



Syndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc : cas d'un enfant guinéen reçu au Centre d'application du diplôme d'études spécialisées en ophtalmologie (CADES/O), Hôpital National Donka-Conakry

Wyburn-Mason Syndrom: A case report at the Centre of Application of the Diploma Specialized Studies in Ophthalmology (CADES/O), National Hospital of Donka-Conakry.

TM Bah¹, C Sagno², S Diané¹, R Baldé³, HA Traoré¹, I Fofana¹

¹Centre d'application du diplôme d'études spécialisées en ophtalmologie (CADES/O), Hôpital National Donka-Conakry,

²Service d'Ophtalmologie, Hôpital régional de N'zérékoré

³Service d'Ophtalmologie, Hôpital National Ignace-Deen,

Correspondances : Thierno Madjou BAH, Centre d'application du DES/O, Tel : 620583636, mail : madjdeso6@gmail.com

Reçu le 15 janvier 2022 - Accepté le 24 février 2021 - Publié le 3 avril 2022

MOTS CLÉS : Malformation artérioveineuse-rétine-orbite-cerveau-CADES/O-Donka.

RESUME

Introduction : Le syndrome de Wyburn-Mason associe une anomalie vasculaire de la rétine et une malformation artérioveineuse cérébrale, parfois accompagnées d'une malformation faciale fronto-orbitaire et/ou maxillaire. Nous présentons le cas d'un adolescent et décrivons les particularités cliniques et thérapeutiques liées à cette anomalie congénitale rare.

Observation : il s'agit d'un garçon de 18 ans, consulta pour une exophtalmie bilatérale, axiale, pulsatile, relativement symétrique réductible et non douloureuse. Le fond d'œil retrouve des boucles vasculaires à l'émergence des papilles, une tortuosité et dilatation vasculaire étendues en périphérie rétinienne. L'angiographie rétinienne confirme l'anomalie vasculaire non anévrysmale. L'angio-IRM orbito-cérébrale retrouve une malformation vasculaire anévrysmale complexe orbitaire et cérébrale. Le patient a été adressé en neurochirurgie.

Discussion : The Wyburn-Mason est la résultante d'une anomalie de l'organogenèse, dont on ne connaît encore ni l'étiologie ni les facteurs de risque. Les malformations apparaissent successivement, parfois sur plusieurs années (notre observation). L'angio-IRM permet une étude plus fine de l'angio-architecture des lésions et constitue, par ce fait, le meilleur instrument diagnostique. Le traitement complet des malformations vasculaires cérébrales peut être impossible en raison de l'étendue et de l'architecture des lésions (notre observation).

Conclusion : La découverte d'anomalies artérioveineuses rétiniennes impose la réalisation d'une angio-IRM orbitocérébrale à la recherche de malformations pouvant composer le syndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc.



INTRODUCTION : Partant de deux observations de malformations artério-veineuses associant le visage, la rétine et le cerveau en 1937 à Lyon, Bonnet, Dechaume et Blanc ont décrit pour la première fois, le syndrome portant leur nom en français [1,2]. Il a fallu six années plus tard pour que le docteur R. Wyburn-Mason, à Queen Square, examine tous les cas décrits antérieurement dans la littérature et en ajouta neuf autres descriptions dans une étude plus détaillée de malformation vasculaire rétinienne, faciale et cérébrale donnant le nom du syndrome en anglais, en reconnaissance de l'auteur [3]. Ces anomalies malformatives vont de l'absence de capillaires à la présence de grandes masses vasculaires, élargis, tordus et enchevêtrés, connus sous le nom d'hémangiome racémeux [4]. Les symptômes visuels dépendent de la taille et de la localisation des malformations (rétine, nerf optique ou chiasma) [5]. Nous présentons l'observation d'un adolescent, décrivons les particularités cliniques et exprimons les difficultés thérapeutiques liées à cette entité congénitale rare, dont les malformations cérébrales peuvent affecter le développement psychomoteur et engager le pronostic vital du patient.

