

# LA FONCTION VISUELLE DANS LE SYNDROME DE DIABETE SUCRE, DIABETE INSIPIDE, ATROPHIE OPTIQUE ET DYSACOUSIE \*

JEAN-REAL BRUNETTE (1), JOHN M. LITTLE (2)

(1) Hôpital Maisonneuve-Rosemont, Université de Montréal

(2) Montreal Children's Hospital, Mc Gill University, Montreal, Canada

---

## *Visual Function in the Syndrome: Diabetes Mellitus, Diabetes Insipidus, Optic Atrophy, and Hearing Loss*

*Since the late thirties a syndrome has been progressively completing its description. It consists essentially in juvenile diabetes mellitus, diabetes insipidus, neurosensory hearing loss and optic atrophy. Neurosensory hearing loss, neurogenic bladder, autonomic dysfunction and hyperalaninuria have been added. The syndrome is generally familial.*

*Electrophysiologic and psychophysiological retinal studies have been done in these cases. Profound electrophysiological disturbance has been described. Cases under actual evaluation are presented. Physiopathologic processes remain a problem. The nature of the retinal affection is also open for discussion.*

---

On retrouve décrit depuis longtemps dans la littérature des associations variables de diabète sucré (Albutt 1871, Waite et Beetham 1935, Shaw et Duncan 1958, Alström et al. 1959, Rose et al. 1966, Rorsman et Soderstrom 1967, Najjar et Mahmud 1968), dysacousie et atrophie optique. A ces symptômes depuis une quinzaine d'années s'ajoute un diabète insipide (Bretz et Baghdassarian 1970, Ikkos et al. 1970, Moore 1971, Sunder et al. 1972). Plus récemment encore Marquardt et Associés amplifient le tableau en y ajoutant trois éléments: une dysfonction autonome, une dysfonction hypothalamo-pituitaire et une hyperalaninurie retrouvés chez deux membres de la même famille (Niemeyer et Marquardt 1972).

Il semble d'ailleurs que ce syndrome soit héréditaire.

Nous désirons rapporter brièvement 3 cas isolés d'une pathologie similaire.

Il ne s'agit que d'un bref rapport préliminaire soumis à la discussion de ce groupe de recherche en vue de poser certaines questions sur les limites habituelles du syndrome et deuxièmement sur la nature de l'atteinte visuelle dans ces cas à la lumière des cas rapportés.

### *Cas 1*

Fille de 15 ans chez qui on mentionne à l'âge de 6 ans une baisse de vision avec atrophie optique bilatérale. A 14 ans, on découvre la présence d'un diabète sucré et d'un diabète insipide nécessitant

\* Travail du Laboratoire de Neurophysiologie Visuelle, subvention No. MA-2593 du Conseil de la Recherche Médicale du Canada.

Proc. 4th Int. Congr. Neurogenet. Neuroophthalmol. (1973)

*Acta Genet. Med. Gemellol. (Roma)*, 23: 187-189

© 1974

un traitement à l'insuline et à la pitressine. Il y a baisse d'audition plus marquée pour les hautes fréquences.

La vision est réduite aux formes grossières en périphérie et le réflexe photomoteur pratiquement absent. On note un fin nystagmus. Aucun discernement des couleurs. La courbe d'adaptométrie est diminuée de 2 U.L. et régulière. A l'ERG: le seuil de la réponse des cônes est à 4 fois la normale de même que celui des bâtonnets; les potentiels oscillatoires sont en nombre normal mais réduits en amplitude à 25% (Brunette 1972, 1973).

L'histoire héréditaire rapporte la présence de diabète sucré dans la famille. Le père, la mère et la soeur unique de la patiente sont normaux.

### Cas 2

Jeune fille de 15 ans qui présente une perte de vision progressive ayant débuté vers 6 ans, avec atrophie optique. Au même moment on découvre un diabète sucré. A l'âge de 14 ans, on note la présence d'un diabète insipide, elle ne présente aucune dysacusie.

L'acuité visuelle est réduite à compter les doigts. Elle ne discerne pas les couleurs aux tests cliniques. L'adaptométrie s'arrête à 1U.L. au-dessus de la normale sans évidence de point alpha. L'ERG révèle: une réponse des cônes sensiblement normale; une élévation du seuil des bâtonnets à 8 fois la normale avec un retard correspondant de la réponse; les potentiels oscillatoires sont à la limite inférieure de la normale.

Il n'y a aucune histoire familiale et c'est une enfant unique.

### Cas 3

Il s'agit d'un garçon de 16 ans qui présente lui aussi une baisse de vision depuis la début de l'âge scolaire avec atrophie optique. Deux ans plus tard apparaît un diabète sucré traité à l'insuline depuis. On a également noté une dysacusie pour les sons aigus. Il n'y a aucune évidence de diabète insipides

L'acuité visuelle est réduite aux mouvements de la main. Il n'y a aucun discernement des couleur aux tests cliniques. L'adaptométrie est aux limites de la normale. A l'ERG on note: seuil à la limite supérieure de la normale pour les cônes et les bâtonnets; les potentiels oscillatoires sont également sensiblement normaux.

L'enfant a une soeur normale et on ne relève aucune histoire familiale pertinente.

