



## LA STB ET LES YEUX

On sait depuis 1905 que la sclérose tubéreuse (STB) peut affecter les yeux (Campbell, 1905). Quinze ans plus tard, Van der Hoeve (1920) relève l'importance de l'atteinte à la rétine dans la STB. La rétine est la partie de l'œil qui capte la vue et la transmet au cerveau via le nerf optique. Aujourd'hui, les effets de la STB sur la rétine et le nerf optique sont bien connus. À peu près 50 % des gens atteints de STB souffrent d'une affection des yeux.

### Signes

Les termes « ophtalmologique », « oculaire » et « optique » sont des termes médicaux et scientifiques qui se réfèrent à l'œil.

À part **les angiofibromes du visage** qui peuvent affecter la paupière, l'extérieur de l'œil est rarement affecté par la STB. Dans une étude menée à la clinique Mayo (Robertson, 1991), seulement 13 % (18/139) des individus atteints de STB avaient une atteinte à l'œil ailleurs qu'à la rétine.

Dans la même étude, 68 personnes, soit 49 % des 139 atteints de STB, avaient des hamartomes (tumeurs non cancéreuses) à la rétine ou au nerf optique. À la rétine, ces tumeurs peuvent être solitaires ou multiples.

Il existe **3 sortes d'hamartome de la rétine**. Celui de type 1 est communément plat, **lisse**, rond ou ovale aux limites floues; il est translucide et de couleur saumon à gris saumon. L'hamartome de type 1 était présent dans 56 % des cas de l'étude citée ci-dessus, soit chez 38 sur les 68 personnes atteintes d'hamartomes.

L'hamartome de type 2 est la lésion classique et assez facile à reconnaître, soit la tumeur **multi-nodulaire ou muriforme** qui est surélevée et ressemble à des

grains de tapioca, des œufs de saumon, ou des mures. La tumeur est formée de petites granules, de kystes ou de nodules brillants. L'hamartome de type 2 se situe le plus souvent autour de la papille (zone de la rétine qui correspond à la naissance du nerf optique), et parfois au centre de la rétine. L'hamartome de type 2 était présent chez 50 % (34/68) des individus avec hamartomes, même étude.

L'hamartome rétinien de type 3, moins fréquent, est une tumeur **intermédiaire ou mixte**, avec des caractéristiques à la fois des types 1 et 2 décrits ci-dessus. Il était présent chez seulement 9 % (6/68) des individus avec hamartomes, même étude.

Des **troubles de la pigmentation de la rétine** étaient présents dans 25 % des 68 cas de la clinique Mayo. Ce sont des lésions dépigmentées qui ressemblent à des confettis ou à des taches blanches telles qu'observées sur la peau. La signification de ces lésions demeure inconnue. Elles peuvent évoquer le diagnostic de la STB, mais sont peu concluantes en elles-mêmes.

Un **changement dans la vascularisation** (vaisseaux sanguins) accompagne généralement la présence d'hamartomes de la rétine et du nerf optique. Certains hamartomes ont de nombreux vaisseaux sanguins, tout comme les angiofibromes sur la peau. Moins de la moitié des personnes atteintes de STB qui ont une atteinte à la rétine auront les deux yeux affectés.

En général, les lésions à la rétine sont peu évolutives; c'est-à-dire, elles changent peu et ne grossissent pas avec le temps. Cependant, il se peut que certains hamartomes se calcifient et prennent la forme mixte décrite ci-dessus (partie plate et translucide, partie nodulaire). On cite le cas d'une lésion relativement plate et translucide qui a évolué en 20 ans pour devenir surélevée, nodulaire et calcifiée. La signification de cette évolution et sa fréquence dans la population ne sont pas connues.

### Perte de vision

La cécité liée à la STB est rare. Une atteinte à la vision peut être associée aux hamartomes rétiens, à l'implication du nerf optique ou de la rétine, ou à **une ou plusieurs tumeurs cérébrales** qui affectent les régions visuelles du cerveau ou

qui augmentent la pression sur le nerf optique. Une baisse de la vue peut accompagner un astrocytome sous épendymaire à cellules géantes affectant le nerf optique.

Le cas est cité d'un enfant atteint de STB qui a eu des troubles de vision à partir de l'âge de 7 ans et était pratiquement aveugle à 22 ans. La cécité provenait d'une grosse lésion muriforme à la rétine. Aujourd'hui, grâce à un meilleur suivi de dépistage, ce genre de cécité est rare. Ceci dit, on ne sait pas si la STB grave entraîne une perte progressive de la vision; il est difficile de mesurer la vision chez les personnes gravement affectées par la STB. Il faudrait établir des projets de recherche pour suivre l'évolution de la vision chez les individus atteints de STB.

