

Exploration des voies optiques rétro-chiasmatiques chez l'albinos

D. Jarry (1), B. Roussat (2), M.-H. Rigolet (1), H. Hamard (2)

(1) Service d'Électrophysiologie Oculaire,

(2) Service du Professeur Hamard,

Centre Hospitalier National d'Ophtalmologie des Quinze-Vingts, 28, rue de Charenton, 75012 Paris.

Correspondance : D. Jarry, Service d'Électrophysiologie, à l'adresse ci-dessus.

Reçu le 8 janvier 1999. Accepté le 27 décembre 1999.

Exploration of visual pathways in human albinism

D. Jarry, B. Roussat, M.-H. Rigolet, H. Hamard

J. Fr. Ophtalmol., 2000; 23, 4: 340-344

Purpose: Several research studies have explored the abnormal crossing of the retinogeniculate and geniculocortical optic pathways in human albinos. This prospective study has dealt with visual evoked potentials (VEPs) of human subjects to identify the percentage of albinos with asymmetric VEPs.

Patients and methods: A series of 16 albino patients ranging in age from 6 to 37 years were examined. They had measurable visual acuity, with or without nystagmus. Diffusion of flash stimuli not allowing selective study of the two visual pathways (direct and crossed), two stimulation patterns were used for VEP recordings: monocular full open field then hemi-field stimulation to isolate the activity of each visual pathway.

Analysis: In the normally pigmented subject, fibers derived from the nasal half of the retina of each eye decussate at the chiasma, while temporal retinal fibers are uncrossed and project to the ipsilateral hemisphere. In albinos, the majority of temporal retinal fibers subserving the nasal field (from fixation to an eccentricity of about 20°) anomalously cross with the nasal retinal fibers. Therefore with monocular stimulation, the evoked visual response should be obtained only in the contralateral hemisphere. The asymmetry, morphology and latency for the first major positive peak and the amplitude of the VEP were examined and compared with the normal population.

Conclusion: We managed to demonstrate the characteristic VEP asymmetry only in 3 out of the 16 patients. The results presented herein lead to question the absolute validity of VEP abnormality in diagnosis of albinism for clinical purposes.

Key-words: Albinism, visual evoked potential.

Exploration des voies optiques rétro-chiasmatiques chez l'albinos

Introduction : De nombreux articles de la littérature font part d'une anomalie dans l'acheminement des fibres visuelles rétino-géniculées et géniculo-corticales dans toutes les formes d'albinisme (oculaires et oculo-cutanées). L'étude prospective que nous présentons a pour but de déterminer la fréquence des anomalies des potentiels évoqués visuels (PEV) dans l'albinisme.

Matériel et méthodes : Nous avons analysé la réponse évoquée visuelle d'une population de 16 sujets albinos, âgés de plus de 5 ans, ayant tous une acuité visuelle chiffrable, avec ou sans nystagmus.

La diffusion de la stimulation par flash ne permettant pas l'étude sélective des 2 voies visuelles (directe et croisée), nous avons utilisé une stimulation structurée pour l'enregistrement des potentiels évoqués visuels : en monoculaire plein-champ par damiers inversés, puis par hémichamps afin d'isoler l'activité de chaque voie visuelle. La fixation était contrôlée sur un écran vidéo, grâce à une image de la pupille recueillie par la caméra infra-rouge de l'appareil de photo-oculographie.

Analyse : Alors que, chez les sujets normaux, toutes les fibres venues de la rétine temporale se rendent au corps géniculé ipsilatéral, chez les patients atteints d'albinisme, il est dit classiquement que la plupart des fibres temporales (jusqu'à 20° d'excentricité) sont croisées comme les fibres nasales. Donc, lors de la stimulation d'un œil, la réponse évoquée visuelle ne devrait être recueillie que sur le cortex hétérolatéral.

La répartition par lobe, la morphologie, la latence et l'amplitude de la réponse évoquée visuelle ont été analysées et comparées à une population dite « normale ».