## DISCUSSION

Il semble d'après les cas rapportés dans la littérature que l'essentiel de cette association fréquemment familiale soit le diabète sucré et insipide, l'atrophie optique et la dysacusie. Niemeyer et Marquardt (1972) rapportent 2 cas présentant, en plus de la dysfonction autonome, de la dysfonction hypothalamo-pituitaire et de l'hyperalaninurie. Avant eux, Wolfram (19....) avait rapporté dans 2 cas sur 4 d'une fratrie de 8, une vessie neurogène. Il est possible que plusieurs autres situations héréditaires aient amené ou amèneront d'autres associations.

Le syndrome existe-t-il comme entité autrement qu'en association fortuite? Il est probable que seuls les biochimistes du métabolisme pourront éventuellement le démontrer. Nos trois patients sont-ils des exemples du syndrome? Vraisemblablement oui, deux d'entre eux au moins présentant les quatre éléments les plus constants du tableau clinique. L'absence d'histoire familiale n'est pas imputable étant donné les fratries.

Comment interpréter les résultats des études psycho-physiques de la fonction visuelle? Niemeyer et Marquardt constatent une atteinte de l'acuité globale de la rétine (vision et champs visuels). Il existe une atteinte profonde de la vision des couleurs. Les valeurs terminales des courbes d'adaptation à l'obscurité sont élevées.

Les ERG sont interprétés comme étant diminués pour la fonction cône. Chez nos trois patients, il y a baisse globale de l'acuité rétinienne (acuité et champs visuels). La vision des couleurs est profondément atteinte. L'ERG est normal dans un cas (3). Pour le cas 1, les cônes et surtout les bâtonnets sont touchés avec atteinte sérieuse des potentiels oscillatoires. Le cas 2 a des réponses de cônes et des potentiels oscillatoires relativement normaux alors que les bâtonnets semblent touchés.

La perte fonctionnelle considérable de vision dans ce syndrome paraît bien être en relation avec l'atrophie optique (cas 3). Par ailleurs, on note des modifications ERG suggérant une atteinte rétinienne diffuse, soit majoritairement des cônes (Niemeyer et Marquardt) soit également des cônes et des bâtonnets (cas 1) ou à dominante des bâtonnets (cas 2). Les modifications des potentiels oscillatoires notées pourraient à la rigueur être dues au diabète.

Quoiqu'il en soit, on est peut être justifié d'invoquer une dégénérescence rétinienne secondaire à l'atrophie optique chronique comme le font Niemeyer et Marquardt. Il pourrait cependant exister des tableaux variables suivant les cas. Il n'est pas exclu qu'il ne puisse exister des incidences d'atteintes proprement rétiniennes. Ce ne serait pas une exception dans les chapitres de la surdité, des atteintes diencéphaliques ou autres syndromes similaires. Alors il faudrait opter pour la coexistence d'une atrophie optique qui précède une atteinte diffuse des couches rétiniennes, incluant les récepteurs.

#### BIBLIOGRAPHIE

- Albutt T.C. 1871. On the Use of the Ophthalmoscope of the Nervous System and of the Kidneys, Also in Certain Other General Disorders. London.
- Alström C.H., Hallgren B., Nilsson C.B., Asandar H. 1959. Retinal degeneration combined with obesity, diabetes mellitus and neurogenous deafness. *Acta Psychiatr. Scand.* [Suppl.]: 129: 1-35.
- Bretz G.W., Baghdassarian A. 1970. Co-existence of diabetes mellitus and diabetes insipidus and optic atrophy in two male sibs. *Am. J. Med.*, 48: 398-403.
- Brunette J.R. 1972. Oscillatory potentials relationships using computer averaging techniques. *Can. J. Ophthalmol.*, 7: 223-229.
- Brunette J.R. 1973. A standardizable method for separating rod and cone responses in clinical electroretinography. *Am. J. Ophthalmol.*, 75: 833-845.
- Ikkos O.G., Fraser G.R., Matsouki-Gavra E., Petrochilos A. 1970. The association of juvenile diabetes mellitus, primary optic atrophy and perceptive hearing loss in three sibs with additional ideopathic diabetes mellitus insipidus in one case. *Acta Endocrinol.*, 65: 95-102.
- Moore J.R. 1971. Juvenile diabetes mellitus, diabetes insipidus and neurological abnormalities. *Proc. R. Soc. Med.*, 64: 730.
- Najjar S., Mahmud J. 1968. Diabetes insipidus and diabetes mellitus in a six year old girl. *J. Pediatr.*, 73: 251-253.
- Niemeyer G., Marquardt J.L. 1972. Retinal function in an unique syndrome of optic atrophy, diabetes mellitus, diabetes insipidus with hearing loss and hyperalaninuria. *Invest. Ophthalmol.*, 11: 617-624.
- Rorsman G., Soderstrom N. 1967. Optic atrophy and juvenile diabetes mellitus with familial occurrence. *Acta Med. Scand.*, 182: 419-425.
- Rose F.C., Fraser G.R., Freidmann A.I., Kohner E.M. 1966. The association of juvenile diabetes mellitus and optic atrophy: clinical and genetic aspects. *Q.J. Med.*, New Series XXV, 139: 385-407.
- Shaw D.A., Duncan L.J.P. 1958. Optic atrophy and nerve deafness in diabetes mellitus. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatr.*, 21: 47-49.
- Sunder J.M., Danowski T.S., Kenny F.M. 1972. Pedigrees with diabetes insipidus, diabetes mellitus and atrophy. *J. Med. Genet.*, 9: 408-412.
- Waite J.H., Beetham W.P. 1935. The visual mechanism of diabetes mellitus. *N. Engl. J. Med.*, 212, 367, 429.
- Wolfram.