

Ce document présente les travaux du groupe d'experts réunis par l'Inserm dans le cadre de la procédure d'expertise collective, pour répondre aux questions posées par la Mutuelle générale de l'éducation nationale (MGEN) sur le dépistage et la prise en charge des déficits visuels chez le jeune enfant.

Il s'appuie sur les données scientifiques disponibles en date du dernier semestre 2001. Près de 1 500 articles et documents ont constitué la base documentaire de cette expertise.

Le Centre d'expertise collective de l'Inserm a assuré la coordination de cette expertise collective avec le Département animation et partenariat scientifique (Daps) pour l'instruction du dossier, et avec le service de documentation du Département de l'information scientifique et de la communication (Disc) pour la recherche bibliographique.

## Groupes d'experts et auteurs

Catherine ARNAUD, épidémiologie des maladies chroniques et handicaps, Inserm U 518, faculté de médecine Purpan, Toulouse

Joseph BURSZTYN, ophtalmologie pédiatrique, hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Paris

Jacques CHARLIER, département recherche et développement, Métrovision, Pérenchies

Sabine DEFOORT-DHELLEMMES, ophtalmologie, service d'explorations fonctionnelles de la vision, hôpital Roger-Salengro, Lille

Josseline KAPLAN, handicaps génétiques de l'enfant, Inserm U 393, hôpital Necker-Enfants-Malades, Paris

Jean-François LE GARGASSON, plasticité cérébrale et adaptation des fonctions visuelles et motrices, Inserm U 483, université Paris 7

William LENNE, consultant, Marseille

Pierre LÉVY, économie de la santé, laboratoire d'économie et de gestion des organisations de santé, université Paris-IX Dauphine

Béatrice PELOSSE, ophtalmologie pédiatrique, hôpital Armand-Trousseau, Paris

Serge PORTALIER, psychologie cognitive, directeur du laboratoire Développement et Handicap, université Lumière Lyon 2, Bron

Claude SPEEG-SCHATZ, ophtalmologie, hôpitaux universitaires de Strasbourg

François VITAL-DURAND, fonctions visuelles chez l'homme, Inserm U 371, Bron

# Ont présenté une communication

Chantal CHIREZ, orthoptiste, comité de dépistage de l'amblyopie du Douaisis, Somain

Claude DARRAS, opticien, Garches

Chantal DAUXERRE, orthoptiste, laboratoire de neuropsychologie des fonctions visuelles, École pratique des hautes études, Paris

Patrick JANAS, directeur de la publication du mensuel Bien Vu, Nice

Pierre-Marie MASSY, médecin conseiller technique de l'inspecteur d'académie de l'Oise, Beauvais

Martine MEYER, ophtalmologue, Centre de rééducation pour personnes malvoyantes, Paris

Marie-Dominique TABONE, Centre de bilans de santé de l'enfant de la Caisse primaire d'assurance maladie de Paris

Martine VACARIE, Bureau « Maladies chroniques, enfant et vieillissement », Direction générale de la Santé, Paris VII

# Sommaire

<b>Avant-propos .....</b>	<b>XI</b>
<b>Diagnostic et prise en charge .....</b>	<b>1</b>
1 Système visuel du nourrisson .....	3
2 Développement de la personne déficiente visuelle .....	25
3 Étiologie et diagnostic d'une amblyopie .....	45
4 Diagnostic des amétropies .....	55
5 Étiologie et diagnostic des déséquilibres oculomoteurs .....	59
6 Étiologie et diagnostic des pathologies des milieux transparents .....	75
7 Étiologie et diagnostic des pathologies rétinienne .....	83
8 Perspectives dans les méthodes d'exploration de la vision .....	107
9 Prise en charge optique et chirurgicale des amétropies .....	117
10 Prise en charge optique et pharmacologique de l'amblyopie réfractive ou strabique .....	129
11 Prise en charge chirurgicale des désordres oculomoteurs .....	139
12 Prise en charge chirurgicale des pathologies des milieux transparents .....	159
<b>Dépistage et prévention .....</b>	<b>169</b>
13 Données épidémiologiques .....	171
14 Déficits visuels héréditaires et dépistage .....	201
15 Situations à risque visuel et tests de dépistage .....	227
16 Dépistage des déficits visuels en population d'âge préscolaire .....	249
17 Aspects socioéconomiques .....	263

<b>Synthèse et recommandations .....</b>	<b>277</b>
<b>Communications .....</b>	<b>311</b>
Dépistage des anomalies de la vision à l'âge préscolaire : expérience du Centre de Bilans de santé de l'enfant de Paris .....	313
Dépistage de l'amblyopie à l'école maternelle : campagnes du Comité de dépistage de l'amblyopie du Douaisis .....	321
Dépistage des troubles visuels et accès aux soins en grande section de maternelle ou en cours préparatoire : expérience du Service de santé scolaire de l'Oise .....	325
Prise en charge des déficiences visuelles chez le jeune enfant : expérience d'une orthoptiste au sein d'une équipe multidisciplinaire ...	331
Prise en charge de l'enfant déficient visuel .....	347
Repérage des troubles visuels chez l'enfant : aspects réglementaires .....	357
Professions impliquées dans la prise en charge des déficits visuels du jeune enfant .....	361
Équipement optique des enfants .....	367
<b>Annexes .....</b>	<b>393</b>

# Avant-propos

En France, plus de 10 % des enfants âgés de moins de 5 ans pourraient présenter une ou plusieurs anomalies de la vision. Or l'on sait qu'un déficit précoce de la fonction visuelle peut interférer avec le développement de l'enfant et retentir sur l'ensemble de ses compétences, qu'elles soient motrices, cognitives ou affectives, et avoir ainsi des répercussions sur ses performances scolaires puis sur son insertion sociale et professionnelle.

Les déficits les plus fréquents (hypermétropie, myopie, astigmatisme et strabisme), souvent dénués d'impact immédiat notable sur le comportement ou la vie quotidienne du nourrisson ou du jeune enfant, sont parfois difficiles à déceler. S'ils ne sont pas diagnostiqués et traités précocement, ils peuvent être à l'origine d'une baisse irréversible de l'acuité visuelle, que l'allongement de la vie contribuera encore à majorer. Il est donc pertinent de s'interroger sur le bénéfice médical et économique d'un dépistage précoce et systématique des anomalies de la vision chez le jeune enfant et le nourrisson.

La Mutuelle générale de l'Éducation nationale a souhaité accéder à un bilan des connaissances sur les modalités de dépistage et de prise en charge précoces des différents types de déficits visuels rencontrés chez l'enfant.

Pour répondre à cette demande, l'Inserm a, dans le cadre de la procédure d'expertise collective, réuni un groupe d'experts médecins et chercheurs dont les compétences ont couvert l'ensemble des aspects du problème : épidémiologie, ophtalmologie pédiatrique, neurosciences, psychologie cognitive, génétique, ingénierie optique, économie...

Le groupe d'experts a structuré son analyse de la littérature internationale autour des questions suivantes :

- Comment se développent les structures et les fonctions visuelles chez l'homme ? Quelles en sont les étapes-clés ? À partir de quel âge peut-on détecter des anomalies ?
- Que sait-on des interactions entre un déficit des fonctions visuelles et le développement de l'enfant, en particulier l'apprentissage de la lecture ?
- Quelles sont les anomalies visuelles rencontrées chez le nourrisson et le jeune enfant, et leur étiologie ? Comment en faire le diagnostic ? Quelles sont les techniques diagnostiques validées ?
- Quels sont les modes de prise en charge (optique, chirurgicale, médicamenteuse) des différents troubles recensés ?
- Quelles sont les prévalences des différentes anomalies de la vision chez le nourrisson et l'enfant, et leur impact en santé publique ?
- Comment identifier des populations à risque ? Quels sont les facteurs génétiques impliqués dans les déficits visuels ? Quels sont les programmes de dépistage général ou spécifique mis en place chez les enfants d'âge préscolaire dans différents pays ? Quelle est l'efficacité de ces programmes ? Quelles sont les données sur les évaluations économiques des stratégies de dépistage et de traitement précoces ?