Observation : Un adolescent, âgé de 18 ans, élève au CM1 (5^{ème} année du primaire), de taille 1m54, de masse 38 kg (IMC=16,02kg/m²), unique de sa fratrie, sans notion de consanguinité, nous été adressé pour exophtalmie bilatérale d'apparition progressive associant des céphalées intenses. Il aurait souvent présenté des résultats scolaires médiocre dont la note moyenne des classes était de 5,48±0,18. Il est toujours classé 20^{ème} ±1 sur un effectif moyen de 47±3 élèves par classe. La notion de traumatisme n'avait pas été retrouvée à l'interrogatoire. L'acuité visuelle était 10/10 chaque œil. L'examen orbitofacial notait une exophtalmie bilatérale axile, pulsatile, relativement symétrique, réductible et non douloureuse, avec bépharoptose et saillit des vaisseaux palpébraux supérieurs qui sont tortueux et dilatés (figure 1).



Figure 1 : Exophtalmie bilatérale axile, relativement symétrique, avec bépharoptose et saillit des vaisseaux palpébraux supérieurs, tortueux et dilatés (flèches).

La biomicroscopie notait une dilatation simple du réseau vasculaire conjonctival ; les segments antérieurs sont strictement normaux et les globes normotones. Au fond d'œil, étaient notées des boucles artérioveineuses avec des vaisseaux enchevêtrés à l'émergence des papilles sans véritable angiopathie racémeuse (figure 2).

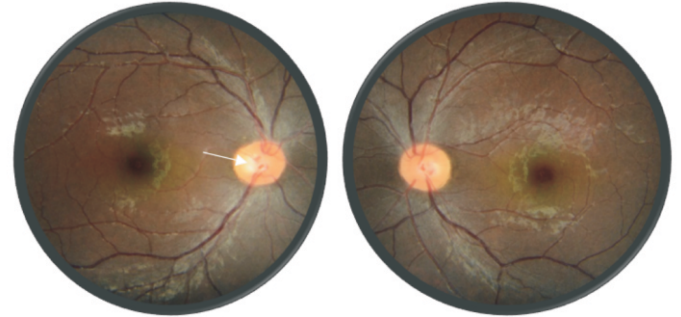


Figure 2 : Fond d'œil montrant des boucles artérioveineuses avec des vaisseaux enchevêtrés à l'émergence des papilles (flèche) sans véritable angiopathie racémeuse.

L'angiographie à la fluorescéine mettait en évidence des vaisseaux tortueux, anormalement distribués qui sont enchevêtrés par endroit au niveau des papilles et en périphérie rétinienne sans fuite du colorant durant tout le procédé (8 mn). Il n'était pas noté de shunts artérioveineux directs (figure 3).

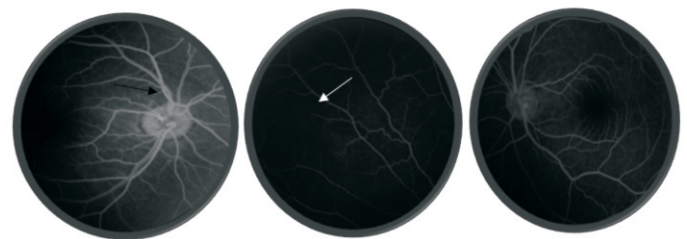


Figure 3 : Angiographie à la fluorescéine montrant des vaisseaux tortueux, anormalement distribués, enchevêtrés par endroit au niveau des papilles (flèche noire) et en périphérie rétinienne (flèche blanche) sans fuite du colorant.

L'angio-IRM orbito-cérébrale avait mis en évidence une dilatation étendue des vaisseaux orbitaires (figure 4A), une angio-architecture cérébrale très complexe (figure 4B) avec anévrysme par endroit (figure 4C).

