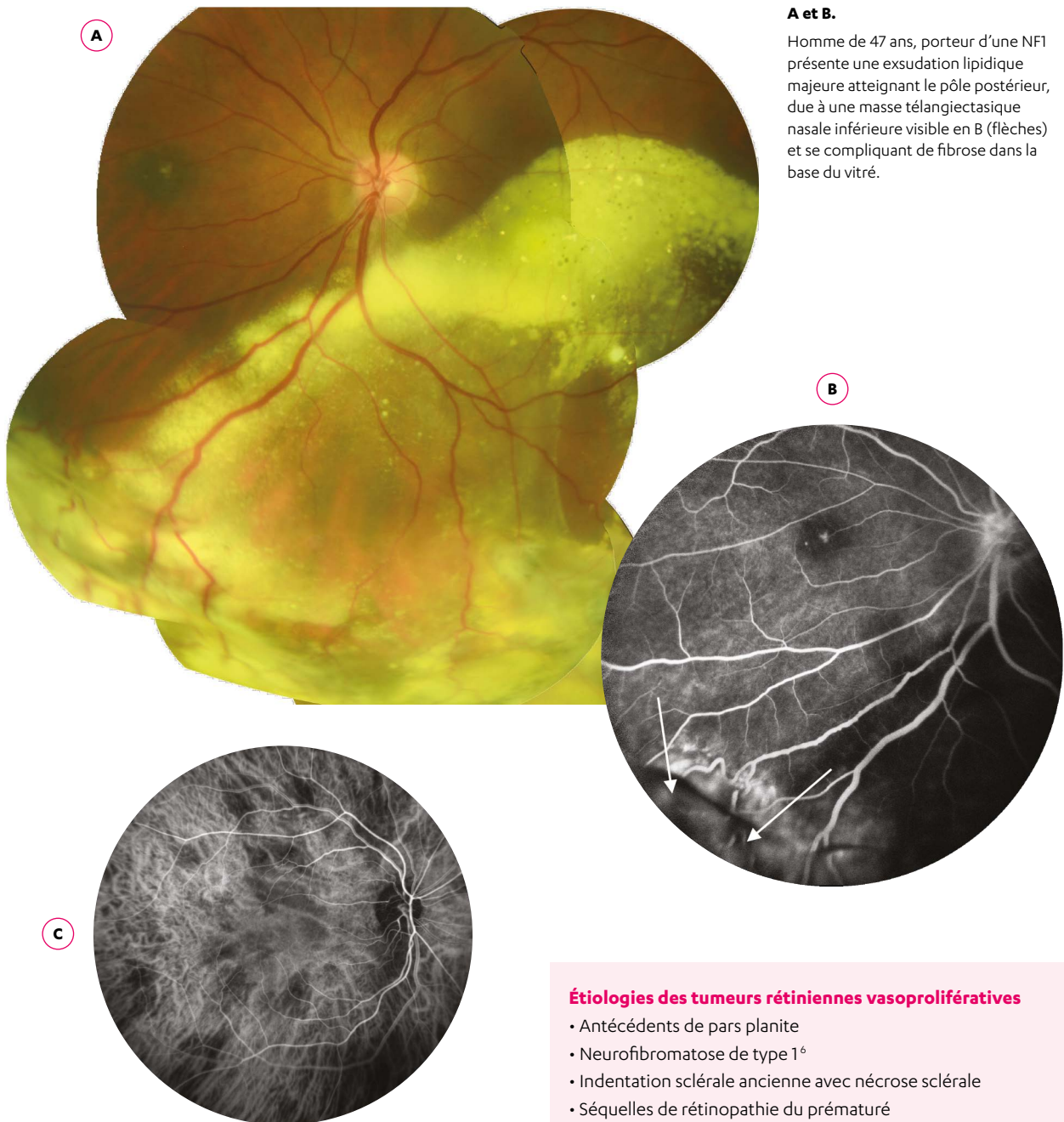
**Tumeur vasoproliférative découverte devant un trouble vitréen.**



