

# Confusion choroïdienne : Le spectre des pathologies associées à la pachychoïde

Sonia Panchal, OD  
Rajni K. Acharya, OD  
Erika Saucedo, OD

Centre médical  
Wilmington VA

## RÉSUMÉ

Un Afro-Américain de 59 ans s'est présenté à la clinique pour passer un examen oculaire complet. Ses antécédents oculaires pertinents étaient nombreux et comprenaient une occurrence antérieure de chorioretinopathie séreuse centrale (CRSC) dans l'œil gauche (OS), une toxicité maculaire présumée de l'œil droit (OD) due à un traitement au Plaquenil pour la polyarthrite rhumatoïde, et une dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA) sèche présumée à un stade avancé dans les deux yeux. La maladie de Stargardt figurait également parmi les diagnostics différentiels dans ses antécédents oculaires. Après un examen clinique et des tests auxiliaires supplémentaires, nous avons déterminé que le patient ne souffrait pas de dégénérescence maculaire, de maladie de Stargardt ou de toxicité due au Plaquenil, et qu'il présentait plutôt une maladie pachychoïde. Le spectre des pathologies associées à la pachychoïde est souvent négligé par les cliniciens, car il s'agit d'un groupe d'affections qui peuvent se faire passer pour plusieurs maladies courantes, comme la DMLA, la maculopathie en œil de bœuf et la maladie de Stargardt. L'utilisation de la tomographie par cohérence optique (TCO) et de la photographie en autofluorescence du fond de l'œil (FAF) permet de distinguer ces différentiels pour exclure une maladie pachychoïdienne. La compréhension de ces affections peut contribuer à éviter les erreurs de diagnostic et permettre une prise en charge plus appropriée de ces patients.

## MOTS CLÉS :

Choroïde, chorioretinopathie séreuse centrale (CRSC), autofluorescence du fond d'œil, tomographie par cohérence optique (TCO), pachychoïde

## INTRODUCTION

Le terme de spectre pachychoïdien a été introduit par Warrow et ses collaborateurs en 2013. Les affections de ce spectre présentent toutes une choroïde épaissie et des modifications de l'épithélium pigmentaire rétinien (EPR), qui peuvent ou non être associées à des anomalies rétinienne<sup>1</sup>. Ce spectre de maladies comprend l'épithéliopathie pigmentaire pachychoïdienne (EPP), la chorioretinopathie séreuse centrale (CRSC), la néovasculopathie pachychoïdienne (NVP) et la vasculopathie choroïdienne polypoïde (VCP)<sup>1</sup>. Ces maladies peuvent souvent être confondues avec plusieurs autres affections aux présentations similaires (tableau 1), telles que la maladie de Stargardt, la dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA) et la maculopathie en œil de bœuf, comme le démontre le dossier du patient de ce rapport de cas.

La choroïde a plusieurs fonctions qui contribuent au bien-être général de l'œil, notamment l'apport de nutriments essentiels et d'oxygène à la rétine externe, l'aide à la thermorégulation, l'assistance au drainage de l'humeur aqueuse via la voie uvéosclérale et l'absorption de la lumière. La choroïde se compose de la couche la plus interne, la membrane de Bruch, de la choriocapillaire fortement fenestrée, de deux couches vasculaires (la couche de Haller et la couche de Sattler), et de la suprachoroïde<sup>2</sup>.

À la naissance, la choroïde a une épaisseur d'environ 200  $\mu\text{m}$  et, à l'âge de 90 ans, sa taille diminue jusqu'à environ 80  $\mu\text{m}^2$ . L'épaisseur choroïdienne varie et est attribuée à la longueur axiale, à l'âge et à l'origine ethnique, l'épaisseur moyenne étant de 191 à 354  $\mu\text{m}$  chez les adultes à la fovéa<sup>1</sup>. Le terme « pachychoïde » est utilisé lorsque l'épaisseur choroïdienne dépasse 390 $\mu\text{m}^1$ .

