

Syndrome de tortuosité artérielle rétinien dominant

T. Desmettre (1), J.M. Moreau (2), E. Plaisier (3)

(1) Centre d'Imagerie, Laser et Réadaptation Basse Vision, Lambersart.

(2) Cabinet d'Ophtalmologie, Lomme.

(3) Service de Néphrologie et Dialyse, Unité INSERM 702, Hôpital Tenon, Paris.

Correspondance : T. Desmettre, Pavillon Vancostenobel, INSERM EA689, CHU, 59037 Lille cedex. E-mail : desmettre@lille.inserm.fr

Reçu le 7 juillet 2005. Accepté le 28 novembre 2005.

Autosomal dominant syndrome of retinal arterial tortuosity

T. Desmettre, J.M. Moreau, E. Plaisier

J. Fr. Ophtalmol., 2006; 29, e8

Introduction: Autosomal dominant syndrome of retinal arterial tortuosity is a rare condition, often discovered after a benign macular hemorrhage.
Case report: We report here the case of a 52-year-old man who was referred to our center for an abrupt decrease in vision after an effort. The initial visual acuity was 2/10 for distance and Parinaud 6 for near vision. The biomicroscopic examination showed a small foveal hemorrhage associated with loops and bilateral vascular tortuosities limited to the arterioles. The aspect evoked inherited retinal arteriolar tortuosity. Questioning the patient revealed an antecedent of macular hemorrhage in the patient's sister that had spontaneously resolved. After a few months, red-free photographs were obtained from the two asymptomatic daughters of the patient, which showed a dominant arterial tortuosity in one of the two daughters, confirming the familial aspect of the disease.

Conclusion: The case described here illustrates the advantage of biomicroscopy in establishing the diagnosis and the usefulness of questioning the patient further to disclose family history. Imagery studies complement the examination to eliminate other causes for the decrease in vision. Some recently published data suggest an advantage to including at least the search for a microscopic or macroscopic hematuria during the assessment.

Key-words: Retina, arteries, hematuria.

Syndrome de tortuosité artérielle rétinien dominant

Introduction : Le syndrome de tortuosité artérielle rétinien est une affection rare, souvent découverte en raison de la survenue d'une hémorragie intrarétinienne maculaire bénigne.

Observation : Nous rapportons l'observation d'un patient âgé de 52 ans qui consulta pour une baisse brutale d'acuité visuelle à gauche survenue au décours d'un effort. L'acuité visuelle initiale était mesurée à 2/10^e Parinaud 6. L'examen biomicroscopique montrait une hémorragie rétinienne de petite taille en regard de la zone fovéale. Cette hémorragie était associée à des boucles et tortuosités vasculaires bilatérales limitées au réseau artériolaire. L'aspect évoquait un syndrome de tortuosité artérielle dominant. L'interrogatoire retrouva d'abord un antécédent d'hémorragie maculaire spontanément résolutif chez la sœur du patient. Après quelques mois, des clichés anérythres furent réalisés chez les deux filles asymptomatiques du patient et montrèrent une tortuosité artérielle dominante chez l'une des deux filles, confirmant le caractère familial de l'affection.

Conclusion : Le cas rapporté ici illustre l'intérêt de la biomicroscopie pour établir le diagnostic et l'intérêt de répéter l'interrogatoire pour déceler les antécédents familiaux. L'imagerie vient en complément pour éliminer une autre cause de baisse d'acuité visuelle. Les notions récemment publiées dans la littérature font inclure tout au moins la recherche d'une hématurie micro ou macroscopique

Mots-clés : Rétine, artères, hématurie.