Une interrogation ciblée des bases bibliographiques Medline, Embase, Pascal et Psycinfo a permis de sélectionner plus de 1 400 articles. Au cours de 10 séances de travail organisées entre décembre 2000 et septembre 2001, les experts ont, chacun dans leur champ de compétences, présenté un bilan critique des publications qui leur ont été proposées pour analyse. Les toutes dernières réunions ont été consacrées à l'élaboration d'une synthèse commune et à la proposition de recommandations d'action et de recherche.

Des auditions ont été programmées et font l'objet de communications. Elles ont permis au groupe d'experts de prendre connaissance des résultats d'études pilotes de dépistage précoce dans certaines régions françaises, et de recueillir l'expérience de professionnels spécialisés dans la prise en charge des enfants malvoyants.

# Système visuel du nourrisson

L'œil est l'une des premières structures différenciées visibles chez le jeune embryon. On peut de façon concomitante observer une spécialisation précoce des relais sous-corticaux et des aires corticales dévolus au traitement du signal visuel. L'étude du développement de la vision ne se conçoit que dans ses relations avec celle de la maturation des structures qui contrôlent la position des yeux et les déplacements du corps dans un environnement plus ou moins stable. L'acte de voir implique donc une perception des éléments du corps et une maîtrise de ses déplacements. Cette compétence est acquise au cours d'une expérience visuelle et visuomotrice commençant à la naissance et se chargeant progressivement d'une dimension cognitive, affective et sociale qui favorise l'épanouissement de l'individu dans sa niche écologique. La perturbation de l'un quelconque des éléments de cette chaîne d'intégration des composantes visuelles de l'environnement peut interférer avec le développement de la fonction visuelle.

## Développement des structures et des fonctions visuelles

La cupule optique qui deviendra l'œil se différencie très tôt chez l'embryon et induit la formation des différentes parties de l'œil. La formation du globe oculaire intéresse les trois grandes catégories de tissu embryonnaire et résulte d'une extraordinaire interaction entre des éléments dissemblables. On comprend donc que de nombreux facteurs puissent en affecter la formation.

## Développement optique de l'œil

Le globe oculaire mesure environ 16,5 mm de diamètre à la naissance et 24 mm à l'âge adulte. Dès 18 mois, il atteint en moyenne 23 mm, une taille proche de sa dimension finale, ce qui a une incidence sur le choix de l'âge auquel il est recommandé de pratiquer certaines interventions chirurgicales. À la naissance, les milieux optiques sont clairs. Les propriétés optiques de l'œil ne constituent donc pas un facteur limitant des capacités visuelles chez le nouveau-né, mais la croissance du globe contribue à former une meilleure image sur la rétine. Chez l'enfant prématuré de moins de 35 semaines, des restes embryonnaires créent un flou dans les milieux optiques, normalement clairs à la naissance, affectant la transmission de l'image.

Le développement optique de l'œil n'est pas seulement guidé par un principe général de croissance. Un mécanisme de correction des imperfections de la réfraction est à l'œuvre pendant la croissance, qui amène la plupart des individus vers un état optique normal, l'emmétropie. On observe que la distribution de l'erreur de réfraction d'une population adulte est plus étroite que ne le laisse prévoir une distribution statistiquement normale, ce qui signifie que le processus d'emmétropisation tend à regrouper les valeurs autour de la réfraction parfaite. L'erreur réduite observée dans la population adulte est seulement d'une dioptrie, alors qu'elle se situe autour de deux dioptries et présente une grande dispersion des valeurs au cours de la petite enfance.

La croissance du globe (processus passif) contribue à cette emmétropisation, puisque la puissance réfractive du globe diminue avec sa croissance. Toutefois, elle ne suffit pas à l'expliquer totalement : il s'y ajoute une emmétropisation active, dépendante de l'expérience visuelle, et dont les mécanismes ne sont pas encore connus (Saunders et coll., 1995a).

## **Réfraction chez le nourrisson**

Ce domaine a été abordé de façon très complète dans la revue de Saunders (Saunders, 1995b) et dans un article récent de Mayer et coll. (2001). L'état de la réfraction n'est pas stable pendant les premières années de vie. Il évolue normalement vers une réfraction parfaite, dite emmétropisation. Mais une proportion significative des enfants ne suit pas ce parcours, ce qui peut conduire à une amblyopie unilatérale et contribuer à provoquer un strabisme. On comprend donc tout l'intérêt, et on en verra la difficulté, de suivre de près le développement de la réfraction.

### ***Hypermétropie***

Quelle que soit la méthode utilisée, les auteurs s'accordent sur le fait que l'enfant est hypermétrope de 2 à 3 dioptries vers 4 mois. Cette hypermétropie décroît rapidement au cours de la première année (1 à 2 dioptries à 1 an), l'enfant devenant progressivement et presque totalement emmétrope vers l'âge de 5 ans. Il continue cependant son parcours d'emmétropisation jusqu'au début de l'adolescence, comme le montre la courbe présentée dans la figure 1.1. (Figure manquante)

La non-emmétropisation constitue une cause majeure de strabisme et d'amblyopie chez les enfants suivis à 4 ans (Vaegan et Taylor, 1979 ; Atkinson, 1993 ; Mayer et coll., 2001). En effet, les défauts de réfraction constituent la principale cause d'amblyopie et de strabisme, surtout s'il s'agit d'une hypermétropie excessive, d'un astigmatisme important ou d'une différence de réfraction entre les deux yeux. Les efforts d'accommodation gênent alors le bon développement du couple accommodation-convergence, qui conditionne le bon équilibre oculomoteur. L'amblyopie et le strabisme résultent la plupart du temps d'une perturbation entre trois termes, la réfraction, l'accommodation et la convergence, qui sont physiologiquement dépendants les uns des autres et permettent la fonction binoculaire normale. Une étude de l'évaluation visuelle d'une population de nourrissons âgés de 5 à 15 mois a montré une proportion d'hypermétropie excessive ( $\geq 3$  dioptries) de l'ordre de 16 % (Vital-Durand et Ayzac, 1996).

### ***Myopie***

La proportion de nourrissons dont un œil au moins est myope dépend des critères utilisés. Si 4 % à 6 % des nouveau-nés présentent une myopie légère, les cas plus sévères n'excéderaient pas 1 %. Cette proportion augmente avec l'âge (Vincelet et coll., 1999). Si la myopie de la première année peut régresser temporairement, elle réapparaîtra systématiquement au cours de l'enfance, surtout si l'un des parents au moins est myope (Gwiazda et coll., 1996).

### ***Astigmatisme***

Un astigmatisme notable, égal ou supérieur à 0,75 ou 1 dioptrie selon les auteurs, est relevé chez 42 % à 62 % des enfants de 0 à 5 mois ; cette proportion n'est plus que de 20 % entre 25

et 45 mois. Banal s'il est isolé, l'astigmatisme associé à un autre défaut de la réfraction augmente le risque d'amblyopie et de strabisme (Abrahamsson et coll., 1992).