INTRODUCTION

De nombreuses publications font état d'une anomalie de décussation des voies visuelles chez les albinos. Celle-ci serait spécifique et la fréquence approcherait les 100 % [1-4]. Elle serait liée à l'anomalie de la mélanogénèse conduisant à une différenciation anormale des cellules ganglionnaires centro-rétiniennes et à une anomalie de trajet des fibres visuelles [5].

Alors que normalement, toutes les fibres de l'hémi-rétine temporale font relais dans le corps genouillé homolatéral, chez l'albinos, une partie d'entre elles (jusqu'à 20° d'excentricité), croiserait comme les fibres nasales pour aboutir au lobe occipital hétérolatéral (*fig. 1 et 2*) [6].

Il nous a donc paru intéressant :

- d'essayer d'isoler électrophysiologiquement les potentiels évoqués visuels issus de l'hémirétine temporale en stimulant électivement l'hémi-champ nasal de chaque œil,

- de comparer la réponse évoquée visuelle recueillie sur chaque lobe selon l'œil stimulé (réponse homolatérale ou contro-latérale), et cela, quelque soit le mode de stimulation (par hémichamp ou en champ visuel total).

Cette étude prospective tend à évaluer la fréquence de cette anomalie de décussation dans l'albinisme.

Conclusion : Au terme de l'étude de cette série, nous n'avons pu mettre en évidence la particularité de décussation des fibres temporales de la rétine que chez 3 sujets sur 16 de façon certaine. Nous avons voulu souligner l'inconstance de cette anomalie qui, tout en n'étant rencontrée que chez l'albinos, ne peut constituer un critère diagnostique fiable de cette maladie.

Mots-clés : Albinisme, potentiels évoqués visuels.

MATÉRIEL ET MÉTHODE

Matériel

Nous avons examiné 2 groupes de sujets :

1. Tout d'abord un groupe de 26 sujets normaux, âgés de 5 à 38 ans (de moyenne d'âge 15 ans), sélectionnés selon les critères suivants : absence d'antécédent ophtalmologique ou neurologique et acuité visuelle corrigée > ou = 8/10.

2. Puis une population de 16 sujets, âgés de 6 à 37 ans (moyenne 15,5 ans), dont le diagnostic d'albinisme avait été établi après un examen ophtalmologique complet. Les caractéristiques sont exposées dans le tableau ci-contre (*tableaux I et II*).

Méthode

La diffusion de la stimulation par flash ne permet pas l'étude sélective des 2 voies visuelles (directe et croisée), nous avons donc utilisé une stimulation structurée pour l'enregistrement des PEV :

– en monoculaire plein champ par damiers inversés (ou par damiers ON/OFF en cas de nystagmus horizontal), les deux électrodes actives étant placées en O1 et O2, 3 cm au-dessus de l'inion et 3 cm de part et d'autre de la ligne médiane chez l'adulte, 2,5 cm chez l'enfant. La taille des damiers était supérieure à 15 minutes d'arc (stimulation extra-fovéolaire) et inférieure à 60 minutes d'arc pour rester dans les 20° centraux. Le nombre de sommations par séquence était de 60 en champ visuel total. Les réponses obtenues étaient contrôlées systématiquement en répétant la séquence, afin de vérifier leur reproductibilité.

– la stimulation élective par héli-champ, associée à un contrôle de fixation par la photo-oculographie, a permis d'isoler l'activité de chaque voie optique. Cela n'a naturellement pu être utilisé que chez les sujets ne présentant pas de nystagmus horizontal.