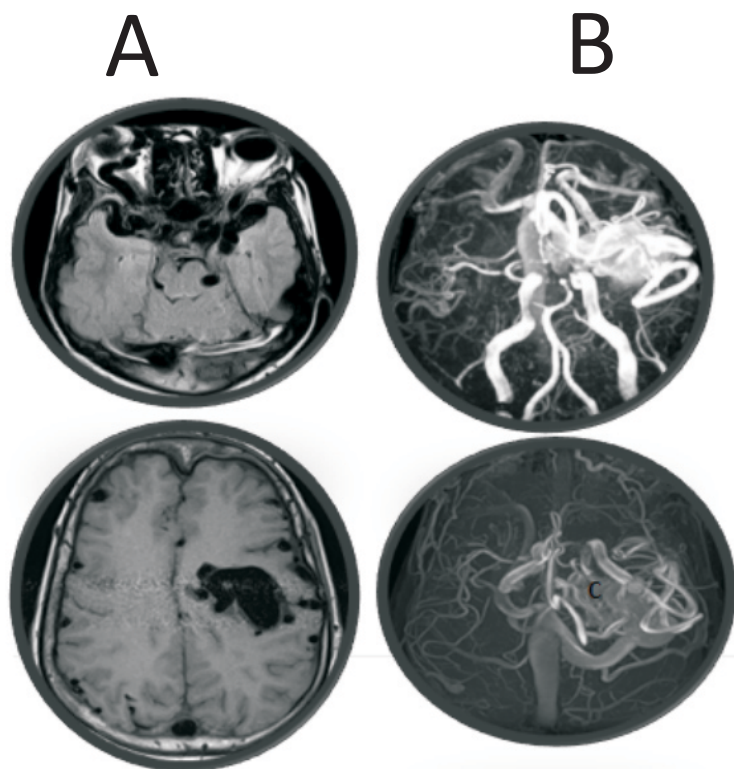


Figure 4 : Angio-IRM cérébrale, A/ Dilatation des vaisseaux orbitaires, B/ Angio-architecture cérébrale complexe, C/ Anévrisme cérébral (carotide).

Le classique cercle artériel de Willis n'était pas identifiable. Le diagnostic du syndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc a été retenu devant cette angiopathie diffuse et complexe. Le patient avait été adressé au service de neurochirurgie pour avis et décision thérapeutique. En réponse, les neurochirurgiens ont indiqué les possibilités thérapeutiques dont l'embolisation endovasculaire et la radiothérapie, toutes non disponibles dans leur contexte. La résection chirurgicale n'était pas également applicable à notre cas. Le patient était resté sans traitement adéquat. Il a été mis aux collyres antiseptiques et de mouillants oculaires. Un contrôle tous les 6 mois à un an était instauré et aucune fois il n'a été revu au contrôle.

DISCUSSION : Le syndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc [2] ou The Wyburn-Mason syndrom [3], est une malformation artérioveineuse (MAV) dites métamériques, congénitale, non héréditaire, non consanguine (notre cas), extrêmement rare, qui résulte d'une anomalie de développement des vaisseaux sanguins pendant l'organogénèse [1-9]. Il n'est pas connu de ce syndrome une prédilection de genre ou de race, il n'y existe pas non plus de formes familiales [5-8]. L'étiologie précise et les facteurs de risque associés à cette affection ne sont actuellement pas connus [4, 5]. Cependant, des études récentes ont montré qu'au début de la période embryonnaire, survient une certaine dysgénésie vasculaire qui aboutit à une altération du réseau artériolaire et capillaire [6-8]

attribuable à ce syndrome. Cazet-Supervielle A et al. [9] ont indiqué que cette perturbation du développement du tissu vasculaire se produit aux alentours de la septième semaine de gestation. **Bhattacharya JJ et al.** [1], ont établi que ces anomalies vasculaires sont la résultante d'un trouble du développement de la crête neuronale. La distribution des lésions de la même nature angio-architecturale mais de localisation différente, rencontrées dans ce syndrome pourrait être expliquée par l'origine régionalisée des cellules des parois vasculaires de la région céphalique et par leur migration. Une anomalie embryonnaire dans un groupe de cellules avant sa migration vers le territoire de destination finale est susceptible d'entraîner des lésions vasculaires tout le long du trajet de migration [1,9]. Les lésions à l'origine de ce syndrome sont d'évolutivité lente et peuvent aboutir à la révélation de nouvelles MAV cérébro-faciales, parfois sur plusieurs dizaines d'années, voire de nombreuses années [4,9], tel que notre cas. Les symptômes associés à ce syndrome varient considérablement parmi les individus affectés et dépendent principalement de la localisation et de la taille des malformations artérioveineuses [1,4,5].