L'épaisseur choroïdienne peut être mesurée à l'aide de la tomographie par cohérence optique (TCO) à source balayée et les changements rétinien peuvent être détectés et documentés à l'aide de l'autofluorescence du fond de l'œil (FAF). L'utilisation de ces modalités d'imagerie peut aider à distinguer les différentes maladies rétinien et choroïdiennes afin de garantir des diagnostics corrects et de permettre une prise en charge plus précise de ces patients.

Tableau 1 : Diagnostics différentiels pour ce rapport de cas

Diagnostiques différentiels	Pathophysiologie	Diagnostic	Présentation type
Maladie pachychoïde <sup>2</sup>	Voir la discussion	Présentation clinique, TCO, FAF, VIC	Épaississement choroïdien en présence ou en l'absence d'anomalies rétinien avec changements de l'EPR associés
Maladie de Stargardt <sup>7</sup>	Mutation du gène ABCA4	Tests génétiques	Dommages atrophiques bilatéraux avec amas de lipofuscine
Maculopathie en œil de bœuf (associée à l'utilisation de plaquénil) <sup>8,9</sup>	Rétinopathie toxique due à la toxicité pour les cellules ganglionnaires de la rétine et à la fixation de la mélanine dans l'EPR	Examen clinique complété par TCO et champ visuel	EPR tacheté bilatéral et perte du réflexe fovéal avec anneau hypofluorescent entouré d'une hyperfluorescence
Atrophie géographique/dégénérescence maculaire <sup>10</sup>	On pense que la DMLA sèche au stade avancé est causée par le stress oxydatif qui entraîne la mort des cellules rétinien. Autres facteurs : Mauvaise régénération de l'EPR et inflammation due à une altération de la cascade du complément	Examen clinique complété par TCO et FAF Plus susceptibles de passer à l'AG en présence de gros drusen, de changements pigmentaires et/ou de drusen moux indistinct.	Les zones atrophiques sont généralement bilatérales et bien délimitées dans la macula avec une visibilité accrue du système vasculaire choroïdien

### RAPPORT DE CAS

Un Afro-Américain de 59 ans s'est présenté en se plaignant principalement d'un problème d'éblouissement lors de la conduite de nuit et de larmoiement fréquent des deux yeux. Ses antécédents oculaires comprenaient une occurrence antérieure de CRSC dans l'œil gauche, des lésions maculaires de l'EPR plus importantes dans l'œil droit que dans l'œil gauche, probablement dues à une toxicité maculaire secondaire à un traitement antérieur par Plaquénil pour la polyarthrite rhumatoïde (du 09/2006 au 02/2011), et une DMLA présumée des deux yeux. Les antécédents du patient étaient également marqués par un diagnostic différentiel de maladie de Stargardt, compte tenu de sa présentation clinique antérieure. Toutefois, ce diagnostic n'avait pas été confirmé par des tests génétiques.

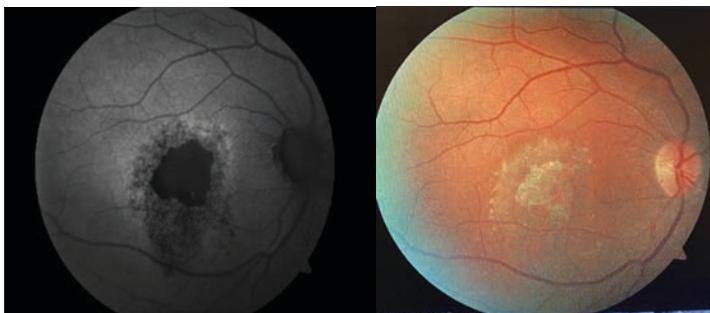
La meilleure acuité visuelle corrigée du patient était le comptage des doigts à 2 pieds OD et 20/20 OS. Aucun défaut pupillaire afférent n'a été noté. Sa pression intraoculaire (PIO) était de 18 mmHg OD et 15 mmHg OS. L'examen à la lampe à fente a révélé des traces de changements au cortex et au noyau du cristallin OU et était autrement sans particularité. L'examen du champ visuel a montré un champ altéré avec une densité maximale dans la partie supérieure en nasal, ce qui n'était pas compatible avec une toxicité maculaire (voir figure 3).

