

## Malvoyance de l'enfant et maladies génétiques

Congrès ARIBa, Strasbourg, 3 et 4 décembre 2021

Ce thème « Malvoyance de l'enfant » a réuni ophtalmologistes, généticiens, orthoptistes, opticiens et différents intervenants des centres de malvoyance pour aborder les problématiques modernes aussi bien cliniques que paracliniques, mais aussi les étiologies et les prises en charge : traitements médicaux, aides techniques, inclusion sociale, rôle des professionnels impliqués, stratégies publiques...

Le Pr Claude Speeg-Schatz, ophtalmologiste, chef de service du nouvel hôpital civil de Strasbourg, a ouvert ce congrès en présentant les démarches cliniques pouvant conduire à diagnostiquer un albinisme, avéré ou probable. Outre l'examen détaillé de l'acuité visuelle, l'analyse du nystagmus doit rechercher les signes associés, en examinant le segment antérieur et postérieur de l'œil.

Le Dr Catherine Duncombe-Poulet, ophtalmologiste et secrétaire de l'ORDVi (association des ophtalmologistes référents déficiences visuelles) de Caen, a ensuite expliqué l'importance de réaliser un diagnostic moléculaire pour confirmer le diagnostic clinique d'albinisme. Un diagnostic de certitude permettant aussi de connaître la forme génétique.

Les grandes lignes de la prise en charge orthoptique de la malvoyance de l'enfant sont détaillées par Laurence Truong-Ngoc-Descotes, orthoptiste au CHU de Strasbourg. Acteur clé dans la prise en charge des enfants malvoyants, l'orthoptiste permet d'optimiser le potentiel visuel résiduel des jeunes patients grâce à un bilan très structuré et tenant compte de leur âge.

Dans la session « Malvoyance et bilan clinique », le Dr Vasily Smirnov, ophtalmologiste à l'hôpital Salengro de Lille, a rappelé que les plaintes de patients déficients visuels ne se limitaient pas à la baisse d'acuité et à l'altération du champ visuel. D'autres fonctions visuelles peuvent être tout aussi invalidantes et méritent une exploration attentive.

Laurence Truong-Ngoc-Descotes a détaillé le retour de son questionnaire sur le vécu des parents d'enfants malvoyants. L'analyse des résultats a révélé la complexité de l'annonce du handicap : les parents expriment presque tous qu'au début de la prise en charge, les conseils donnés n'ont pas beaucoup de sens, une logique ne s'installe qu'au fur et à mesure des rendez-vous.

Le Dr Alejandra Daruich-Matet, ophtalmologiste à l'hôpital Necker de Paris, a ensuite présenté ses travaux sur l'hypoplasie maculaire chez les patients atteints d'une aniridie congénitale. L'analyse de l'atteinte fovéolaire en SD-OCT (*Spectral Domain-Optical Coherence Tomography*), dans une cohorte de patients aniridiques, a permis de confirmer qu'il était possible de prédire le

pronostic visuel chez les patients atteints d'une aniridie.

Le Pr David Gaucher, ophtalmologiste à l'hôpital de Strasbourg, a exposé l'apport de l'imagerie multimodale chez l'enfant présentant une déficience visuelle. La portabilité et la rapidité d'acquisition des nouveaux appareils permettent de proposer un examen du fond d'œil par rétinographie grand champ, un examen OCT et des clichés couleur, infrarouges et autofluorescents, y compris pour des enfants de moins de 4 ans.

Le Dr Sabine Defoort-Dhellemmes, ophtalmologiste, chef de service des explorations fonctionnelles de l'hôpital Salengro de Lille, a détaillé l'intérêt des explorations non invasives de la fonction visuelle chez l'enfant malvoyant. Les potentiels évoqués visuels (PEV) et l'électrorétinogramme (ERG) sont un complément indispensable à la clinique et à l'imagerie rétinienne pour diagnostiquer une affection imposant une prise en charge précoce.

Le bilan fonctionnel des dystrophies maculaires, en particulier pour la maladie de Stargardt, a été exposé par Fouzia Studer-Rezaiguia, orthoptiste au CARGO (centre de référence pour les affections rares en génétique ophtalmologique) de Strasbourg. La perte progressive de la vision centrale, variable dans ses signes cliniques, nécessite un bilan fonctionnel très précis et

s'inscrit dans une prise en charge pluridisciplinaire ayant pour objectif de tendre vers une plus grande autonomie.