Les symptômes visuels résultent des atteintes de la rétine, du nerf optique et du chiasma, allant de l'absence de symptômes fonctionnels [4] comme dans notre observation, à la perte profonde de la vue comme l'ont rapporté Bhanu PSP et al. [10]. L'atteinte orbitale est inconstante [4]. Bien que la forme unilatérale soit la plus courante [1,5,10], il peut exister une implication orbitale bilatérale des lésions malformatives [1,10] comme nous l'avons constaté chez notre patient. La description de notre observation corrobore avec les autres déjà faite dans la littérature [4,5,9]. Le segment antérieur de l'œil semble ne pas être concerné par la malformation à l'origine des lésions mais peut secondairement être atteint par les complications telles que la rubéose irienne [9]. L'atteinte rétinienne est inconstante [1], mais quand elle existe fait tout l'intérêt des lésions à l'origine du diagnostic de Wyburn-Masson Syndrome. Les études s'accordent que la vision est fonction de la taille et de la localisation de l'angiopathie [1, 4-10]. Elle est conservée lorsque la MAV est de petite taille ou extra fovéale comme dans notre observation. Lorsque celle-ci est plus importante, la perte visuelle peut directement être imputée à l'effet-masque de la macula par les vaisseaux devenus très gros ou aux complications telles que l'infarctus de la choroïde, l'ischémie et les occlusions vasculaires de la rétine ou la compression du nerf optique [1,4,5]. Une MAV de petite taille a été rapportée à l'origine d'une baisse profonde de l'acuité visuelle par exsudation maculaire entraînant un décollement neurosensoriel [10]. Le décollement de la rétine, l'hémorragie du vitré, le glaucome chronique et l'amblyopie ont été également



rapportés [4,5,9].

Sur le plan neurologique, des céphalées, les déficits neurologiques focalisés ou généralisés ont été décrits dans la littérature, traduisant une souffrance cérébrale par congestion veineuse ou par hémorragie [5,9]. Les MAV cérébrales sont présentes à la naissance et peuvent dans de nombreux cas ne pas causer de symptômes avant la deuxième décennie de la vie (notre observation) ou la troisième, voire plus tard [5]. Un retard psychomoteur et staturopondéral, peut être observé [9] tel le cas de notre patient.

Les locations maxillofaciales, osseuses, pulmonaires et rénales ont été aussi rapportées [4,5,9].

Le diagnostic de the Wyburn-Mason syndrom est clinique [1-9]. Les MAV rétinienne sont visibles au fond d'œil et l'angiographie rétinienne à la fluorescéine permet de les mettre en évidence [1,4,5]. Dans notre observation, il n'avait pas été noté de leakage, ce qui est le plus commun des cas publiés [5], contrairement à l'observation de Bhanu PSP et al. [10] qui avaient noté une fuite massive du colorant chez leur patient. L'utilité de la tomographie par cohérence ultrasonore et optique a été démontrée pour la confirmation du diagnostic et le suivi des modifications de la couche de fibres nerveuses, de la macula et de la rétine [5]. L'angio-IRM est d'une utilité capitale au diagnostic des MAV cérébrales complexes telle notre observation. Une IRM, une tomodensitométrie (TDM) ou une artériographie cérébrale se sont aussi montrées très contributives [1,4-10]. L'angiographie par cathéter, peut montrer la taille, l'emplacement et les caractéristiques des artères nourricières et des veines drainantes [5].

