

Hétérochromie irienne causée par le syndrome de Waardenburg chez un nourrisson de 2 mois

Po-An Lin MD, Jia-Horung Hung MD, Yi-Hsun Huang MD PhD

■ CMAJ 2024 May 6;196:E610-1. doi : 10.1503/cmaj.231616-f

Citation : Veuillez citer la version originale anglaise, CMAJ 2024 March 11;196:E296. doi : 10.1503/cmaj.231616

Voir la version anglaise de l'article ici : www.cmaj.ca/lookup/doi/10.1503/cmaj.231616

On a orienté un nourrisson de sexe masculin, âgé de 2 mois vers notre clinique d'ophtalmologie en raison d'une anomalie de la pigmentation de son iris. Nous avons observé une hétérochromie irienne complète formée d'un iris droit brun foncé et d'un iris gauche bleu (figure 1). Les antécédents familiaux ont révélé une perte auditive chez des grands-parents du côté maternel et paternel. Nous avons étudié les réponses évoquées auditives du tronc cérébral du patient, découvrant une déficience auditive du côté gauche. Après une consultation en génétique pédiatrique, on a procédé au séquençage de l'exome entier qui a révélé un variant faux-sens hétérozygote, c.1066C>T (p.Arg356Ter), du gène du facteur de transcription associé à la microphthalmie (*MITF* pour microphthalmia-associated transcription factor). Nous avons diagnostiqué un syndrome de Waardenburg de type 2A. Nous avons orienté le nourrisson pour des examens additionnels afin de détecter des manifestations rares du syndrome de Waardenburg, comme des anomalies car-

diaques congénitales et la maladie de Hirschsprung. Une échocardiographie, réalisée à l'âge de 5 mois, a révélé un shunt auriculaire gauche-droite alors qu'une échographie abdominale est demeurée sans particularités.

Peu fréquente, l'hétérochromie irienne peut avoir une origine congénitale ou acquise. On estime la prévalence globale entre 0,063 % et 0,256 %, avec une prévalence encore moindre pour l'hétérochromie irienne congénitale¹. Il s'agit souvent d'un problème de santé isolé, sans autre manifestation systémique ou anomalie. Cependant, le diagnostic différentiel de l'hétérochromie irienne congénitale comprend le syndrome de Horner (ptose ipsilatérale, myosis et anhidrose faciale), le syndrome de Sturge-Weber (nævus lie de vin), une neurofibromatose de type 1 (tâches pigmentaires café au lait, gliomes du nerf optique et des nodules de Lisch) ainsi que le syndrome de Waardenburg (surdité neurosensorielle, anomalies pigmentaires et anomalies musculosquelettiques)². Le syndrome de



Figure 1 : Hétérochromie irienne chez un nourrisson de 2 mois, doté d'un iris droit brun foncé (œil de couleur normale) et d'un iris gauche bleu.

Waardenburg, caractérisé par des manifestations oculaires, peut s'exprimer de différentes façons chez les membres d'une même famille, où une personne peut présenter une hétérochromie irienne complète alors qu'une autre peut montrer une hétérochromie irienne partielle ou inexistante³. Les médecins devraient envisager des associations syndromiques chez les personnes atteintes d'hétérochromie irienne congénitale et orienter ces personnes vers les services spécialisés en ophtalmologie et en génétique. Des essais génétiques — dont le séquençage de l'exome entier, le dépistage du syndrome de Waardenburg ou le dépistage de troubles oculaires — sont utiles pour le diagnostic des syndromes associés à l'hétérochromie irienne congénitale.

Références

1. Dabkowski M, Case J, Kloos I, et al. Estimating the prevalence of heterochromia iridium from high-resolution digital yearbook portraits. *J Optom* 2022;15:248-50.
2. Rennie IG. Don't it make my blue eyes brown: heterochromia and other abnormalities of the iris. *Eye (Lond)* 2012;26:29-50.
3. Li S, Qin M, Mao S, et al. A comprehensive genotype-phenotype evaluation of eight Chinese probands with Waardenburg syndrome. *BMC Med Genomics* 2022;15:230.

Intérêts concurrents : Yi-Hsun Huang mentionne un soutien financier du conseil de la Science et des Technologies de Taiwan (n° 111-2314-B-006-072-MY3). Aucun autre intérêt concurrent n'a été déclaré.

Cet article a été révisé par des pairs.

Les auteurs ont obtenu le consentement des patients.

Affiliations : Services d'ophtalmologie (Lin, Hung, Huang) et de médecine génomique (Hung), Hôpital de l'Université nationale Cheng Kung, École de médecine, Université nationale Cheng Kung; Institut de médecine clinique (Hung), École de médecine, Université nationale Cheng Kung, Tainan, Taiwan.

Propriété intellectuelle du contenu : Il s'agit d'un article en libre accès distribué conformément aux modalités de la licence Creative Commons Attribution (CC BY-NC-ND 4,0), qui permet l'utilisation, la diffusion et la reproduction dans tout médium à la condition que la publication originale soit adéquatement citée, que l'utilisation se fasse à des fins non commerciales (c.-à-d., recherche ou éducation) et qu'aucune modification ni adaptation n'y soit apportée. Voir : <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.fr>

Remerciement : Les auteurs voudraient remercier le D^r Meng-Che Tsai (Département de pédiatrie et Département de médecine génomique, Hôpital de l'Université nationale Cheng Kung, École de médecine, Université nationale Cheng Kung) pour la consultation et l'interprétation des bilans génétiques. Po-An Lin et Jia-Horung Hung sont considérés comme premiers auteurs à part entière en raison de leurs contributions équivalentes.

Correspondance : Yi-Hsun Huang, jackhyh@gmail.com

Les images cliniques sont choisies pour leur caractère particulièrement intéressant, classique ou impressionnant. Toute soumission d'image de haute résolution claire et bien identifiée doit être accompagnée d'une légende aux fins de publication. On demande aussi une brève explication (300 mots maximum) de la portée éducative des images, et des références minimales. Le consentement écrit du patient au regard de la publication doit être obtenu avant la soumission.