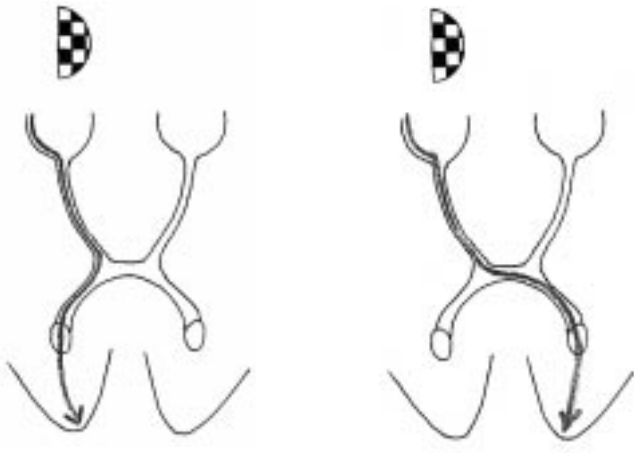


Figure 1 : Trajet des voies optiques chez le sujet normal.
Figure 2 : Trajet des voies optiques chez le sujet albinos.

RÉSULTATS

Chez les sujets normaux

Les sujets normaux ont une réponse occipitale parfaitement symétrique après une stimulation monoculaire plein champ de chaque œil (*tableau III*). Si une asymétrie est retrouvée, on doit vérifier la position des électrodes sur le scalp (un mauvais centrage crée en effet une asymétrie de la réponse évoquée visuelle).

Si, chez ce même sujet normal, on stimule électivement l'hémi-rétine *temporale* (donc l'hémi-champ visuel nasal) de chaque œil, la réponse évoquée visuelle est, dans la majorité des cas, prédominante sur le lobe occipital *homolatéral* à l'œil stimulé (50 % des cas) ou bilatérale et symétrique (42 % des cas) (*tableau III*). Inversement, après stimulation de l'hémi-rétine *nasale* de chaque œil (donc l'hémi-champ visuel temporal), on

Tableau I
Albinisme oculaire pur.

n° de cas	sexe	âge	race	acuité visuelle	amétropie	nystagmus	strabisme
1	M	9 ans	caucasienne	0,2	emmétrope	1	0
2	M	12 ans	caucasienne	0,2	emmétrope	1	0
3	M	17 ans	caucasienne	0,16	myope astigmaté	1	exotropie

Tableau II
Albinisme oculo-cutané.

<i>n° de cas</i>	<i>sexe</i>	<i>âge</i>	<i>race</i>	<i>acuité visuelle</i>	<i>amétropie</i>	<i>nystagmus</i>	<i>strabisme</i>
4	M	4 ans	noire	OD 0,3 OG 0,1	emmétrope	1	0
5	F	6 ans	caucasienne	0,3	astigmat	1	0
6	M	7 ans	caucasienne	0,2	hypermétrope astigmat	1	0
7	F	7 ans	caucasienne	0,16	hypermétrope astigmat	1	0
8	F	7 ans	noire	0,1	hypermétrope astigmat	1	0
9	F	8 ans	caucasienne	0,6	hypermétrope	1	exotropie
10	M	10 ans	caucasienne	0,3	hypermétrope astigmat	1	ésotropie
11	M	11 ans	caucasienne	0,2	astigmat	1	ésotropie
12	M	18 ans	caucasienne	0,3	myope	1	exotropie
13	M	24 ans	caucasienne	OD 0,2 OG 0,4	astigmat	1	0
14	M	28 ans	caucasienne	0,25	hypermétrope astigmat	1	0
15	M	32 ans	caucasienne	0,08	emmétrope	1	ésotropie
16	F	37 ans	noire	0,4	hypermétropie	1	ésotropie

Tableau III
Répartition par lobe de la réponse évoquée visuelle (REV) chez le sujet normal (26 patients) ; stimulation en champ visuel total (CVT) ou par hémichamp.