### ***Anisométrie***

Une différence de l'état réfractif entre les deux yeux cause une différence de netteté et de taille (anisiconie) de l'image qui est floue sur l'un des yeux. L'incidence de l'anisométrie varie avec l'âge et le critère utilisé. Après normalisation des données, elle se situerait autour de 5 % à partir de 1 an.

Le caractère héréditaire des amétropies est démontré de nombreuses façons, entre autres par l'observation que les valeurs de la réfraction des jumeaux monozygotes diffèrent moins que celle des jumeaux dizygotes (Valluri et coll., 1999). Les expérimentations sur le primate montrent que l'anisométrie est responsable d'amblyopie, mais que d'autres facteurs que la défocalisation optique contribuent à l'amblyopie ou au strabisme. Il existe une tendance à développer conjointement ces pathologies, vraisemblablement d'origine génétique (Smith et coll., 1999).

Des « valeurs physiologiques » de la réfraction ont été proposées par différents auteurs. Ainsi, Clergeau (2000, ?) a effectué des mesures de la réfraction sous cycloplégie sur une population d'enfants âgés de 9 mois à 7 ans : dans le cadre de ces études, qu'elles soient transversales (pour mesurer l'évolution des amétropies au niveau d'une population) ou longitudinales (pour mesurer cette évolution au niveau de l'individu), des mesures ont été effectuées à 9-13 mois, 24 mois puis entre 5 et 7 ans. L'analyse statistique de la répartition des valeurs de réfraction dans cette population, après correction par les valeurs moyennes d'emmétropisation observées et confrontation avec les données de la littérature, permet à l'auteur de proposer, pour un enfant âgé de 9 à 12 mois, les normes suivantes : myopie  $\leq 1$  dioptrie, hypermétropie  $\leq 3,75$  dioptries, astigmatisme  $\leq 1,75$  dioptries, anisométrie  $\leq 1$  dioptrie. Toutefois, la valeur limite pour la myopie pourrait être plus élevée, certains préconisant 2 voire 3,5 dioptries ; en réalité, la valeur de 3,5 dioptries peut être considérée comme la limite à partir de laquelle le risque amblyogène est maximal.

### **Développement de la rétine**

À la naissance, la rétine maculaire est immature, mais la rétine périphérique est identique à celle de l'adulte. Tous les photorécepteurs (100 millions de bâtonnets et 5 millions de cônes) et les neurones sont déjà présents. La croissance du globe, l'allongement de l'article externe des photorécepteurs (segment constituant la partie photosensible du récepteur) et leur agglomération dans la fovéa contribuent à l'amélioration de la qualité de l'image sur la rétine, par l'augmentation de la fréquence d'échantillonnage des photorécepteurs et de la sensibilité de l'ensemble (Banks et Benett, 1988 ; Popovic et Sjostrand, 2001). La distance entre les articles externes des cônes constituerait le principal facteur limitant la vision du nourrisson.

Le développement progressif de la partie photosensible des cellules photoréceptrices suit la même courbe de développement que l'acuité visuelle (Wilson, <sup>6</sup> 1988). La maturation de la réponse des bâtonnets a été bien étudiée (Fulton et coll., 1996 ; Hansen et Fulton, 2000) : la capacité de détection d'un stimulus scotopique (vision crépusculaire) de 2 degrés présenté à une excentricité de 10 et 30 degrés a été testée chez des enfants âgés de 10 à 26 semaines. À 26 semaines, les capacités de détection rejoignent celles de l'adulte. La longueur du segment externe des bâtonnets et la densité de rhodopsine expliquent vraisemblablement la diminution

de ce seuil au cours de la maturation. De façon générale, le travail de Wilson (1988) montre une évolution parallèle des paramètres cellulaires rétinien décrits et des capacités sensorielles.

### **Développement des fonctions corticales**

L'information visuelle codée par la rétine est relayée par le corps genouillé latéral au niveau du thalamus, avant de parvenir au cortex cérébral.

Dans les semaines qui suivent la naissance, la vision du nouveau-né est probablement assurée principalement par des voies sous-corticales, l'émergence des processus corticaux survenant vraisemblablement à partir de l'âge de 2-3 mois, avec l'apparition du sourire social et de l'exploration visuelle systématique et volontaire. C'est aussi le moment où s'améliore la vision des enfants atteints du syndrome de retard de maturation visuelle décrit par Beauvieux (pour revue Fielder et coll., 1991). L'atteinte sous-corticale se résoudrait avec le développement des fonctions corticales. Pour tester cette hypothèse, Cocker et coll. (1998) ont étudié trois réponses comportementales aux cartes d'acuité : une fonction corticale de discrimination, une fonction sous-corticale de contrôle du regard et une fonction strictement corticale de réponse pupillaire à un réseau. Ces réponses sont retardées dans le syndrome de Beauvieux, indiquant que même si le déficit est d'abord sous-cortical, il retarde l'émergence de la réponse corticale. La rapidité de l'amélioration des capacités visuelles suggère que l'anomalie structurelle est localisée plutôt qu'étendue. Plus récemment, Taylor distinguait trois types de retard de maturation visuelle, selon que le déficit était isolé ou associé à une atteinte périphérique ou centrale (Taylor, 1990).

Certains déficits visuels sont la conséquence d'une pathologie survenant non pas au niveau du globe oculaire, mais dans les structures nerveuses, généralement corticales et donc responsables du traitement des influx transmis par le nerf optique. Parfois appelée cécité corticale, la nature et les possibilités thérapeutiques de ce type de déficit devraient faire préférer, chez l'enfant, le terme de déficit visuel d'origine centrale (*cortical visual impairment*), car cette pathologie s'accompagne le plus souvent d'un contrôle défectueux de la motricité oculaire volontaire et de l'attention qui n'appartiennent pas à la définition de la cécité corticale. La cécité corticale est cependant connue chez l'enfant et s'accompagne généralement d'une récupération spontanée. Cette pathologie est citée pour mémoire car elle n'appartient pas aux déficits pouvant faire l'objet d'un dépistage (Cioni et coll., 1997). 7

La connectivité corticale est normalement déjà très élaborée à la naissance. Les réseaux de connections évoluent vers la maturité au cours des premiers mois. L'imagerie fonctionnelle chez le nourrisson montre que le cortex visuel fonctionne sur un mode adulte à l'âge de 15 mois (Martin et coll., 1999). Le remodelage synaptique, largement dépendant de l'expérience visuelle, est caractérisé par une période sensible, ou critique, très importante pour le développement harmonieux de la vision.

### **Période critique et plasticité cérébrale**

Les auteurs s'accordent à recommander que la détection et le traitement des troubles visuels soient effectués le plus précocement possible, lors de la période critique du développement (Hubel et Wiesel, 1965 ; Beardsell et coll., 1999). En effet, des expériences chez l'animal ont montré qu'il existe une période critique entre la naissance et l'âge adulte, durant laquelle la privation visuelle d'un œil entraîne une perte d'activité irréversible des neurones visuels

corticaux normalement stimulés par cet œil. De nombreux travaux ont défini l'étendue et l'amplitude de la sensibilité de la fonction binoculaire à la perturbation de l'expérience visuelle. Celle-ci peut prendre la forme de privation des formes (par suture des paupières d'un œil), d'anomalie de la réfraction (un œil est équipé d'une lentille le rendant myope ou hypermétrope) ou de strabisme expérimental par résection d'un muscle extraoculaire. Dans tous les cas, on obtient une amblyopie plus ou moins profonde si la restriction de l'expérience visuelle a lieu à un âge précoce (Wiesel, 1982).