L'examen du fond d'œil dilaté a révélé une zone centrale d'atrophie maculaire avec des drusen dispersés dans tout le pôle postérieur OD, ainsi qu'un décollement de l'épithélium pigmentaire le long de l'arcade temporale supérieure. L'œil gauche présentait un motif de coulées gravitationnelles en temporal de la tête du nerf optique, avec des drusen miliaires épars. Une TCO de l'OD à travers la macula a montré une fovéa significativement mince avec une perte parafovéale des couches rétinien externes s'étendant sur quelques diamètres de disque dans la partie inférieure. L'examen de l'OS a révélé un contour fovéal normal avec un amincissement rétinien de la tête du nerf optique (TNO) en temporal, qui s'étend du dessus de la TNO jusqu'à cinq diamètres de disques en dessous. Ces résultats concordent avec les dommages chroniques causés par l'ancienne CRSC et correspondent aux antécédents oculaires du patient. Toutefois, ces résultats ont été attribués à la toxicité rétinienne en raison des antécédents du patient en matière de prise de plaquénil. Le plaquénil a été interrompu en 2011 afin de réduire le risque de perte de vision.

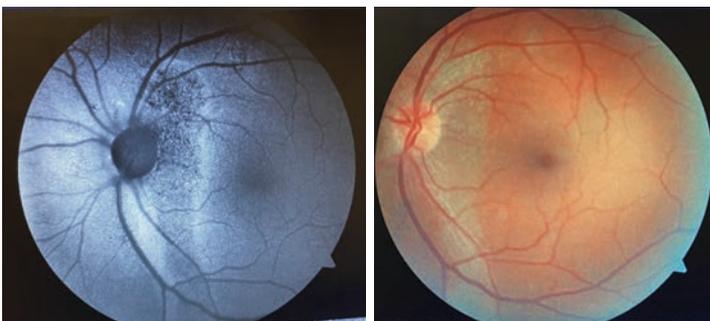
À partir de nos constatations cliniques et de nos tests auxiliaires, nous avons pu exclure la dégénérescence maculaire et la maladie de Stargardt chez ce patient. Il a également été déterminé que le diagnostic de maculopathie en œil de bœuf secondaire à l'utilisation du plaquénil n'était pas la cause principale de la vision réduite, car ses résultats à l'examen rétinien et ses anomalies du champ visuel n'ont été documentées qu'un mois après le début du traitement, et n'ont été relevés que dans un œil. La FAF de son œil droit montrait une atrophie maculaire centrale avec des granulomes hyperfluorescents et un DEP marqué le long de l'arcade temporale supérieure. La FAF de l'œil gauche a révélé des coulées gravitationnelles en temporal, une présentation classique d'une CRSC antérieure. La figure 1 montre des clichés en FAF des yeux droit et gauche. La figure 2 présente la TCO avec imagerie en profondeur améliorée (EDI) de l'œil droit du patient, qui a révélé une épaisseur choroïdienne supérieure à la moyenne de 464 µm, ce qui permet de poser un diagnostic dans le spectre pachychoïde. Ces résultats nous ont aidés à réévaluer les antécédents cliniques et le diagnostic du patient en fonction de caractéristiques correspondant à un trouble du spectre pachychoïde. Comme les maladies pachychoïdiennes n'étaient pas bien documentées avant 2013, elles n'ont pas été proposées comme diagnostic différentiel au moment du diagnostic de ce patient en 2011.