Le texte intégral de cet article est publié exclusivement sur le site www.masson.fr/revues/jfo

Consultation gratuite dans la rubrique e-jfo.
Pour citer cet article utiliser la référence suivante :
J. Fr. Ophtalmol., 2006, 29: e8

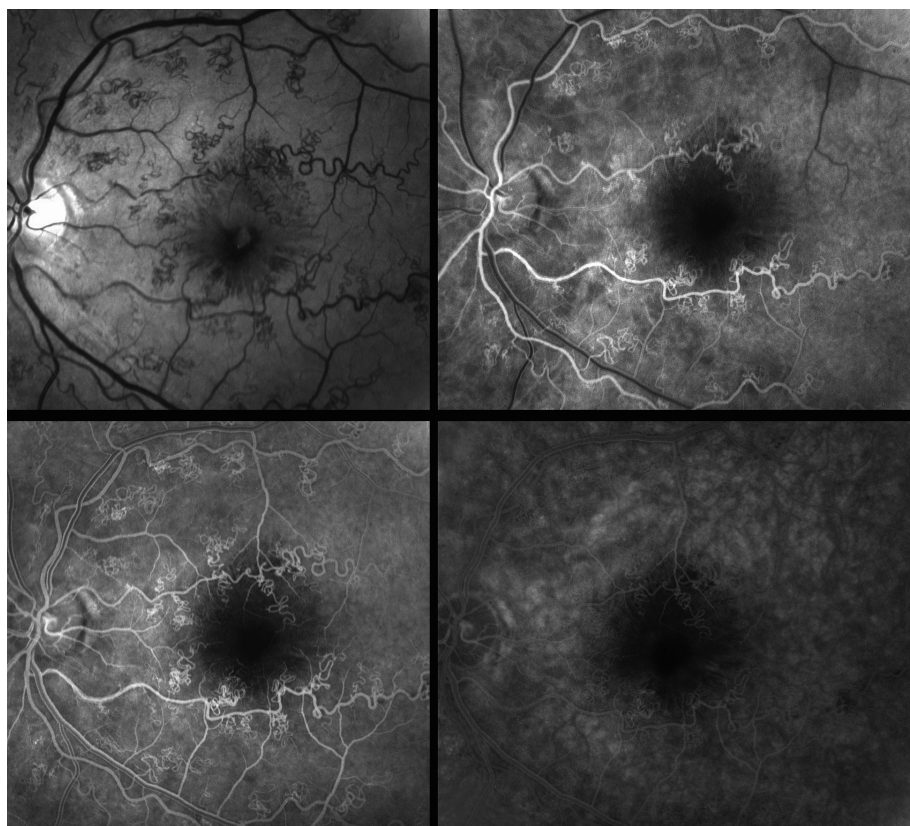
INTRODUCTION

Le syndrome de tortuosité artérielle dominant est habituellement découvert lors d'un examen systématique ou à l'occasion d'une baisse d'acuité visuelle liée à une hémorragie rétinienne en règle générale de petite taille et au pronostic plutôt favorable [1]. L'interrogatoire répété retrouve habituellement des antécédents familiaux qui peuvent mettre en évidence le caractère autosomique dominant de l'affection [2].

Le cas rapporté ici rappelle la description clinique et montre l'intérêt de répéter l'interrogatoire à la recherche d'antécédents familiaux.

OBSERVATION

Un homme, âgé de 52 ans, présentait une baisse brutale d'acuité visuelle à gauche survenue lors d'un effort. L'acuité visuelle initiale était mesurée à 2/10^e Parinaud 6. L'examen biomicroscopique montra alors une hémorragie rétinienne de petite taille en regard de la zone fovéale, associée à des boucles et tortuosités vasculaires bilatérales limitées au réseau artériolaire. L'aspect évoquait un syndrome de tortuosité artérielle dominant bien que l'interrogatoire ne retrouvait pas initialement d'autre antécédent qu'un épisode similaire vers l'âge de 13 ans.