Chez le chat, la période critique se situe entre la 4<sup>e</sup> semaine et le 4<sup>e</sup> mois (Hubel et Wiesel, 1970). Avant le 1<sup>er</sup> mois, la privation visuelle n'entraîne aucune déficience visuelle car les chatons utilisent peu leurs yeux (leurs yeux ne s'ouvrent que vers le 10<sup>e</sup> jour, et les chatons restent à l'obscurité, près de leur mère, durant plusieurs semaines encore). Après le 1<sup>er</sup> mois, la sensibilité à la privation oculaire augmente rapidement et devient maximale au cours des premières semaines de la période critique : la fermeture d'un œil durant quelques jours suffit alors à déformer notablement l'histogramme de dominance oculaire. Après l'âge de quatre mois, la sensibilité à la privation visuelle décroît, c'est-à-dire que la durée de privation requise pour entraîner un déficit visuel comparable augmente régulièrement. Chez le singe, la période critique commence dès la naissance et dure plus longtemps que chez le chat, jusque vers la fin de la première année ; au cours de cette période, même une privation sensorielle ne durant que quelques jours modifie considérablement la répartition de la dominance oculaire (pour revue, Olitsky et coll., 2002).

Chez le singe adulte, la privation visuelle, quelle qu'en soit la durée, n'entraîne aucune déficience visuelle, que ce soit en termes de cécité, de déficience corticale ou d'atrophie des corps genouillés latéraux. L'absence d'image rétinienne au début de la vie induit ainsi des déficiences durables dans la fonction 8 corticale (Blakemore et coll., 1978).

La période critique (ou sensible) correspond donc à cette période durant laquelle la restriction de l'expérience visuelle entraîne une amblyopie (pour revues Daw, 1995 ; Kiorpes et McKee, 1999). Chez l'animal, sa détermination dépend de la sévérité et de la durée de la restriction visuelle, et du niveau du système anatomique étudié : chez le singe macaque, les cellules nerveuses spécialisées appartenant aux niveaux les plus élevés du système (cortex visuel secondaire) ont ainsi une période critique plus longue que celles appartenant aux niveaux inférieurs (cortex visuel primaire) (Daw, 1998).

La notion de plasticité cérébrale recouvre l'ensemble des phénomènes permettant aux neurones de modifier leurs connexions et leur organisation en fonction des expériences vécues par l'organisme. Elle intervient dans le façonnement de l'organisme au cours du développement pré-et postnatal, pendant l'apprentissage précoce du jeune individu après la naissance, mais aussi lors des apprentissages chez l'adulte. La plasticité cérébrale joue un rôle essentiel au cours de la période sensible, et peut-être au-delà.

L'extrapolation des données animales à l'homme indique que la période sensible ou critique suit vraisemblablement un profil en cloche asymétrique. Elle débiterait entre 4 et 6 mois, présenterait un maximum vers 18 mois et diminuerait lentement jusqu'à 5 ou 7 ans. L'expérience clinique de récupération des amblyopies confirme ces résultats (Roth et coll., 1977), bien que quelques cas d'amblyopie récupérés au-delà de 7 ans aplatissent la courbe du côté de son extinction. Une illustration extrême de la période sensible est l'amélioration très rapide de l'acuité après la levée précoce de l'obstacle visuel chez 28 enfants porteurs d'une cataracte congénitale, opérés entre 1 semaine et 9 mois. Immédiatement après l'ablation du

cristallin, l'acuité est celle que l'on observe chez un nouveau-né. En l'espace d'une semaine, la résolution spatiale est déjà très augmentée et l'amélioration se poursuit avec la prolongation de l'expérience visuelle (Maurer et coll., 1999).

## Évaluation des fonctions visuelles

L'étude clinique de la fonction visuelle permet d'en évaluer le développement. Les méthodes comportementales permettent de suivre l'émergence des fonctions visuelles, à travers l'évaluation de l'ensemble de la chaîne de réception, de traitement et d'élaboration des conduites.

### Capacités sensorielles

Première étape de cette chaîne, la capture des paramètres de la stimulation visuelle est évaluée à partir des réponses oculomotrices observables directement. 9

#### *Résolution spatiale (acuité visuelle)*

L'acuité visuelle du nourrisson est mesurée depuis l'introduction par Fantz de la technique du regard préférentiel (Fantz et coll., 1962). Après les premières applications cliniques (McDonald et coll., 1985 ; Teller et coll., 1986), les mesures sont devenues de plus en plus précises et généralisables avec l'amélioration des procédures (Vital-Durand, 1992).

Dans ce test, l'examineur, séparé de l'enfant par un écran, observe par un petit orifice la direction du regard de l'enfant quant lui est présentée une série de cartes d'acuité portant à l'une de leurs extrémités un motif imprimé de dimension et contraste calibrés. Ne sachant pas de quel côté est situé le motif, l'observateur doit le découvrir grâce au regard du nourrisson ; la présentation de mires calibrées de plus en plus fines permet de déterminer le plus fin motif attirant systématiquement le regard de l'enfant, et donc l'acuité visuelle.

Cette méthode simple et rapide, mais qui exige un certain entraînement de la part de l'expérimentateur, est maintenant répandue en clinique. Les valeurs de l'acuité binoculaire en fonction de l'âge (tableau 1.I)<sup>1</sup> montrent que les capacités de détection sont déjà remarquables à un stade précoce. Cette acuité, ou plus exactement ce niveau de résolution spatiale, est supérieure à l'acuité morphoscopique qui consiste à reconnaître une forme, que ce soit un dessin ou une lettre, et qui ne peut être mesurée qu'à l'âge de 2-3 ans. Dès que l'on peut mesurer l'acuité morphoscopique, et particulièrement chez l'adulte, on observe une différence systématique entre ces deux acuités, de l'ordre de racine carrée de 2.

**Tableau 1.I : Acuité visuelle (résolution spatiale) en fonction de l'âge (d'après Vital-Durand, 1992)**

Résolution spatiale		
Âge	Dixièmes	LogAMR Cycles/degré
Premières semaines	1/20	1,3                      1
3 mois	1/10	1,0                      3
6 mois	2/10	0,7                      6
9 mois	3/10	0,5                      9
12 mois	4/10	0,4                      12
LogAMR : logarithme de l'angle minimum de résolution		

1. Les cliniciens cotent l'acuité sur une échelle de 10 : l'acuité normale est 10/10<sup>e</sup> ou 1. Les physiologistes préfèrent les cycles par degré d'angle visuel (cpd) : 30 cpd sont l'équivalent de 10/10<sup>e</sup>. Les scientifiques utilisent le logarithme de l'angle minimum de résolution (AMR) : l'acuité normale est de 0 logAMR.

On peut également utiliser les potentiels évoqués visuels (PEV) pour mesurer la résolution spatiale. L'utilisation des PEV damiers est restée expérimentale (Moskowitz et Sokol, 1985 ; Taylor et McCulloch, 1992)). La forme de l'onde recueillie sur l'occiput après stimulation des yeux atteint ses caractères adultes vers l'âge de 6 mois pour les fréquences spatiales moyennes, c'est-à-dire pour les objets sans détails fins. Les réponses pour des stimuli plus fins s'améliorent progressivement, ainsi que leur latence jusque vers l'âge de 5 ans. Mais il ne faut pas oublier que le potentiel évoqué est la réponse du cortex visuel primaire, qui ne renseigne pas sur les capacités de traitement perceptif de l'image.