Nous avons planifié un suivi du patient à six mois pour refaire une TCO, ce qui a révélé la présence de poches kystiques dans la macula et l'aggravation du temps de suivi vertical en temporal de la tête du nerf optique dans l'œil gauche. Sa vision était stable aux deux yeux. Il a été aiguillé vers nos spécialistes de la rétine pour une évaluation et un traitement du liquide cystoïde intrarétinien. À ce stade de son état, la prise en charge du patient consistait à lui faire commencer à prendre du dorzolamide BID dans l'espoir de réduire le liquide kystique. Nous nous efforçons maintenant d'assurer la meilleure correction visuelle possible et de protéger le bon œil du patient avec des lunettes en polycarbonate. En raison de son état visuel, le patient est actuellement suivi de près par un spécialiste de la rétine. Le patient sera suivi à l'aide de photos FAF et de TCO de la macula, comme indiqué. L'ophtalmologie a également suggéré une évaluation au Scheie Eye Institute. Bien qu'une présentation atypique du CRSC soit probable, il a été conseillé au patient d'envisager un test génétique et de subir un ERG pour exclure toute dystrophie héréditaire.

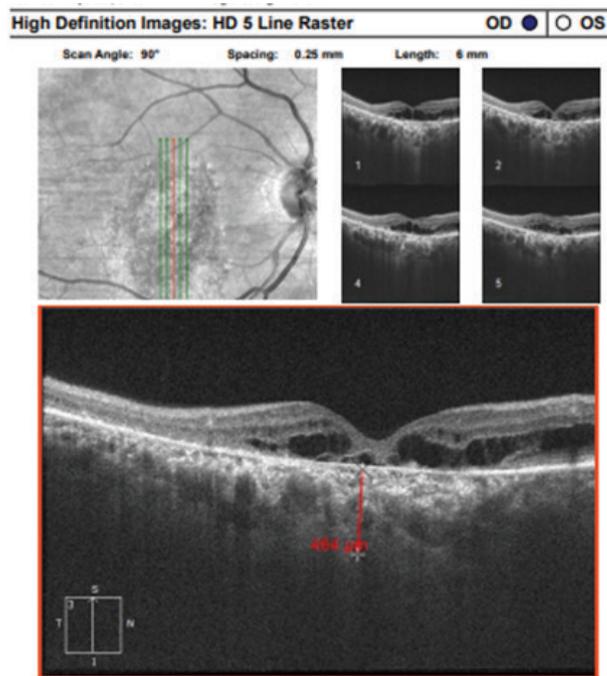
**Figure 1a :** Photos de l'œil droit en autofluorescence du fond de l'œil prises en 2018 et photographie en couleur. Le cliché en FAF montre une atrophie maculaire centrale avec des granulomes hyperfluorescents.



**Figure 1b :** Photos de l'œil gauche en autofluorescence du fond de l'œil prises en 2018 et photographie en couleur. Notez les coulées gravitationnelles en temporal de la TNO, une présentation classique d'une CRSC antérieure.



**Figure 2 :** TCO de l'OD avec EDI. Une TCO EDI de l'œil droit du patient révèle une épaisseur choroïdienne supérieure à la moyenne de 464  $\mu$ m, ce qui appuie un diagnostic dans le spectre des maladies pachychoroïdiennes.



## DISCUSSION

Le spectre des pathologies associées à la pachychoroïde comporte plusieurs types d'affections qui découlent d'une choroïde anormale. Il s'agit notamment de l'épithéliopathie pigmentaire pachychoroïde (EPP), de la chorio-rétinopathie séreuse centrale (CRSC), de la néovasculopathie pachychoroïdienne (NVP) et de la vasculopathie choroïdienne polypoïdale (VCP)<sup>1</sup>.

L'épithéliopathie pigmentaire pachychoroïde est généralement une maladie silencieuse qui peut être un précurseur de la CRSC. À l'examen clinique, on peut observer un fond d'œil rouge-orange avec un aspect en mosaïque réduit et de petits décollements séreux de l'épithélium pigmentaire (DEP). On peut les visualiser par TCO. Une altération pigmentaire variable peut également être observée<sup>2</sup>.