Enfin les équipes d'Évelyne Jung-Hess, chef de service du Centre Louis Braille, SESSAD déficience visuelle à Strasbourg, se sont appuyées sur différents travaux pour présenter leur démarche de sensibilisation auprès des différents publics intervenant avec l'enfant déficient visuel : tous gagnent dans un échange de connaissances pour ajuster leurs interventions.

Le Pr Arnaud Sauer, ophtalmologiste à l'hôpital universitaire de Strasbourg, a ensuite décrit les différentes formes de toxoplasmose congénitale, dont les manifestations oculaires touchent 1 à 2% des infectés sous la forme d'une uvéite postérieure, le plus souvent une choriorétinite. Le traitement vise à limiter la prolifération parasitaire et l'inflammation réactionnelle ; aucun traitement ne parvient à stériliser définitivement la rétine.

Le Dr Delphine Osswald, ophtalmologiste au nouvel hôpital civil de Strasbourg, a précisé la conduite à tenir devant un œdème papillaire chez l'enfant à travers un cas clinique. Une collaboration étroite entre ophtalmologiste, pédiatre et neurologue est nécessaire pour optimiser la prise en charge diagnostique et thérapeutique et ainsi assurer le meilleur pronostic fonctionnel possible.

Article détaillé et abstracts congrès disponibles  
auprès de l'ARIBa

Internet : [www.ariba-vision.org](http://www.ariba-vision.org) – rubrique Publications

Youtube : ARIBa Association

FB : ariba-vision

Le glaucome congénital a ensuite été abordé par le **Pr Danièle Denis**, chef de service ophtalmologie de l'hôpital nord de Marseille. Les glaucomes congénitaux primitifs ou secondaires à des dysgénésies du segment antérieur peuvent survenir dans les 3 premières années de vie ; ils sont détectés pour au moins 60% des cas avant l'âge de 1 an. Sans prise en charge, ils évoluent rapidement vers la perte de vision.

Dans cette partie, le **Pr Hélène Dolfus**, ophtalmologiste, chef de service génétique médicale de l'hôpital universitaire de Strasbourg, a présenté les progrès et les défis majeurs de la génétique concernant les maladies rares. Un enfant sur 1 000 est touché par une maladie rare de l'œil ou de l'oreille. Le séquençage à haut débit représente une révolution dans la

recherche, avec l'identification de la diversité du génome humain et la dissection des bases moléculaires des maladies complexes.

Puis le **Dr Christophe Orssaud**, ophtalmologiste à l'hôpital européen Georges-Pompidou de Paris, a fait le point sur le risque phototoxique de la lumière. Le déséquilibre spectral lié au déficit de la lumière rouge par rapport à la lumière bleue serait peut-être à l'origine de cet effet délétère. Par ailleurs, l'exposition à une faible intensité peut provoquer l'arrêt de sa sécrétion de mélatonine, perturbant ainsi les rythmes circadiens.

**Anne-Catherine Scherlen**, responsable du centre de recherche Essilor Basse Vision à Paris, a ensuite présenté les avancées dans la famille des

aides optoélectroniques. L'arrivée massive des nouvelles technologies donnent de nouvelles perspectives pour augmenter l'efficacité des patients et réduire leur effort cognitif.

Devant l'ensemble des tâches du quotidien réalisées à l'aide d'un outil utilisant les Nouvelles technologies de l'information et de la communication (NTIC), **Lucie Bender-Gresse**, ergothérapeute à Strasbourg, a échangé sur le caractère indispensable de l'ergothérapie pour les rendre accessibles aux personnes déficientes visuelles, leur maîtrise représentant un réel défi.

Ce 13<sup>e</sup> congrès ARIBa a particulièrement mis en avant les avancées scientifiques importantes de notre connaissance des pathologies héréditaires et génétiques, ainsi que la néces-

sité de poursuivre les échanges interdisciplinaires entre les différents spécialistes, médicaux et paramédicaux, tous acteurs du parcours de soins pour une prise en charge toujours plus optimisée de nos plus jeunes patients et de leurs familles.

**Nous voudrions, au nom de l'ARIBa, remercier très chaleureusement Madame le Pr Speeg-Schatz pour la coordination et le programme d'une très grande qualité.**

**Romain Praud,**  
responsable relations  
santé Audioptic

Rendez-vous à la SFO en mai, puis à Nîmes en novembre 2022 pour un colloque sur le thème : «Tour d'horizon de la rééducation basse vision» en partenariat avec l'institut Aramav.