### ***Sensibilités au contraste et aux couleurs***

L'enfant âgé de 5 semaines ne perçoit pas les contrastes inférieurs à 20 % (Atkinson et coll., 1977). Cette sensibilité s'améliore rapidement au cours des premières années, mais n'atteindra les valeurs adultes, de l'ordre de 0,4 %, qu'au début de l'adolescence (Abramov et coll., 1984 ; Beazley et coll., 1980). Cette limitation de la sensibilité ne constitue pas une gêne significative pour la fonction visuelle du jeune enfant : en effet, la plupart des objets qui nous entourent, dont les visages, présentent des contrastes beaucoup plus élevés que 20 %. Les contrastes entre la sclère, la pupille et l'iris sont aisément perçus par les nourrissons, même chez les sujets dont l'iris est relativement clair ; ces détails sont donc facilement perceptibles.

La sensibilité aux couleurs est explorée par des techniques de potentiels évoqués et des méthodes comportementales. La réponse électrique est toujours plus précoce, puisqu'elle ne traduit que les premiers maillons de la chaîne de traitement, en deçà de l'étape de programmation motrice de la réponse. Ainsi, il est démontré que l'enfant commence à discriminer les couleurs du blanc au cours du deuxième mois (Teller et coll., 1978) et devient rapidement sensible dans toutes les directions du diagramme de la Commission internationale de l'éclairage qui définit l'espace des couleurs (Knoblauch et coll., 1998). Les mesures comportementales confirment que, vers l'âge de 3 mois, l'enfant discrimine toutes les teintes

et qu'il n'atteindra l'extrême finesse de la sensibilité adulte que vers l'adolescence (Knoblauch et coll., 2001).

### ***Sensibilité aux mouvements***

Le développement de la sensibilité au mouvement a fait l'objet de plusieurs études. Un aspect particulier qui retient toute l'attention est la possibilité de percevoir une forme dans un objet en mouvement à partir de la corrélation de différentes parties de l'objet. Ce phénomène d'acuité visuelle dynamique (*form from motion*) est attribué à la voie magnocellulaire et aux aires visuelles du système cortical pariétal. Il est très utilisé implicitement dans l'éducation spécialisée des enfants porteurs de déficits de la vision statique des formes attribuée au canal parvocellulaire. Il est montré que la possibilité de détecter l'ouverture d'un anneau de Landolt dans un stéréogramme pseudo-aléatoire dynamique (kinématogramme) est déjà présente à l'âge de 4 ans et atteint un niveau adulte en termes de contrastes vers l'adolescence (Schrauf et coll., 1999). Il est intéressant de noter qu'il n'existe pas de corrélation forte entre l'acuité visuelle statique et dynamique, un argument qui renforce la spécialisation des canaux magno- et parvocellulaires.

Le magnosystème est peut-être plus précoce dans son développement que le parvosystème, de sorte qu'il n'est pas soumis aux mêmes limitations. La sensibilité au mouvement se rencontre dans presque tous les systèmes visuels du règne animal et traite un signal en 4 dimensions (volumétriques et temporelles), ce qui a un rôle écologique fondamental dans la détection des prédateurs ou des proies. Les études chez l'enfant montrent que vers 14-15 semaines, la sensibilité se rapproche de celle de l'adulte (Wattam-Bell, 1996). Cette fonction est souvent épargnée dans les atteintes de l'acuité. Les images contrastées et en mouvement sont donc largement utilisées dans l'éducation spécialisée des enfants déficients visuels. Enfin, on soupçonne fortement que certaines atteintes du magnosystème perturbant la sensibilité au contraste et au mouvement sont responsables de certaines formes de dyslexie. L'enfant ne percevrait pas correctement l'emplacement relatif des lettres et des mots dans la ligne.

### ***Sensibilité à l'orientation***

La capacité de distinguer l'orientation de deux réseaux a été mesurée par la technique des potentiels évoqués (Braddick et coll., 1989) et par la méthode du regard préférentiel. Les résultats concordent sur le fait que, vers l'âge de 4 mois, les enfants sont capables d'une remarquable sensibilité à l'orientation et qu'ils ont déjà une sensibilité meilleure aux orientations cardinales, verticales et horizontales qu'obliques (Leehey et coll., 1975).

### ***Vision binoculaire***

L'état de vision binoculaire est la capacité de percevoir une image unique, nette et en relief, à partir de deux images rétinienne distinctes. Une vision binoculaire satisfaisante nécessite la présence de trois niveaux :

- la vision simultanée : formation et enregistrement par le cerveau de deux images rétinienne ;
- la fusion motrice et sensorielle, par laquelle les deux images sont comparées, associées, unifiées ;
- la stéréoscopie, ou possibilité de percevoir une image en relief.

La fusion est conditionnée par une motricité harmonieuse des deux yeux et une correspondance parfaite entre les fovéas droite et gauche. La stéréoscopie nécessite simultanément et fusion et sa présence témoigne d'une vision binoculaire satisfaisante.

La possibilité de percevoir une image en relief sur la base de la disparité<sup>2</sup> des deux images rétiniennes a été étudiée avec trois méthodes en parallèle : le regard préférentiel, la poursuite de *randots* (abréviation de *random dot stereogram*, néologisme désignant un stéréogramme de points aléatoires) en mouvement et les potentiels évoqués en réponse à des *randots*. Les résultats indiquent que le nombre d'enfants capables de percevoir l'image en relief augmente significativement autour du 4<sup>e</sup> mois pour atteindre 100 % vers le 7<sup>e</sup> mois (Held et coll., 1980 ; Teller, 1982). Les données obtenues par la technique des PEV indiquent que le signal est traité au niveau cortical avant l'expression de la réponse comportementale (Braddick et coll., 1980). La réponse électrophysiologique est obtenue en présentant à chaque œil un stimulus périodique dont la phase est modulée sur l'un d'eux. La modification périodique de la réponse, qui survient quand les deux stimulations se trouvent en phase, indique l'existence d'une intégration binoculaire. Après son apparition vers le 4<sup>e</sup> mois, la stéréoscopie atteint rapidement les valeurs adultes. Les mesures comportementales et les études électrophysiologiques (potentiels évoqués corrélés) convergent vers un âge moyen d'apparition de la fonction binoculaire entre la 10<sup>e</sup> et la 16<sup>e</sup> semaine (Braddick, 1996).

Les méthodes de regard préférentiel observent la préférence du nourrisson pour un stimulus qui alterne entre une présentation corrélée et une présentation anticorrélée (c'est-à-dire qui alterne une image d'ordinateur en relief et une image plane). On observe une légère précocité des réponses électrophysiologiques par rapport aux réponses comportementales, comme cela se vérifie lors de toutes les comparaisons de ces deux méthodes. En effet, la réponse électrophysiologique n'implique que l'aire corticale visuelle striée, alors que la réponse comportementale requiert en outre la participation des aires préstriées et préfrontales d'exécution d'une tâche, en l'occurrence un mouvement oculaire. En clinique, on teste la stéréoscopie sur des *randots* dès le 6<sup>e</sup> mois avec la plaquette de Lang (Lang, 1985) (ou le relief-tropique). L'enfant est invité à montrer du doigt le motif qui apparaît en relief sur une plaquette.

Les auteurs s'accordent sur le fait que la stéréoaucuité, mesurée par la plus petite disparité rétinienne détectée, croît rapidement, en quelques semaines, d'une valeur de 80 minutes d'arc à 4 mois jusqu'à la valeur adulte de 1 minute d'arc. Les études fines du développement de la capture manuelle montrent que l'enfant utilise dès le 5<sup>e</sup> mois cette perception de la profondeur pour guider sa main avec précision (Granrud et coll., 1985).

