

GLAUCOME CONGÉNITAL

DÉFINITION

→ Forme de glaucome résultant du développement anormal des structures de drainage de l'humeur aqueuse, caractérisée par une augmentation de la pression intraoculaire, une hypertrophie du globe oculaire (buphtalmos/buphtalmie), un œdème cornéen et des ventouses du nerf optique et présentant cliniquement la triade caractéristique: **épiphora, photophobie et blépharospasme.**

Synonymes: buphtalmie, glaucome congénital primaire

PRÉVALENCE

→ C'est la forme la plus courante de glaucome dans l'enfance. En Europe, la prévalence est estimée à environ **1/27.800 de nouveau-nés vivants**. Les hommes (**65%**) sont plus fréquemment touchés que les femmes et la maladie est bilatérale dans **70 à 80% des cas**.

ASPECTS CLINIQUES

→ Le diagnostic est établi dès la première année de vie dans environ **80%** des cas. L'âge de début peut être reporté même au début de l'âge adulte.

→ La triade classique comprend **l'épiphora, le blépharospasme et la photophobie.**

→ Les enfants atteints présentent des yeux rouges, une hyperlacrimation, une cornée floue, une opacification et une hypertrophie du globe oculaire, causées par un allongement du globe oculaire immature dû à une augmentation de la pression intraoculaire.

→ Une pression intraoculaire élevée peut provoquer un étirement et une rupture des zones lors de la subluxation du cristallin. Les traumatismes peuvent provoquer un hyphème, un décollement de la rétine et une rupture du globe oculaire.

→ Les enfants de plus de 3 ans développent une myopie progressive et une perte insidieuse du champ visuel.

→ Le glaucome congénital non traité conduit invariablement à la cécité.

ASPECTS GÉNÉTIQUES

→ L'étiologie n'est pas suffisamment comprise

→ Une obstruction de l'écoulement de l'humeur aqueuse semble se produire à l'angle irido-cornéen et aux trabécules.

→ La cartographie génique des familles affectées a identifié trois locus chromosomiques:

♂ **GLC3A en 2p22.2 → gène CYP1B1 (2p22.2)**

♂ **GLC3B en 1p36 et**

♂ **GLC3C en 14q24.3-q31.1**

→ Des mutations dans les gènes **LTBP2 (14q24.3)** et **MYOC (1q23-q24)** ont également été identifiées.

→ **Conseil génétique:** La plupart des cas sont sporadiques, dans environ 10% des cas, une transmission autosomique récessive est observée avec une pénétrance variable. Des cas de transmission autosomique dominante ont également été décrits.

DIAGNOSTIC

→ Le diagnostic est établi par un examen ophtalmologique complet qui révèle: une cornée opacifiée, de grande taille et la présence des **stries de Haab**, une augmentation de la pression intraoculaire (IOP) (plus de 20 mm Hg ou une asymétrie supérieure à 5 mm Hg est évocatrice), pièce antérieure profonde, insertion élevée de l'iris, éperon scléral peu développé (visible par gonioscopie), augmentation du rapport coupe/disque de la tête du nerf optique et réfractométrie révélant une myopie et un astigmatisme.

→ L'examen sous anesthésie est effectué si nécessaire.

→ **Le diagnostic prénatal** peut déterminer le risque de la maladie dans les familles avec des mutations connues.

TRAITEMENT

→ Le glaucome congénital est traité principalement par voie chirurgicale, la thérapie médicale ne jouant qu'un rôle adjuvant.

→ Traditionnellement, la **goniotomie** est recommandée pour les enfants de moins de 2 à 3 ans, si la cornée est claire.

→ **La trabéculotomie** est réalisée chez les enfants dont l'angle camérulaire présente des anomalies trabéculaires et chez les enfants plus âgés.

→ **La trabéculéctomie et les dispositifs de drainage** sont utilisés dans les cas réfractaires.

→ L'amblyopie, les cicatrices cornéennes et les cataractes sont des complications tardives.

→ La réhabilitation visuelle précoce est importante pour prévenir l'amblyopie.

→ Les patients peuvent avoir besoin d'une surveillance régulière tout au long de leur vie pour surveiller la pression intraoculaire.

PRONOSTIC

→ Le pronostic est largement lié au moment de la présentation; un diagnostic précoce et un traitement chirurgical rapide influencent considérablement le résultat visuel.

→ La plupart des patients traités avec succès depuis le début maintiennent un bon contrôle de la pression intraoculaire, avec des nerfs optiques stables et des champs visuels pleinement fonctionnels à l'âge adulte.



Figure 1 : Glaucome congénital – buphtalmie + triade classique: épiphora, photophobie et blépharospasme

Source : <https://www.glucomapatient.org/basic/congenital-glaucoma/>



Figure 2 : Aspect clinique de la buphtalmie; Stries de Haab détectables à l'examen biomicroscopique; Opacification cornéenne



Figure 3 : Ventouse du nerf optique - peut survenir rapidement, au début du glaucome congénital

Source: <https://www.slideshare.net/SaraMasoudinejad/congenital-glaucoma-71614408>

Je soussignée, BIRDA ANA-MARIA, interprète et traductrice assermentée pour la langue française, en application de l'Autorisation n° 20266 du 11.09.2007, délivrée par le Ministère de Justice de Roumanie, atteste l'exactitude de la traduction faite du roumain vers le français, que le texte présenté a été entièrement traduit, sans omissions et que, à travers la traduction, on n'a pas altéré le contenu et le sens de l'acte.

BIRDA ANA-MARIA
TRADUCĂTOR AUTORIZAT
FRANCEZĂ-RUSĂ
AUT. NR. 20266