<i>REV</i>	<i>CVT</i>	<i>1/2 rétine nasale</i>	<i>1/2 rétine temporale</i>
bilatérale et symétrique	100 % (N = 26)	27 % (N = 7)	42 % (N = 12)
homolatérale	0 %	12 % (N = 3)	50 % (N = 13) (dont 11 % strictement homolatérale)
controlatérale	0 %	61 % (N = 16) (dont 25 % strictement controlatérale)	8 % (N = 2)

obtient une réponse évoquée visuelle le plus souvent au niveau du lobe occipital *controlatéral* (61 % des cas) ou bilatérale et symétrique (27 % des cas).

Chez l'albinos

Pour le sujet (cas n° 6) qui a pu bénéficier de la stimulation par hémichamp (nystagmus rotatoire). La réponse évoquée visuelle de l'hémi-rétine temporale (ou hémichamp nasal) était présente au niveau des 2 lobes occi-

pitaux comme chez 42 % des sujets normaux (et non pas latéralisée au lobe controlatéral comme le laisserait supposer l'hypothèse d'une décussation de ces fibres chez l'albinos).

Les autres patients présentaient un nystagmus horizontal rendant illusoire la stimulation élective de chaque hémichamp, nous avons donc utilisé une stimulation plein-champ. Une asymétrie inter-hémisphérique a été retrouvée dans la moitié des cas avec une prédo-

Tableau IV

Répartition par lobe de la réponse évoquée visuelle (REV) chez l'albinos (N = 16) ; stimulation en champ visuel total (CVT).

REV	CVT
homolatérale	13 % (N = 2)
controlatérale	37 % (N = 6) (dont 19 % (N = 3) strictement controlatérale)
bilatérale et symétrique	31 % (N = 5)
non reproductible	19 % (N = 3)

minance de la REV controlatérale dans 37 % des cas, donc plutôt en faveur d'une décussation complète (tableau IV).

DISCUSSION

La réponse évoquée visuelle du sujet albinos a été ainsi comparée à celle des sujets normaux :

- d'une part lors de la stimulation plein champ reflétant à la fois l'activité des fibres *directes et croisées*,
- d'autre part lors de la stimulation de l'hémi-champ temporal donc reflétant l'activité élective des fibres *croisées*.

Lors de la stimulation élective de l'hémi-rétine temporale d'un sujet normal, on recueille la plupart du temps une réponse occipitale homo-latérale (50 % des cas), mais parfois contro-latérale (8 % des cas). Dans les 2 cas, la réponse d'un hémi-champ est toujours de même type pour chaque œil et rend compte de la position sur le scalp des électrodes par rapport aux lobes occipitaux.

La réponse peut être bilatérale, non pas du fait d'une mauvaise fixation (puisque celle-ci est contrôlée et chaque mouvement horizontal supérieur à 1° est éliminé automatiquement), mais du fait d'une diffusion du potentiel occipital à l'électrode contro-latérale.

Pour les sujets présentant un nystagmus horizontal, la stimulation plein champ a donc pu être utilisée.

En effet, si chez le sujet normal (en stimulation plein champ), la réponse occipitale est toujours bilatérale et symétrique, lorsque la stimulation du champ visuel total d'un œil ne donne une réponse évoquée visuelle que sur le lobe controlatéral, on peut donc affirmer que, dans ce cas, il y a bien décussation de l'ensemble des fibres optiques.

Pour la moitié des sujets albinos (cas n° 3, 4, 6, 9, 12, 13, 14, 16), la réponse évoquée visuelle était comparable à celle des sujets normaux, c'est-à-dire : bilatérale et symétrique (31 %) ou non reproductible d'une séquence à l'autre (19 %), donc ne permettait pas de conclure à une décussation complète des fibres d'un nerf optique.

L'autre moitié des sujets albinos (cas n° 1, 2, 5, 7, 8, 10, 11, 15) avait une réponse asymétrique en champ visuel total (ce qui n'est *jamais* rencontré chez le sujet normal), la prédominance était :

- soit homolatérale (13 %),
- soit controlatérale (37 %) à l'œil stimulé, dont seuls 19 % présentaient la réponse controlatérale exclusive décrite dans la littérature.

