

## e-Encadré 26-1

### **Neurofibromatose de type 2, syndrome de Sturge-Weber-Krabbe et sclérose tubéreuse de Bourneville**

#### **Neurofibromatose de type 2 (NF2)**

Cette maladie génétique, rare, se caractérise par des schwannomes acoustiques et des méningiomes ; elle est causée par une mutation autosomique dominante dans le gène *NF2* (chromosome 22). Les manifestations ophtalmologiques sont : une cataracte juvénile, des hamartomes de la rétine, des membranes épitréiniennes précoces [1, 2].

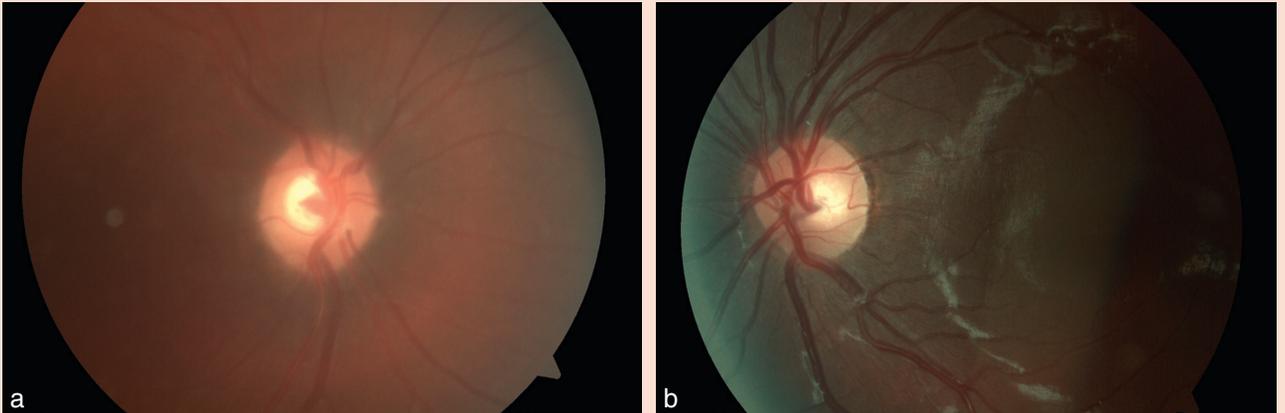
Les critères diagnostiques de la NF2 sont les «critères de Manchester» du syndrome de Sturge-Weber-Krabbe. Un des critères cliniques suivants est nécessaire pour la confirmation diagnostique :

- schwannomes vestibulaires bilatéraux ;
- un parent au premier degré atteint et schwannome vestibulaire unilatéral ou deux anomalies suivantes : méningiome, schwannome, neurofibrome, gliome, cataracte ;
- schwannome vestibulaire unilatéral et deux anomalies suivantes : méningiome, schwannome, neurofibrome, gliome, cataracte ;
- multiples méningiomes et schwannome vestibulaire unilatéral ou deux anomalies suivantes : schwannome, neurofibrome, gliome, cataracte.

#### **Syndrome de Sturge-Weber-Krabbe (SSW)**

Le syndrome de SSW est une maladie congénitale sporadique, aussi connue sous le nom d'angiomatose cérébrofaciale ou encéphalotrigémينية. Le signe caractéristique cutané est une malformation capillaire du visage de couleur lie de vin, anciennement désigné sous le nom d'«angiome plan», dans les territoires V1 et/ou V2 du nerf trijumeau. Un «angiome» leptoméningé associé est retrouvé dans 90 % des cas. Ce dernier est responsable des complications neurologiques (épilepsie, déficits neurologiques focaux, handicap

intellectuel). L'hyperpression veineuse orbitaire, présente quand la malformation capillaire concerne la paupière supérieure, augmente la sécrétion et diminue la résorption de l'humeur aqueuse, d'où le risque de glaucome à angle ouvert chez 25 % des patients. La lésion typique du fond d'œil est un «hémangiome» de la choroïde qui peut se compliquer de décollement de rétine exsudatif souvent à partir de l'adolescence (e-fig. 26-2). Un suivi ophtalmologique est donc impératif dès la naissance, afin de détecter et traiter le glaucome dès son apparition.



**e-fig. 26-2** a, b. Hémangiome de la choroïde et glaucome secondaire de l'œil droit. L'œil gauche est normal.

### Sclérose tubéreuse de Bourneville (STB)

Cette maladie génétique est de transmission dominante. Les mutations du gène *TSC1* (9q34), qui contrôle la production d'hamartine, ou du gène *TSC2* (16p13.3), qui contrôle la production de tubérine, sont responsables de la formation de multiples hamartomes dans de nombreux organes. La triade du STB comprend : adénomes sébacés sur le visage, spasmes infantiles ou convulsions, déficience intellectuelle. Le signe caractéristique ophtalmologique est l'hamartome astrocytaire de la rétine (e-fig. 26-3) sous la forme d'une petite boule plate, grise et translucide et qui se transforme graduellement en une lésion multilobulaire, jaune et calcifiée, comparée à une mûre jaune ou à une grappe de raisin. Le traitement est symptomatique ; l'évérolimus a des indications en cas de tumeurs du système nerveux central.



**e-fig. 26-3** Hamartome astrocytaire de la rétine.

### RÉFÉRENCES

- [1] Kaye LD, Rothner AD, Beauchamp GR, et al. Ocular findings associated with neurofibromatosis type II. *Ophthalmology* 1992;99:1424–9.
- [2] Waisberg V, Rodrigues LO, Nehemy MB, et al. Spectral-domain optical coherence tomography findings in neurofibromatosis type 2. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2016;57:262–7.