**Tumeur vasoproliférative avec décollement rétinien inférieur.**



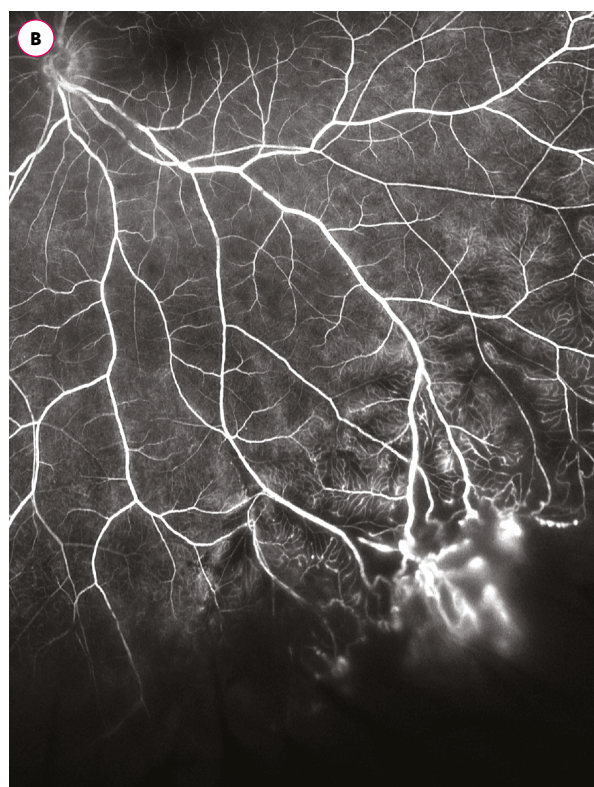
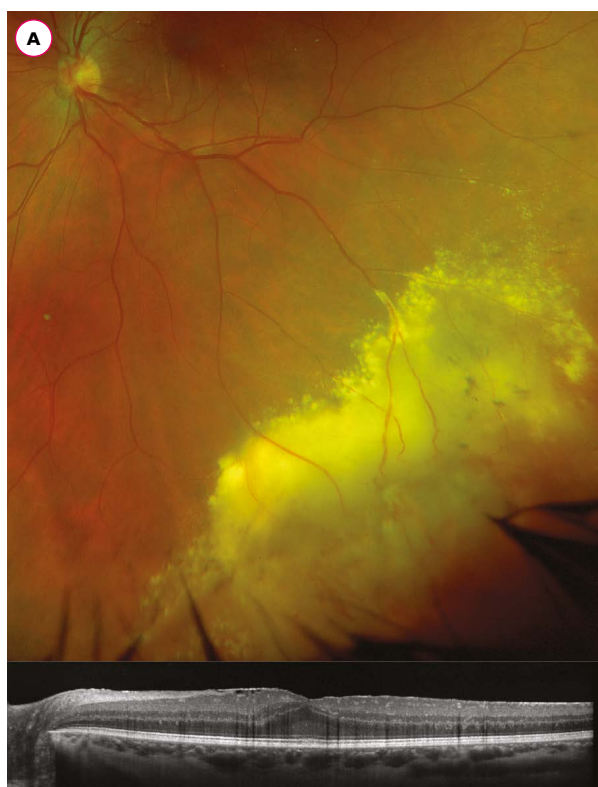
## Tumeur vasoproliférative dans une neurofibromatose de type 1.



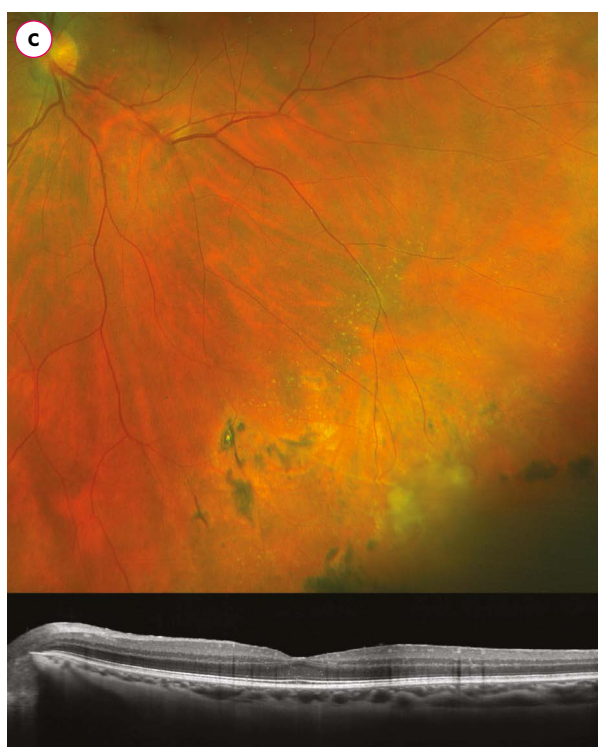
## DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL DES TUMEURS RÉTINIENNES VASOPROLIFÉRATIVES

- Maladie de Von Hippel Lindau
- Maladie de Coats
- Vitreo-Rétinopathie Exsudative Familiale
- Rétinoschisis lié à l'X avec schisis inférieur
- Mélanome choroïdien
- Rétinite pigmentaire avec pseudo-Coats
- Néovaisseaux choroïdiens périphériques (Peripheral Exudative Hemorrhagic Chorioretinopathy)