$\frac{1}{2}$

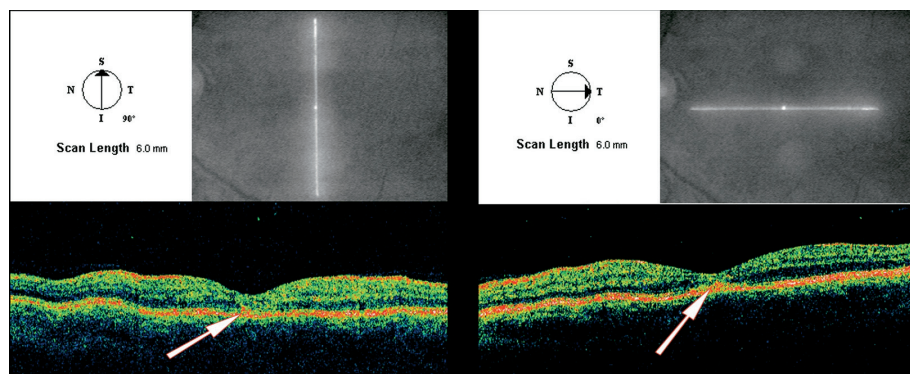
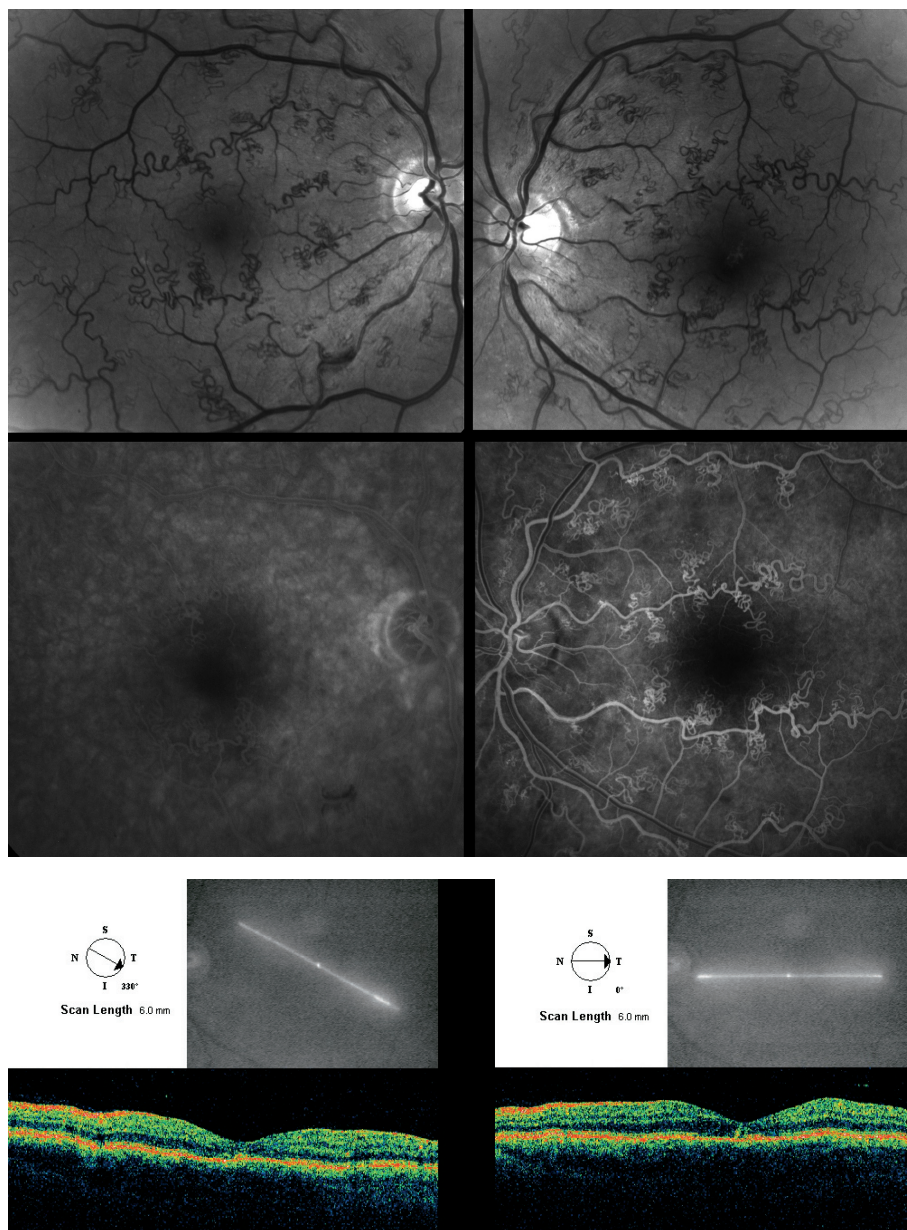