Une fonction binoculaire normale suppose que l'alignement oculaire est suffisamment bien contrôlé. La plupart des enfants ont développé un alignement oculaire (réglé par la fonction de vergence) suffisant pour permettre une

2. Les images d'un objet fournies par les deux yeux sont légèrement décalées, car elles sont observées à partir de deux points différents. Cette disparité est à l'origine de la perception binoculaire du relief ou stéréoscopie. vision binoculaire dès l'âge de 12 semaines (Hainline et Riddell, 1996). Les études de l'alignement oculaire à cet âge sont compliquées par l'existence d'un angle kappa (différence entre l'axe optique et l'axe anatomique de l'œil) augmenté à cet âge. La dépendance relative de l'alignement oculaire et de la fonction binoculaire a fait l'objet d'une étude de Birch et Stager (1985) montrant que des enfants strabiques ésootropes (converger) ont une vision binoculaire jusque vers le 4<sup>e</sup> mois, puis la perdent : l'absence de

binocularité sensorielle n'est donc pas la cause, mais une conséquence, du strabisme. Ces résultats ont été confirmés par Wattam-Bell et coll. (1987). Ces données indiquent que c'est le versant moteur de la boucle sensorimotrice qui est perturbé, et non pas seulement l'entrée sensorielle. Les effets de ces perturbations de la boucle sensorimotrice s'ajoutent aux effets résultant de l'altération de la qualité de l'image rétinienne (défaut de réfraction) dans la genèse de l'amblyopie et du strabisme. Il est donc essentiel de prendre en compte tous ces facteurs dans le choix du meilleur moment pour pratiquer la chirurgie de réalignement des yeux strabiques. Les résultats sont l'objet d'observations contradictoires : il semble difficile de maintenir une vision binoculaire même si celle-ci a pu être rétablie temporairement (Charles et Moore, 1992).

### ***Champ visuel***

Pour mesurer le champ visuel, l'examineur se place en face de l'enfant et observe la direction du déplacement des yeux quand un stimulus (une boule ou des diodes) est présenté le long d'un arc. Le stimulus peut être statique ou dynamique, le stimulus de fixation pouvant être supprimé lors de la présentation du stimulus périphérique. Les résultats montrent que le champ visuel est restreint à quelques 30 degrés de chaque côté du point de fixation dans la direction horizontale vers 1 mois (Mohn et Van Hof-Van Duin, 1986) et qu'il s'élargit rapidement pour être proche des valeurs adultes à l'âge de 1 an. Le champ dynamique est un peu plus étendu que le champ statique (Sireteanu, 1996). Le test du champ visuel par confrontation donne des résultats assez fiables, mais les techniques employées sont difficilement applicables à la clinique.

### **Capacités sensorimotrices**

Il s'agit d'étudier comment les capacités sensorielles se traduisent par des actes moteurs, volontaires ou automatiques.

### ***Développement de l'accommodation***

L'accommodation est la capacité de mettre l'image au point sur la rétine : elle repose sur le relâchement du cristallin et le lien entre l'accommodation et la La binocularité sensorielle permet de voir une seule image avec les deux yeux. La binocularité sensorimotrice permet de voir une seule image et d'aligner les deux yeux sur la cible. convergence, ces deux facteurs évoluant tout au long de la vie. La perception du flou est le stimulus qui déclenche l'accommodation. On peut montrer que les nourrissons, dès l'âge de 2 mois, sont capables d'épisodes d'accommodation parfaite. Si dans les meilleures conditions l'enfant peut manifester une accommodation de type adulte vers l'âge de 4 mois, c'est seulement vers la fin de la première année que l'accommodation est précise et constante (Howland et coll., 1987).

Si l'on tient compte de la faible acuité visuelle du nourrisson, restreinte par la distance qui sépare les cônes fovéaux, l'accommodation n'est jamais un facteur limitant l'acuité visuelle. Ainsi, les valeurs d'acuité angulaire observées restent les mêmes, que le stimulus soit présenté à 30 cm ou à 6 m de distance (Cornell et McDonnell, 1986). Cependant, les notions d'espace extracorporel, d'espace de préhension, de zones d'attention et les dimensions des stimuli disponibles dans l'environnement peuvent restreindre l'acuité visuelle à l'espace proche de la capture des stimuli. L'apprentissage assure l'extension progressive de cet espace (Hatwell, 1986 ; Streri, 1991). Si le nourrisson peut percevoir des objets éloignés, il manifeste une préférence forte pour les stimuli proches, de grande dimension et suffisamment saillants.

## ***Fixation***

Elle est obtenue à la naissance si le nouveau-né, qui est photophobique, est placé en éclairage mésopique bas (éclairage faible). L'instabilité précoce de la fixation est probablement la conséquence du faible niveau d'acuité centrale car elle se stabilise au cours des premières semaines pour devenir stable, précise et soutenue.

## ***Motricité oculaire***

Elle constitue le geste le plus fréquent de notre activité motrice coordonnée, le plus précoce et peut-être le plus résistant au vieillissement. On distingue trois types de mouvements oculaires : les saccades (mouvements rapides), les mouvements de poursuite et les mouvements de stabilisation. Ces différentes catégories ont été revues par Shupert et Fuchs (1988).

Des éléments de saccade peuvent être obtenus dès la naissance si l'on adapte les critères d'accélération et de vitesse maximum (Buquet et coll., 1992). Les enregistrements sont réalisés par une technique de réflexion d'un signal infrarouge sur le limbe de l'iris. Cette technique, comme la technique classique d'électro-oculographie, montre un développement rapide de la précision des saccades (Hainline et coll., 1984), qui deviennent comparables à celles de l'adulte entre 4 et 7 mois (Harris et coll., 1993). Le nombre de saccades réalisées pour effectuer un déplacement de grande amplitude se réduit progressivement. L'accélération, la précision et la vitesse des saccades augmentent dans le même temps. Un défaut de la programmation ou de l'amplitude des saccades est un signe clinique intéressant pour l'examen orthoptique ou neuro-ophtalmologique. Le test du château (créneaux) de Labro permet un examen qualitatif rapide de la capacité d'anticipation des saccades sur une cible en déplacement derrière une série de masques (Labro et Rigal, 1996). Il s'agit d'un panneau de 50 cm × 25 cm découpé de deux créneaux le long d'une de ses grandes dimensions. On observe les mouvements oculaires de poursuite d'un stimulus déplacé lentement derrière les créneaux. On teste ainsi la capacité d'anticipation, et accessoirement l'étendue du champ visuel. L'examineur observe la poursuite visuelle et la coordination entre l'œil et la tête d'un enfant auquel est présentée une cible en mouvement qui disparaît et réapparaît dans les créneaux.

Les mouvements de poursuite permettent à l'œil de poursuivre une cible en déplacement, sans que l'image de l'objet ne s'écarte de la fovéa. Les techniques électrophysiologiques d'enregistrement des mouvements oculaires mettent en évidence des épisodes de poursuite lisse, sans surcharge saccadique, dès les premières semaines (Buquet et Charlier, 1996). Mais il faut attendre environ l'âge de 2 mois pour observer des épisodes prolongés de poursuite bien régulière d'amplitude égale à celle du stimulus et sans retard (Aslin, 1981). On peut examiner les capacités de poursuite à l'œil nu chez le jeune enfant à qui on présente un stimulus en déplacement pendulaire, de profil de vitesse sinusoïdal, et montrer que cette réponse peut être améliorée par l'entraînement (Picard et coll., 1991).

Les mouvements de stabilisation de la perception intègrent les mouvements de la tête, de l'objet et de l'image sur la rétine pour en annuler les effets. Ils mettent en jeu la nuque et le tronc. Ce sont des mouvements automatiques et inconscients qui sont présents dès le 4<sup>e</sup> mois.