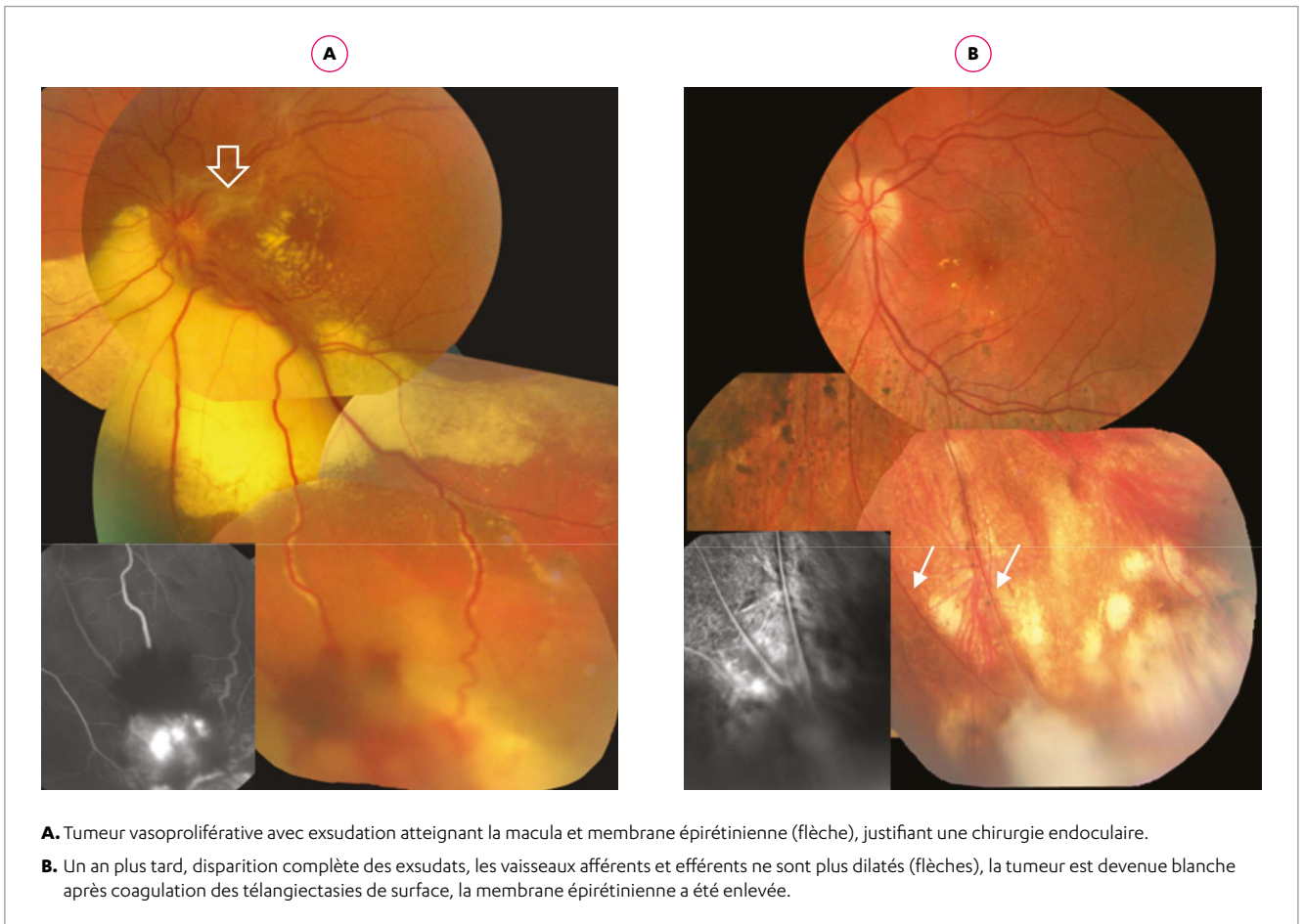
Traitement par photocoagulation au laser des tumeurs vasoprolifératives.



**A.** Tumeur vasoproliférative avec exsudation temporale inférieure. L'OCT montre aussi une membrane épirétinienne peu contractile.  
**B.** Télangiectasies à la surface de la tumeur, responsables de l'exsudation. Vaisseaux afférents et efférents modérément dilatés.