Figure 1 : Œil gauche, cliché anérythre et angiographie à la fluorescéine : tortuosité artérielle avec aspect normal des veines, petit effet masque en regard de la zone fovéale lié à une micro-hémorragie, de diffusion de colorant aux temps tardifs.

Figure 2 : Œil gauche, coupes d'OCT verticale et horizontale : conservation de la forme de la dépression fovéale, petite zone d'hyperréflexivité associée à un effet masque en regard de la fovéola (flèche).



$$\frac{3}{4}$$

Figure 3 : Œil droit et œil gauche, trois mois après l'épisode initial, clichés anérythres et angiographie à la fluorescéine : caractère bilatéral de la tortuosité, résorption de l'hémorragie et absence de diffusion.

Figure 4 : OCT, trois mois après l'épisode initial : réduction de la zone d'hyperréfectivité en regard de la fovéola, aspect évoquant un caillot fibrineux de petite taille.

L'angiographie réalisée après quelques jours montra l'absence de diffusion en regard des tortuosités artérielles (fig. 1). En regard de la zone fovéale, était noté un effet masque lié à l'hémorragie et l'absence de signe exsudatif. La tomographie par cohérence optique (OCT) confirma l'absence de processus sous-rétinien ou de syndrome de l'interface vitréorétinienne. La faible épaisseur de l'hémorragie rendait difficile sa mise en évidence directe en OCT. L'examen montrait cependant un discret effet masque *a priori* associé à l'hémorragie (fig. 2).

Après trois mois, l'acuité visuelle remonta à 6/10^e Parinaud 3. L'angiographie de contrôle montra la résorption de l'hémorragie (fig. 3). L'OCT mit en évidence une zone d'hyperréfectivité en regard de la fovéola pouvant évoquer un caillot fibrineux après résorption hémorragique (fig. 4).

L'interrogatoire, répété lors de ce contrôle, retrouva un antécédent familial similaire chez la sœur du patient. Après quelques mois, les clichés monochromatiques réalisés chez les deux filles du patient montrèrent une tortuosité artérielle dominante chez l'une de ces filles (fig. 5).