En effet, depuis les années 1970, de nombreuses études ont montré que la réponse évoquée visuelle après stimulation par flashs ou par damiers d'un sujet albinos était prédominante au niveau du lobe controlatéral à l'œil stimulé, témoignant d'une décussation complète de toutes les fibres visuelles [1-3]. Cette décussation serait un signe pathognomonique de l'albinisme et ne serait jamais retrouvée chez le sujet normal, ou atteint de nystagmus congénital [2], de syndrome de Prader-Willi ou de DVD [3].

Cette anomalie de décussation serait liée à l'anomalie de la mélanogénèse, conduisant à une différenciation des cellules ganglionnaires centro-rétiniennes anormales et à une anomalie de trajet des fibres visuelles [2].

Malheureusement, toutes ces séries ont un nombre de patients limité (10 à 31 patients), permettant difficilement d'apporter des conclusions définitives.

Nous pensons, comme Creel et coll., et Bouzas et coll. [7, 8], que cette particularité de non décussation du système optique est associée à des formes sévères d'albinisme en relation avec l'hypopigmentation rétinienne. Il existe donc une variabilité de la réponse évoquée visuelle qui n'est pas surprenante, l'albinisme étant un groupe hétérogène [5, 9].

CONCLUSION

Au terme de l'étude de cette série, nous n'avons pu mettre en évidence cette particularité de décussation des fibres temporales de la rétine que chez 3 sujets sur 16 (cas n° 8, 11, 15) de façon certaine. Nous pensons toutefois que cette particularité électrophysiologique existe bien chez la moitié des sujets albinos.

Nous avons voulu souligner l'inconstance de cette anomalie qui, tout en n'étant rencontrée que chez l'albinos, ne peut constituer en aucun cas un critère diagnostique fiable de cette maladie.

Le diagnostic d'albinisme doit donc rester fondé sur l'association des signes cliniques classiques, l'anomalie électrophysiologique ne doit être considérée que comme une particularité de certaines formes d'albinisme qu'il faudrait essayer de mieux individualiser en fonction des autres signes associés et des études génétiques.

RÉFÉRENCES

1. Russel-Eggitt I, Kriss A, Taylor DSI. Albinism in childhood: a flash VEP and ERG study. *Br J Ophthalmol*, 1990;74:136-140.
2. Apkarian P, Shallo-Hoffmann J. VEP Projections in Congenital Nystagmus; VEP Asymmetry in Albinism: A Comparison Study. *Invest. Ophthalmol & Visual Science*, 1991;32,9:2653-2661.
3. Bach M, Kommerell G. Albino-type misrouting of the optic nerve fibers not found in dissociated vertical deviation. *Graefes Arch. Clin Exp Ophthalmol*, 1992;230:158-161.
4. Tremblay F, Becker I, Cheung C, Laroche GR. Visual Evoked Potentials With Crossed Asymmetry in Incomplete Congenital Stationary Night Blindness. *Invest Ophthalmol & Visual Science*, 1996;37,9: 1783-1792.
5. Kinnear PE, Jay B, Witkop CJ Jr. Albinism *Surv Ophthalmol*, 1985; 30,2:75-101.
6. Godde-Jolly D, Dufier JL. Rapport SFO : Ophtalmologie pédiatrique, 1992;20:428.
7. Creel D, Witkop CJ, King RA. Asymmetric visually evoked potentials in human albinos: evidence for visual system anomalies. *Invest Ophthalmol*, 1974;13,6:430-440.
8. Bouzas EA, Caruso RC, Drews-Bankiewicz MA, Kaiser-Kupfer MI. Evoked Potential Analysis of Visual Pathways in Human Albinism. *Ophthalmology*, 1994;101,2:309-314.
9. Souied E, Cohen SY, Soubrane G, Coscas G. L'albinisme. *J Fr Ophtalmol*, 1994;17,11:692-705.