La CRSC peut être aiguë ou chronique et est l'une des maladies pachychoroïdes les plus courantes. Elle implique un détachement séreux de la rétine neurosensorielle. Cette affection est généralement diagnostiquée chez les jeunes adultes en bonne santé. On a établi un lien entre la personnalité de type A, le stress, la grossesse et l'utilisation de corticostéroïdes et la CRSC<sup>1</sup>. Le patient aura souvent une présentation aiguë avec un scotome positif, une métamorphopsie et une vision floue soudaine et indolore<sup>4</sup>. L'examen clinique révèle une zone surélevée dans la macula avec des changements hypo- ou hyperfluorescents qui peuvent être vus sur la FAF. Un cas typique de CRSC se résout en environ 3 à 6 mois sans traitement. Toutefois, un cas qui dure plus de 12 mois doit être considéré comme chronique et faire l'objet d'un traitement. La CRSC chronique cause des dommages plus graves, car la rétine est enflée pendant une période prolongée, ce qui entraîne des dommages à l'EPR et expose le patient à un risque accru de développer une néovascularisation choroïdienne (NVC) et une atrophie maculaire<sup>3</sup>. Il n'existe pas de traitement de référence pour la CRSC chronique. La thérapie photodynamique (TPD), les bêtabloquants, les inhibiteurs de l'anhydrase carbonique et le laser focal ont tous été étudiés comme options de traitement avec des degrés de réussite variables<sup>5</sup>.

La néovasculopathie pachychoroïdienne peut être une séquelle d'EPP et/ou de CRSC. Le patient peut présenter une métamorphopsie associée à une vision floue. En TCO, on observe un réseau enchevêtré de vaisseaux avec un signe de *double couche* classique, indiquant une NVC de type 1. Cela est dû à des DEP prolongés et à des changements chroniques de l'EPR<sup>3</sup>.

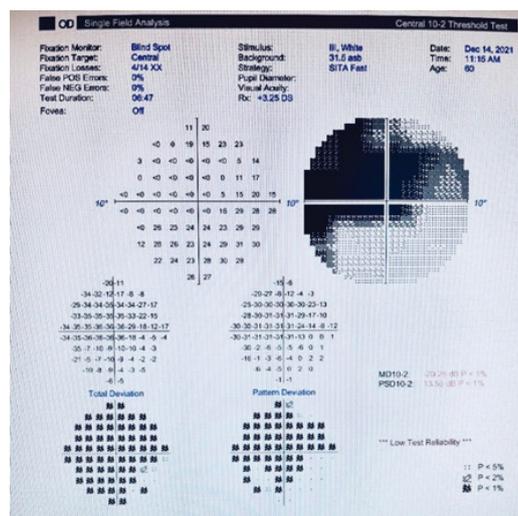
La vasculopathie polypoïdale choroïdienne est une variante de la NVC de type 1. La FAF révélera des anomalies circulaires avec des centres hypo-autofluorescents qui sont des polypes, entourés de zones hyper-autofluorescentes. La TCO peut montrer des DEP variables qui peuvent être nets et irréguliers. L'examen clinique révèle une hyalinisation caractéristique des vaisseaux.

L'auto fluorescence du fond de l'œil est un type de test spécialisé qui peut aider à diagnostiquer une maladie pachy-choroïde. Les clichés en FAF sont captés dans le spectre bleu-vert de la lumière visible pour fournir une carte de densité de la lipofuscine, qui est le fluorophore maculaire dominant. Elle absorbe la lumière bleue à 470 nm et émet une lumière jaune-vert à 600-610 nm. Les caractéristiques fluorescentes de la lipofuscine produisent des images qui fournissent un tableau clinique différent des techniques d'imagerie plus conventionnelles. Comme la présence de lipofuscine indique une atteinte de l'EPR, cette forme de documentation est essentielle chez les patients atteints d'affections qui ont tendance à cibler l'EPR<sup>6</sup>.