**C.** Un an après photocoagulation au laser disparition complète des exsudats qui ont laissé place à une altération de l'épithélium pigmentaire. En OCT la macula a repris un profil normal car la membrane épirétinienne s'est détachée avec le décollement postérieur du vitré.  
**D.** Les télangiectasies ne sont plus perfusées, les vaisseaux afférents et efférents ont repris un calibre normal. Altérations séquellaires de l'épithélium pigmentaire (flèches).

**Traitement des tumeurs vasoprolifératives.****À PROPOS DU TRAITEMENT DES TUMEURS VASOPROLIFÉRATIVES**

Le but du traitement est de supprimer l'exsudation qui aboutit à l'accumulation d'exsudats lipidiques dans la macula. La photocoagulation au laser des télangiectasies à la surface de la tumeur s'est révélée efficace et facile à mettre en œuvre<sup>3</sup>. Elle ne fait pas disparaître la tumeur, mais celle-ci devient blanche et inerte.

**RÉALISATION PRATIQUE DU LASER**

- Utiliser un verre de contact ultra grand champ.
- Impacts de laser longs : 0,4 sec ou plus (non douloureux car n'atteignent pas la choroïde).
- Puissance suffisante pour obtenir un blanchiment franc de télangiectasies.
- Recommencer le traitement à plusieurs reprises en quelques semaines.

**AUTRES TRAITEMENTS**

- La cryocoagulation n'est pas un bon choix car elle impose de geler toute l'épaisseur de la tumeur avant de parvenir aux télangiectasies.
- La radiothérapie est excessive pour une tumeur bénigne.
- La résection chirurgicale est inutilement agressive.
- Les traitements médicaux sont peu efficaces.

**INDICATIONS DE LA CHIRURGIE ENDOCULAIRE**

- Opacité cristallinienne en regard des télangiectasies
- Membrane épirétinienne associée
- Hémorragie à la surface de la tumeur
- Décollement rétinien bulleux inférieur avec rétine derrière le cristallin

Au cours de la chirurgie, les télangiectasies sont photocoagulées directement par laser endoculaire.

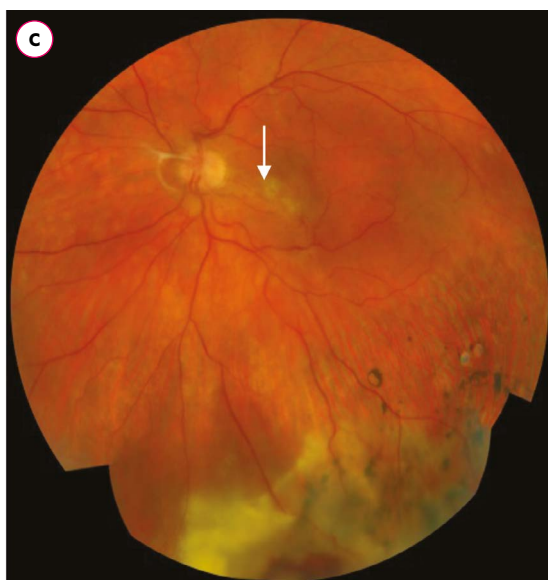
Krivosic V, et al. Am J Ophthalmol. 2014;158, 154-61. Trente yeux avec tumeurs vasoprolifératives ont été traités par laser, 15 à la lampe à fente, 15 par endophotocoagulation. Les exsudats ont disparu dans tous les cas<sup>3</sup>.

**Traitement des tumeurs vasoprolifératives.**



**A.** Exsudation lipidique massive liée à une volumineuse tumeur vasoproliférative.

**B.** Un an après une série de photocoagulations au laser à la lampe à fente, sur une durée de deux mois, disparition complète de l'exsudation et des télangiectasies.



**C.** Exsudation lipidique localisée autour de télangiectasies en périphérie inférieure. Membrane épirétinienne maculaire (flèche) justifiant une vitrectomie avec photocoagulation endoculaire.

**D.** Un an plus tard disparition des télangiectasies et de l'exsudation.

**Y A-T-IL UNE PLACE POUR LES INJECTIONS INTRAVITRÉENNES D'ANTI-VEGFs OU DE CORTICOÏDES ?**

Il est possible que ces traitements aient un rôle adjuvant mais ils ne doivent pas faire retarder la photocoagulation.