Les mouvements de vergence assurent l'alignement de chaque œil sur la cible à toutes les distances supérieures au *punctum proximum* (point le plus proche permettant l'accommodation). La vergence, liée à l'accommodation, permet le développement

harmonieux de la vision binoculaire. Il est donc logique que les mouvements de vergence soient déjà très précis au 4<sup>e</sup> mois, quand apparaît la vision stéréoscopique. On observe dès l'âge 2 mois des mouvements de vergence d'une précision supérieure à 4 degrés (Hainline et Riddell, 1995). Ainsi, la vergence accommodatrice serait obtenue vers 2 mois (Aslin et Dumais, 1980) et la vergence fusionnelle serait fonctionnelle vers 4 mois (Slater et Findlay, 1975).

Le nystagmus optocinétique binoculaire est constitué par une série de saccades en réponse au déplacement d'une scène visuelle. Ce comportement automatique indique le niveau de maturation des voies visuelles et oculomotrices.

L'examen de cette réponse contribue au diagnostic de quelques désordres oculomoteurs. Il est présent dès le plus jeune âge, mais sous une forme rudimentaire et en réponse à une faible gamme de vitesse. L'évolution vers la maturité s'effectue au cours de la première année.

Le nystagmus optocinétique monoculaire est un indicateur fiable mais non absolu d'un désordre binoculaire précoce. L'enfant regarde en vision monoculaire les motifs imprimés (rayures ou dessins contrastés) sur un cylindre dont le sens de rotation est alterné. L'observateur estime la dynamique des mouvements oculaires.

Au cours des quatre premiers mois de vie, la réponse à la stimulation monoculaire n'est déclenchée que par les stimuli se déplaçant dans une direction temporonasale. La physiologie a montré que les structures mises en œuvre sont sous-corticales (Hoffmann et coll., 1994). La disparition progressive de la préférence temporonasale à partir du 6<sup>e</sup> mois (Naegle et Held, 1982) met en œuvre un circuit cortical probablement partagé par la fonction binoculaire et la poursuite lisse : ces trois éléments de la réponse suivent en effet un sort commun, les uns n'apparaissant pas sans les autres. Vers le 12<sup>e</sup> mois, les réponses aux deux directions de la stimulation deviennent symétriques, sauf dans les cas où la vision binoculaire est incomplète ou altérée. Cependant, quelques cas contredisent cette règle (Wattam-Bell, et coll., 1987). Un travail de Shawcat et coll. (1995) montre que c'est un déséquilibre de la rivalité entre les deux yeux qui empêche la symétrisation du nystagmus optocinétique. En effet, si l'un des deux yeux n'est pas fonctionnel, la rivalité binoculaire est absente et la symétrisation ne s'instaure pas. Ces réponses peuvent être observées directement par un observateur entraîné. Malheureusement, ces techniques d'électro-oculographie ne sont pas facilement accessibles à cet âge précoce.

Concernant la coordination œil-tête-main, l'image rétinienne déclenche séquentiellement la rotation de l'œil pour centrer la fovéa sur l'objet, la rotation de la tête qui ramène l'œil dans l'axe de la tête et enfin guide la main vers l'objet. On assiste donc à une capture fovéale, puis céphalique et enfin manuelle. Chacune de ces étapes a fait l'objet d'études précises qu'il n'est pas possible de détailler ici. Qu'il suffise de mentionner que le guidage visuel de la main est précoce (von Hofsten, 1982 ; Carchon et Bloch, 1996) et que l'adaptation de cette chaîne comportementale en pince pouce-index devient précise et rapide vers le 4<sup>e</sup> mois, avec l'opposition pulpe contre pulpe de ces deux doigts.

### **Vision cognitive et bases physiologiques de la dyslexie**

L'apprentissage de la lecture requiert un ensemble de capacités sensorielles, motrices et cognitives complexes. C'est parfois à l'âge, tardif, de la lecture que se révèlent les

conséquences d'un défaut qui n'avait pas eu auparavant de conséquence apparente sur le développement de l'enfant.

On sait que certaines difficultés d'apprentissage de la lecture résultent d'un simple défaut de réfraction qu'il serait aisé et efficace de corriger, à condition que le trouble soit découvert. La dyslexie est une pathologie propre qui pose une difficulté majeure, et dont l'origine et la prise en charge constituent un problème de santé publique. Les bases physiologiques de certaines dyslexies commencent à être connues et méritent qu'on s'y arrête. Sachant que la voie magnocellulaire issue de la rétine véhicule préférentiellement les signaux relatifs à l'espace, il est intéressant de noter que Livingstone et coll. (1991) ont montré, chez certains dyslexiques, l'existence d'un nombre inférieur de cellules dans les couches magnocellulaires du corps genouillé latéral, et de cellules plus petites. L'atteinte du système magnocellulaire est aujourd'hui confirmée chez certains dyslexiques ; elle s'accompagne d'un déficit phonologique, c'est-à-dire d'un défaut de la capacité à localiser les lettres en fonction d'un son. D'où, par exemple, la difficulté de lire des non-mots (ou mots forgés, qui n'existent pas). Ces sujets dyslexiques ont des difficultés à percevoir le mouvement cohérent de points aléatoires, le papillotement d'un champ uniforme et des réseaux sinusoïdaux papillotants (Cornelissen et coll., 1998).

La dyslexie n'est pas causée par un défaut de perception des formes dans des conditions difficiles. La difficulté de lecture n'est pas accompagnée par une réduction de la capacité à reconnaître des lettres en présentation rapide de bas contraste. La dyslexie est plutôt en rapport avec un défaut d'organisation des perceptions dans l'espace qui pourrait, selon le type de dyslexie, être attribué à un contrôle médiocre des mouvements oculaires, ou à un déficit de l'analyse des données spatiales par le cortex pariétal.

Chez les enfants porteurs de dyslexie développementale, on constate une altération de la sensibilité au contraste spatiotemporel pour les basses fréquences, une réduction significative de la sensibilité au mouvement cohérent et une augmentation de la persistance visible (Slaghuis et Ryan, 1999) (permanence de la perception d'un stimulus après sa disparition objective, Haber et Standing, 1970). Ces résultats restent valables si on distingue parmi les dyslexies développementales différentes formes affectant plutôt la représentation mentale des lettres, les difficultés de reconnaissance des sons ou le mélange des deux (dysphonoïdétique). Ces résultats s'accordent avec les données de Borsting (1996) qui indiquent qu'un déficit du canal transitoire (la voie magnocellulaire des physiologistes) accompagne les dyslexies dysphonoïdétiques, de sorte que les examens psychométriques révèlent un trouble du codage phonologique, du traitement de la séquence temporelle et de la mémoire à court terme. En revanche, les fonctions attribuées à la voie parvocellulaire (soutenue), particulièrement l'acuité, sont normales.

**En conclusion**, la différenciation des éléments du système et de la fonction visuels apparaît de plus en plus précoce au fur et à mesure de l'avancée des techniques (figure 1.2). (Figure manquante)

Nombre de structures cérébrales sont déjà déterminées à la naissance. L'imagerie fonctionnelle chez le nourrisson montre que le cortex visuel fonctionne sur un mode adulte à partir de l'âge de 15 mois, longtemps avant le plein essor des capacités cognitives utilisant les informations extraites de la vision. Une période critique caractérise la sensibilité particulière du système visuel au cours des toutes premières années de la vie. Pendant cette période, une

pathologie peut perturber définitivement le développement ultérieur, mais c'est aussi là que l'intervention thérapeutique pourrait rencontrer le maximum d'efficacité.