Il existe deux types de technologies de TCO qui fournissent une imagerie complète de la choroïde : La TCO avec imagerie en profondeur améliorée (EDI) et la TCO à source balayée. La TCO EDI produit une image miroir inversée de la rétine. Elle permet à la choroïde d'être plus près de la ligne de retard zéro (*zero-delay line*), ce qui augmente l'intensité du signal et un balayage de plus haute définition de la choroïde qui permet aux fournisseurs de mesurer physiquement l'épaisseur de la choroïde en observant l'interface de la jonction choroïdo-sclérale. La technologie à source balayée est plus récente ; elle utilise une longueur d'onde de 1050 nm et une vitesse d'acquisition de 100 000 A-scans/seconde. La vitesse d'acquisition plus rapide réduit la distorsion due aux mouvements des yeux. Le confort du patient est accru du fait que la longueur d'onde plus élevée est invisible. À titre de référence, la TCO standard utilise des longueurs d'onde comprises entre 800 nm et 870 nm, avec une intensité de signal moindre pour visualiser la choroïde<sup>7</sup>.

Lors de l'examen du dossier de notre patient, des résultats anormaux de l'EPR (ainsi qu'un petit défaut central sur le champ visuel de Humphrey 10-2, OD uniquement) ont été notés un mois seulement après que le patient ait commencé à prendre du Plaquenil 200 mg BID. D'après une revue de la littérature, ce délai n'est pas suffisant pour que ce médicament entraîne le développement d'une toxicité maculaire ; une accumulation beaucoup plus importante est nécessaire pour qu'il y ait toxicité et défaut central subséquent. De plus, il est inhabituel de trouver une présentation unilatérale de la toxicité du Plaquenil ; la plupart des cas sont bilatéraux. La figure 3 montre les résultats du champ visuel de l'œil droit. Les lignes directrices 2016 de l'AAO indiquent que la prévalence globale de la toxicité dans une population étudiée sur 5 ans est de 7,5 % après 5 ans de traitement par Plaquenil. Ce risque dépend de la posologie et de la durée d'utilisation. Si le patient prend la dose recommandée (5,0 mg/kg de poids corporel réel/jour), le risque de toxicité est < 1% pendant cinq ans et < 2 % pendant 10 ans<sup>4</sup>. En 2006, notre patient pesait 185 livres (83,9 kg), ce qui a fait de 200 mg BID une dose appropriée pour lui et l'a placé dans une situation où il courait un faible risque de toxicité.

Figure 3 : Champ visuel OD. Le champ visuel de l'œil droit du patient présente un champ altéré, avec une densité maximale dans la partie supérieure en nasal, ce qui ne correspond pas à une toxicité maculaire.



Comme les TCO n'étaient pas facilement disponibles au début des années 2000, il était difficile d'évaluer pleinement l'EPR et la choroïde. Le terme « maladies pachychoroïdiennes » n'a été inventé qu'en 2013, ce qui explique pourquoi il n'a pas été utilisé comme diagnostic différentiel à l'époque. De plus, le patient a reçu 10 mg de Prednisone QD pendant 10 jours en mars 2007, soit quelques mois seulement avant que l'on observe pour la première fois des altérations de la rétine. Étant donné que l'utilisation de stéroïdes est un facteur de risque pour l'EPP et la CRSC, cela confirme que le diagnostic se situe dans le spectre des pathologies associées à la pachychoroïde.

En raison de la période pendant laquelle le patient a reçu du Plaquenil avant que des lésions maculaires soient constatées, de la présentation unilatérale, de l'utilisation de stéroïdes oraux pendant quelques mois avant l'apparition des lésions rétinienne et de la présence subséquente de CRSC dans l'autre œil et de la choroïde épaissie, les résultats étaient plus compatibles avec un trouble du spectre pachychoroïdien. Nous avons posé l'hypothèse que le patient souffrait auparavant d'une CRSC chronique dans son œil droit, qui avait endommagé la macula et entraîné une perte de vision, car la seule prise en charge effectuée à l'époque était l'arrêt du Plaquenil. Nous avons également pris en compte d'autres facteurs qui nous ont aidés à exclure son diagnostic antérieur de DMLA, tels que son âge et son ascendance afro-américaine.