## TUMEURS VASOPROLIFÉRATIVES DE LA RÉTINE : À RETENIR

- Les tumeurs vasoprolifératives de la rétine sont des tumeurs rares, d'origine gliale, qui seraient mieux dénommées « tumeur rétinienne astrocytaire réactionnelle ».
- Elles sont idiopathiques dans les 3/4 des cas.
- Parmi les tumeurs vasoprolifératives « secondaires » celles survenant sur des antécédents de pars planite inactivée sont les plus fréquentes.
- Les tumeurs vasoprolifératives sont souvent mal diagnostiquées et confondues avec une inflammation intraoculaire ou une tumeur maligne.
- Le traitement a pour but de faire régresser l'exsudation (détachement rétinien séreux et exsudats lipidiques).
- La photocoagulation au laser se révèle être la plus efficace, mais demande une expertise spécialisée.
- Lorsque le laser à la lampe à fente n'est pas possible, ou lorsque l'association d'une membrane épirétinienne ou d'une hémorragie intravitréenne impose une vitrectomie la photocoagulation est réalisée par laser endoculaire.
- Les traitements médicaux adjuvants (corticoïdes anti-VEGFs), sont de peu d'utilité.
- Les exsudats mettent plusieurs mois avant de disparaître après inactivation des télangiectasies causales.

## RÉFÉRENCES

1. Irvine F, O'Donnell N, Kemp E, Lee WR. Retinal vasoproliferative tumors: surgical management and histological findings. *Arch Ophthalmol*. 2000;118(4):563-569. doi:10.1001/archophth.118.4.563.
2. Jain K, Berger AR, Yucil YH, McGowan HD. Vasoproliferative tumours of the retina. *Eye*. 2003;17(3):364-368. doi:10.1038/sj.eye.6700311.
3. Krivosic V, Massin P, Desjardins L, Le Hoang P, Tadayoni R, Gaudric A. Management of idiopathic retinal vasoproliferative tumors by slit-lamp laser or endolaser photocoagulation. *Am J Ophthalmol*. 2014;158(1):154-161.e1. doi:10.1016/j.ajo.2014.03.005.
4. Poole Perry LJ, Jakobiec FA, Zakka FR, et al. Reactive Retinal Astrocytic Tumors (So-called Vasoproliferative Tumors): Histopathologic, Immunohistochemical, and Genetic Studies of Four Cases. *Am J Ophthalmol*. 2013;155(3):593-608.e1. doi:10.1016/j.ajo.2012.09.002.
5. Shields CL. Retinal Vasoproliferative Tumors Comparative Clinical Features of Primary vs Secondary Tumors in 334 Cases Retinal Vasoproliferative Tumors. 2013;131(3):328. doi:10.1001/2013.jamaophthalmol.524.
6. Shields JA, PELLEGRINI M, Kaliki S, Mashayekhi A, Shields CL. Retinal Vasoproliferative Tumors in 6 Patients With Neurofibromatosis Type 1. 2014;132(2):190-197. doi:10.1001/jamaophthalmol.2013.6281.
7. Smeets MH, Mooy CM, Baarsma GS, Mertens D, Van Meurs JC. Histopathology of a Vasoproliferative Tumor of the fundus. *Retina*. January 1998:1-3.
8. Yeh S, Wilson DJ. Pars Plana Vitrectomy and Endoresection of a Retinal Vasoproliferative Tumor. *Arch Ophthalmol*. 2010;128(9):1196-1199.

# LIENS UTILES

<http://neurofibromatoses.aphp.fr/competence.html>



<https://www.anrfrance.fr/page/123996-nf-1>



<https://www.vhlfrance.org/la-maladie/traitement/predir/>



<https://predir.org/View/index.aspx>



<https://brain-team.fr/les-membres/les-centres-de-referenc/maladies-vasculaires-rares-du-cerveau-et-de-loeil-cervco/>



<https://www.cervco.fr>

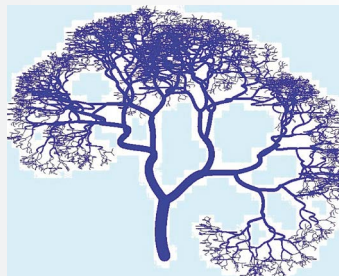




<https://www.facebook.com/pg/associationsurlescavernomescerebraux/posts/>



<https://association-takayasu-france-79.webself.net>



<https://www.maladies-vasculaires-rares.fr>



<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>

orphanet

<https://www.lmri.net/MacTel/the-MacTel-project/>



<https://web.emmes.com/study/MacTel/>





---

## ÉDITION

Édité par :

Théa Pharma  
12 rue Louis-Blériot - Z.I. du Brézet  
63100 Clermont-Ferrand  
Tél. 04 73 74 95 00

**NE PEUT ETRE VENDU**

Collection Librairie Médicale Théa



Théa Pharma  
12 rue Louis-Blériot  
63100 Clermont-Ferrand - France  
Tél. 04 73 74 95 00 - Fax 04 73 98 28 52  
[www.theapharma.com](http://www.theapharma.com)



THEANO 1020