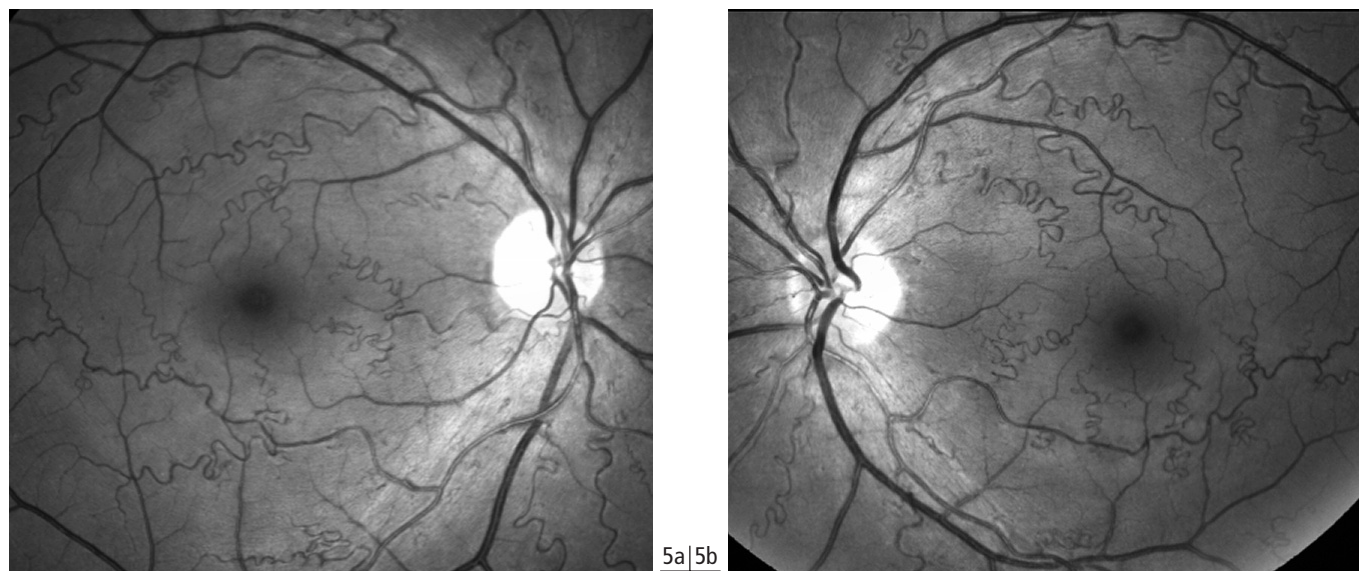


Figure 5 : Clichés anérythres réalisés chez l'une des filles du patient montrant également une tortuosité artérielle dominante.

CONCLUSION

Le syndrome de tortuosité artérielle dominant est une affection familiale à transmission autosomique dominante [3]. Le gène en cause n'est pas actuellement identifié. Chez les sujets atteints, la tortuosité artérielle augmente avec l'âge, en particulier au moment de l'adolescence [4]. Le mécanisme de survenue des hémorragies maculaires au cours de ce syndrome n'est pas connu avec précision. Certains auteurs ont décrit une fragilité de la membrane basale des vaisseaux rétiens. La fragilité des artéioles rétiennes expliquerait l'occurrence des hémorragies lors des efforts à glotte fermée [5].

Récemment, la présence de tortuosités artérielles rétiennes a été rapportée au cours de deux syndromes autosomiques dominants. Le premier concerne une famille présentant, outre les anomalies rétiennes, une atteinte neurologique évoquant une artériopathie cérébrale [6]. Dans la seconde famille, les tortuosités rétiennes sont associées chez tous les patients atteints à une hématurie et des contractures musculaires [7]. L'hématurie est d'origine glomérulaire et ne s'associe ni à une protéinurie ni à une hypertension artérielle ni à une insuffisance rénale. Ces éléments récents incitent tout

au moins à rechercher une hématurie macroscopique ou microscopique chez les patients présentant une tortuosité artérielle, surtout dans un contexte de maladie familiale.

RÉFÉRENCES

1. Cohen SY, Quentel G. Syndrome de tortuosité artérielle dominant. In : Chaine G, editor. Diagnostic angiographique des maladies rétiennes (2^e édition). Paris : Elsevier ; 2004. p. 62-63.
2. Sears J, Gilman J, Sternberg P Jr. Inherited retinal arteriolar tortuosity with retinal hemorrhages. Arch Ophthalmol, 1998;116:1185-8.
3. Sutter FK, Helbig H. Familial retinal arteriolar tortuosity: a review. Surv Ophthalmol, 2003;48:245-55.
4. Wells CG, Kalina RE. Progressive inherited retinal arteriolar tortuosity with spontaneous retinal hemorrhages. Ophthalmology, 1985;92:1015-24.
5. Faisal ZK, Abboud EB. New hemorrhages during scleral buckling in inherited retinal arteriolar tortuosity. Arch Ophthalmol, 1995;113:853-4.
6. Vahedi K, Massin P, Guichard JP, Miocque S, Polivka M, Goutieres F, et al. Hereditary infantile hemiparesis, retinal arteriolar tortuosity, and leukoencephalopathy. Neurology, 2003;60:57-63.
7. Plaisier E, Alamowitch S, Gribouval O, Mougnot B, Gaudric A, Antignac C, et al. Autosomal-dominant familial hematuria with retinal arteriolar tortuosity and contractures: A novel syndrome. Kidney Int, 2005;67:2354-60.