### Diagnostic différentiel

L'hamartome rétinien associé à la STB est impossible à distinguer de l'hamartome associé à la neurofibromatose. Malgré la suspicion d'une STB, si l'hamartome rétinien en est la seule manifestation chez le patient, on se doit d'être prudent dans le diagnostic. L'hamartome peut prêter à confusion avec d'autres tumeurs rétiniennes. Pour différencier un hamartome d'un rétinoblastome, le patient doit être suivi de façon hebdomadaire : la croissance rapide de la tumeur d'une semaine à l'autre serait suggestive d'une tumeur maligne ou d'un rétinoblastome; l'hamartome lié à la STB est bénin et ne grossit pas vite.

### Prise en charge

Les lésions oculaires associées à la STB n'évoluent que rarement. Ainsi, pour la plupart, le traitement n'est pas indiqué. Par contre, l'hamartome doit être suivi pour vérifier qu'il n'affecte pas la rétine.

L'ophtalmologiste (médecin spécialisé dans les soins des yeux) qui trouve un hamartome rétinien se doit d'inciter un questionnement sur les antécédents familiaux et la possibilité de la STB. Rappelons que les gens mettent énormément le point sur la déficience intellectuelle comme symptôme indicatif de la STB. En fait, plus de 50 % des individus atteints de STB ont une intelligence normale. Dans la mesure où l'individu affecté pourrait un jour devenir parent, il est impératif que le diagnostic soit fait et qu'il reçoive un conseil génétique. La

STB est une maladie génétique qu'il peut transmettre à ses enfants.

### En résumé

- Près de 50 % des personnes avec la STB ont une atteinte aux yeux. Ce chiffre est possiblement plus élevé, compte tenu que nombreux ne passent pas un examen de la vue assez poussé pour révéler un hamartome ou une zone dépigmentée à la rétine.
- La STB est associée à trois types d'hamartomes à la rétine : 1) hamartome à la surface lisse; 2) hamartome muriforme; et 3) hamartome transitionnel ou mixte qui présente des caractéristiques des deux à la fois.
- Environ 25 % des personnes avec la STB et une atteinte aux yeux ont des troubles de dépigmentation de la rétine. La signification de ce trouble n'est pas connue. Le trouble est peut-être relié aux taches blanches observées sur la peau (macules hypopigmentées). L'important c'est que sa présence pourrait évoquer le diagnostic de STB chez quelqu'un qui n'a pas d'autres symptômes.
- Moins de 50 % des personnes atteintes de STB qui ont une atteinte oculaire ont des troubles aux deux yeux. Donc, pour la plupart, seul un œil est affecté.
- Les hamartomes rétiniens sont bénins et pour la plupart, ne changent pas avec le temps. Cependant, certains cas rares ont été documentés qui avaient évolué. Il est donc possible que l'évolution ne soit pas notée chez le patient qui ne fait pas d'examen oculaire périodique.
- Malgré que pour la plupart, les personnes atteintes de STB ne subissent pas de perte de vision, la possibilité d'une certaine perte existe tout de même.

- On ne sait pas si le degré de sévérité de la STB est associé à une atteinte plus grave des yeux. Il est difficile de déterminer la perte de vision chez l'individu avec une grave atteinte intellectuelle, dû à la difficulté d'administrer les tests nécessaires.
- Puisque les lésions oculaires de la STB ne changent que peu avec le temps, on ne les traite généralement pas. Cependant, la question qui se pose est la suivante : quelle est la signification d'une atteinte oculaire chez l'individu qui n'a pas d'autres symptômes de STB; par exemple, chez le parent d'un enfant dont la STB semblerait être une mutation nouvelle.
- L'ophtalmologiste devrait être en mesure de reconnaître un hamartome de la rétine ou une zone d'hypopigmentation de celle-ci. À l'occurrence, l'ophtalmologiste joue un rôle dans le questionnement sur les antécédents familiaux et dans le diagnostic possible de la STB.

---

Traduction française et révisions au texte : Danielle Buch, Rédactrice/éditrice médicale et scientifique, Unité de recherche clinique appliquée, Centre de recherche du CHU Sainte-Justine, Montréal, QC, Canada; mars 2015.

*\*\* Cette publication de Tuberous Sclerosis Alliance procure des renseignements de base sur la sclérose tubéreuse (STB). Elle n'est pas destinée à donner quelque avis médical ou autre. Ce document ne constitue pas un avis médical. Le lecteur ne doit prendre aucune démarche concernant le traitement sans l'avis préalable d'un médecin ou autre professionnel de la santé. La TS Alliance ne favorise aucun traitement, plan de thérapie, institution ou plan de santé.*

© 2013 Tuberous Sclerosis Alliance, 801 Roeder Road, Suite 750, Silver Spring, MD 20910  
www.tsalliance.org \* (800) 225-6872 \* [info@tsalliance.org](mailto:info@tsalliance.org)