Ce patient présentait plusieurs pathologies oculaires déjà diagnostiquées, ce qui a rendu difficile l'identification de la cause exacte de la perte de vision dévastatrice dans son œil droit. L'utilisation de modalités de test spécifiques nous a permis d'étayer nos constatations cliniques et de disposer de plus de données pour établir un diagnostic plus définitif. Il nous incombe, en tant que prestataire de soins ophtalmologiques primaires, d'être en mesure de recueillir ces données pour aider à distinguer les différentes maladies afin de garantir que nos patients reçoivent les meilleurs soins et la prise en charge la plus appropriée pour leur diagnostic spécifique. ●

**AUTEUR CORRESPONDANT**

Sonia Panchal, OD – soniapanchalod@gmail.com

**RÉFÉRENCES**

1. Yap J, Mandelcorn ED. Pachychoroid Spectrum: A Closer Look. *Retina Specialist*. [www.retina-specialist.com/article/pachychoroid-spectrum-a-closer-look](http://www.retina-specialist.com/article/pachychoroid-spectrum-a-closer-look), October 1, 2018. Accessed September 2, 2021.
2. Nickla DL, Wallman J. The multifunctional choroid. *Progress in retinal and eye research* 2010; 29(2): 144-68. doi:10.1016/j.preteyeres.2009.12.002
3. Centre for Eye Health. Chair-Side Reference: Pachychoroid Disease Spectrum. [www.centreforeyehealth.com.au/wp-content/uploads/2019/11/PACHYCHOROID-DISEASE-SPECTRUM-for-web.pdf](http://www.centreforeyehealth.com.au/wp-content/uploads/2019/11/PACHYCHOROID-DISEASE-SPECTRUM-for-web.pdf). Accessed August 8, 2021.
4. Norris B, Henney S, Weidmayer S. Time to Update Your Plaquenil Screening Protocols. Review Education Group. [www.revieweducationgroup.com/ce/time-to-update-your-plaquenil-screening-protocols](http://www.revieweducationgroup.com/ce/time-to-update-your-plaquenil-screening-protocols). August, 2017. Accessed September 2, 2021.
5. Pitcher JD, Hsu J. CSCR: Diagnosis and treatment. *Rev Ophthalmol*. [www.reviewofophthalmology.com/article/cscr-diagnosis-and-treatment](http://www.reviewofophthalmology.com/article/cscr-diagnosis-and-treatment). July 7, 2014. Accessed September 2, 2021.
6. Sepah YJ, Akhtar A, Sadiq MA, et al. Fundus autofluorescence imaging: Fundamentals and clinical relevance. *Saudi J Ophthalmol* 2014; 28(2): 111-6. doi:10.1016/j.sjopt.2014.03.008
7. Lee JG, Rosen RB. Newest Applications of Enhanced-Depth Imaging and Swept-Source Optical Coherence Tomography. *Retinal Physician*. [www.retinalphysician.com/issues/2017/march-2017/newest-applications-of-enhanced-depth-imaging-and](http://www.retinalphysician.com/issues/2017/march-2017/newest-applications-of-enhanced-depth-imaging-and). March 2017. Accessed September 2, 2021.
8. Hussain RM, Ciulla TA, Berrocal AM, Gregori NZ, Flynn Jr HW, Lam BL. Stargardt macular dystrophy and evolving therapies. *Expert Opinion on Biological Therapy*. 2018;18:10:1049-1059. doi: 10.1080/14712598.2018.1513486
9. Kirkpatrick C. Bull's-eye maculopathy due to hydroxychloroquine toxicity. *EyeRounds.org*. University of Iowa Healthcare. [ophth.uiowa.edu/eyeforum/atlas/pages/Hydroxychloroquine-toxicity/index.htm](http://ophth.uiowa.edu/eyeforum/atlas/pages/Hydroxychloroquine-toxicity/index.htm). June 29, 2015. Accessed August 8, 2021.
10. Boyer DS, Schmidt-Erfurth U, van Lookeren Campagne M, Henry EC, Brittain C. The pathophysiology of geographic atrophy secondary to age related macular degeneration and the complement pathway as a therapeutic target. *Retina* 2017;37(5): 819-835. doi:10.1097/IAE.0000000000001392.