Sur le plan thérapeutique, la prise en charge du syndrome de Bonnet -Dechaume-Blanc dépend de la localisation des MAV et les symptômes correspondants [5]. Les lésions non rompues et/ou sans symptômes peuvent être observées, telle était notre approche. Le traitement ophtalmologique est, généralement, celui des complications [4,5]. La prise en charge des lésions neurologiques est habituellement au-delà des ressources thérapeutiques permettant d'offrir une guérison [9]. L'embolisation, la radiothérapie, la résection chirurgicale ou une combinaison de ces approches sont le seul accompagnement proposé [4,5,9]. La référence à un neurochirurgien est essentielle pour définir au mieux le traitement le plus approprié pour une MAV donnée, telle avait été notre conduite.

CONCLUSION

Le syndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc est une malformation artérioveineuse congénitale, lentement évolutive à localisation multiple. Toute anomalie vasculaire rétinienne impose la réalisation d'une angio-IRM orbitocérébrale qui permet de confirmer ou d'infirmier le diagnostic. La prise en charge des lésions

va de la surveillance au traitement des complications, notamment oculaires. Quelque-fois, le traitement suit la logique d'une simple abstention car les lésions peuvent évoluer au-delà de toute possibilité thérapeutique permettant d'offrir une guérison.

REFERENCES

1. **Bhattacharya JJ, Luo CB, Suh DC, Alvarez H, Rodesch G, Lasjaunias P.** Wyburn-Mason or Bonnet-Dechaume-Blanc as Cerebrofacial Arteriovenous Metameric Syndromes (CAMS). *Interventional Neuroradiology* 2001 ; 7 : 5-17. [PMC free article] [PubMed].
2. **Bonnet P, Dechaume J, Blanc E.** L'anevrisme cirsoïde de la rétine (Anevrisme racemeux) : Ses relations avec l'anevrisme cirsoïde du cerveau. *J Med de Lyon* 1937 ; 18 : 165-78.
3. **Wyburn-Mason R.** Arteriovenous aneurysm of midbrain and retina, facial naevi and mental changes. *Brain* 1943 ; 66 : 163-203.
4. **Subahari R, Lee AG.** Wyburn-mason syndrom. [Internet] National Organisation for Rares Diseases (NORD) [cité le 14/02/2021] ; [environ 20 écrans]. Disponible sur [http:// : www.rarediseases.org/rare-diseases/wyburn-mason-syndrom](http://www.rarediseases.org/rare-diseases/wyburn-mason-syndrom)
5. **So JM, Mishra C, Holman RE.** Wyburn-Mason Syndrome. [Mise à jour le 02 Juillet 2020]. Dans: *StatPearls* [internet]. Treasure Island (FL): NCBI StatPearls Publishing; 2020 Janv. [cite le 14/02/2020]. Disponible sur [http://: www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov)
6. **Takkar B, Azad S.** No Perception of Light in a Child with Wyburn-Mason Syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2016; 53 (5): 320. [PubMed]
7. **Bhojwani D, Vachhrajani M, Vasavada A.** Wyburn Mason Syndrome: A Rare Phacomatosis. *Ophthalmology*. 2016; 123(8): 1787. [PubMed]
8. **Kolomeyer AM, Laviolette R, Winter TW.** Wyburn-Mason syndrom. *Ophthalmology*. 2016; 123(1): 50.
9. **Cazet-Supervielle A, Leveziel N, Vesselle G, Stzerner E, Besançon E, Le Piffer AL et al.** Syndrome de Bonnet-Dechaume-Blanc bilatéral : à propos d'un cas. *Images en Ophtalmologie* 2015 ; 9 (4) : 108–11.
10. **Bhanu PSP, Piyush K, and Kim R.** Wyburn-Mason syndrome presenting with bilateral retinal racemose hemangioma with unilateral serous retinal detachment. *Indian J Ophthalmol* 2018; 66(12): 1869–71.

Conflits d'intérêt : Aucun

Remerciements

Nos remerciements aux Professeures Jeannette TRAORE et Fatou SYLLA pour le temps consenti à la correction de ce manuscrit, la qualité scientifique des suggestions et surtout la disponibilité et les conseils qu'elles n'ont cessés de nous prodiguer.

Nos remerciements au Dr KETEMA Amde-Michael qui ne ménage aucun effort pour nous soutenir et nous encourager à aller de l'avant.