## BIBLIOGRAPHIE

ABRAHAMSSON M, FABIAN G, SJOSTRAND J. Refraction changes in children developing convergent or divergent strabismus. *Br J Ophthalmol* 1992, **76** : 723-727

ABRAMOV I, HAINLINE L, TURKEL J, LEMERISE E, SMITH H et coll. Rocket-ship psychophysics. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1984, **25** : 1307-1315

ASLIN RN. Development of smooth pursuit in human infants. *In* : Eye movements : cognition and visual perception. FISCHER DF, MONTY RA AND SENDERS JW, eds., pp 31-51. Hillsdale, NJ. Erlbaum, 1981

ASLIN RN, DUMAIS ST. Binocular vision in infants : a review and a theoretical framework. *Advances in child development and behavior* 1980, **15** : 53-94

ATKINSON J. Infant vision screening : prediction and prevention of strabismus and amblyopia from refractive screening in the Cambridge Photorefraction Program. *In* : Early visual development, Normal and abnormal. SIMMONS K, eds., pp 335-348, Oxford University Press, New York, 1993

ATKINSON J, BRADDICK O, MOAR K. Development of contrast sensitivity over the first three months of life in the human infant. *Vision Res* 1977, **17** : 1037-1044

BANKS MS, BENNETT PJ. Optical and photoreceptors immaturities limit the spatial and chromatic vision of human neonates. *J Opt Soc Am A* 1988, **5**: 2059-2079

BEARDSSELL R, CLARKE S, HILL M. Outcome of occlusion treatment for amblyopia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 19-24

BEAZLEY LD, ILLINGWORTH DJ, JAHN A, GREER DV. Contrast sensitivity in children and adults. *Br J Ophthalmol* 1980, **64** : 863-866.

BIRCH EE, STAGER DR. Monocular acuity and stereopsis in infantile esotropia. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1985, **26** : 1624-1630

BLAKEMORE C, GAREY LJ, VITAL-DURAND F. Reversal of physiological effects of monocular deprivation in monkeys. *J Physiol* 1978, **276** : 47P-49P

BORSTING E, RIDDER WH 3RD, DUDECK K, KELLEY C, MATSUI L, MOTOYAMA J. The presence of a magnocellular defect depends on the type of dyslexia. *Vision Res* 1996, : 1047-1053

BRADDICK O. Binocularity in infancy. *Eye* 1996, **10** : 182-188

BRADDICK O, ATKINSON J, JULESZ B, KROPFL W, BODIS-WOLLNER I et coll. Cortical binocularity in infants. *Nature* 1980, **288** : 363-365

BRADDICK O, ATKINSON J, WATTAM-BELL J, HOOD B. Characteristics of orientation selective mechanisms in early infancy. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1989, 312

BUQUET C, CHARLIER J. Evaluation of sensory visual development based on measures of oculomotor responses. In : Infant vision. VITAL-DURAND F, ATKINSON J AND BRADDICK OJ, eds. pp 291-306. Oxford University Press, Oxford, 1996

BUQUET C, DESMIDT A, CHARLIER J, QUERLEU D. Evaluation des capacités de discrimination spatiale des enfants nouveau-nés par la poursuite visuelle de stimulus structurés. *C R Acad Sci Paris* 1992, **314** : 133-140

CARCHON I, BLOCH H. Eye-head relations in neonates and young infants. In : Infant vision. VITAL-DURAND F, ATKINSON J AND BRADDICK OJ, eds. pp 249-263. Oxford University Press, Oxford, 1996

CHARLES SJ, MOORE AT. Results of early surgery for infantile esotropia in normal and neurologically impaired infants. *Eye* 1992, **6**: 603-606

CIONI G, FAZZI B, COLUCCINI M, BARTALENA L, BOLDRINI A et coll. Cerebral visual impairment in preterm infants with periventricular leukomalacia. *Pediatr Neurol* 1997, **17** : 331-338

CLERGEAU G. Évolution des amétropies. In : La réfraction. XXV<sup>e</sup> colloque de Nantes. 29-30 septembre 2000. Cahiers de sensoriomotricité, FNRO

COCKER KD, MOSELEY MJ, STIRLING HF, FIELDER AR. Delayed visual maturation : pupillary responses implicate subcortical and cortical visual systems. *Dev Med Child Neurol* 1998, **40** : 160-162

CORNELISSEN PL, HANSEN PC, HUTTON JL, EVANGELINOU V, STEIN JF. Magnocellular visual function and children's single word reading. *Vision Res* 1998, **38** : 471-482

CORNELL EH, MCDONNELL PM. Infant's acuity at twenty feet. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1986, **27** : 1417-1420

DAW NW. Visual development. Plenum Press, 1995

FANTZ RL, ORDY JM, UDELF MS. Maturation of pattern vision in infants during the first six months. *J Comp Physiol Psychol* 1962, **55** : 907-917

FIELDER AR, MAYER DL, FULTON AB. Delayed visual maturation. *Lancet* 1991, **337** : 1350

FULTON A, HANSEN RM, DORN E, HENDRICKSON A. Development of primate rod structure and function. In : Infant Vision. VITAL-DURAND F, ATKINSON J AND BRADDICK OJ, eds. pp 33-49. Oxford University Press, Oxford, 1996

GRANRUD CE, HAAKE RJ, YONAS A. Infants' sensitivity to familiar size : the effect of memory on spatial perception. *Percept Psychophys* 1985, **37** : 459-466

GWIAZDA J, BAUER J, THORN F, HELD R Prediction of myopia in children. *In* : Infant Vision. Vital-Durand F, Atkinson J and Braddick OJ, eds. pp 125-133. : Oxford University, Oxford Press, 1996

HABER RN, STANDING LG. Direct measures of short-term visual storage. *QJExpPsychol* 1969, : 43-54

HAINLINE L, RIDDELL PM. Binocular alignment and vergence in early infancy. *Vision Res* 1995, **35** : 3229-3236

HAINLINE L, RIDDELL PM. Eye alignment and convergence in young infants. *In* : Infant Vision. VITAL-DURAND F, ATKINSON J AND BRADDICK OJ,eds. pp 221-248. Oxford University Press, Oxford, 1996

HAINLINE L, TURKEL J, ABRAMOV I, LEMERISE E, HARRIS CM. Characteristics of saccades in human infants. *Vision Res* 1984, **24** : 1771-1780

HANSEN RM, FULTON AB. Rod-mediated increment threshold functions in infants. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2000, **41** : 4347-4352

HARRIS CM, JACOBS M, SHAWKAT F, TAYLOR D. The development of saccadic accuracy in the first seven months. *Clin Vis Sci* 1993, **8**: 85-96

HATWELL Y. Toucher l'espace : la main et la perception tactile de l'espace. Presses Universitaires de Lille. Lille, 1986

HELD R, BIRCH E, GWIAZDA J. Stereoacuity of human infants. *Proc Natl Acad SciUSA* 1980, **77** : 5572-5574

HOFFMANN KP, ILG U, DISTLER C. Structural and functional organization of connections between neocortex and midbrain. *In* : Structural and functional organization of the neocortex. Albowitz B, Albus K, Kuhnt U, Nothdurft HC and Wahle P, eds. 24, pp 385-395, 1994

HOWLAND HC, DOBSON V, SAYLES N. Accommodation in infants as measured by photorefracton. *Vision Res* 1987, **27** : 2141-2152

HUBEL DH, WIESEL TN. Binocular interaction in striate cortex in kittens reared with artificial squint. *J Neurophysiol* 1965, **28** : 1041-1059

HUBEL DH, WIESEL TN. The period of susceptibility to the physiological effects of unilateral eye closure in kittens. *J Physiol* 1970, **206** : 419-436

KIROPES L, MCKEE SP. Neural mechanisms underlying amblyopia. *Curr Opin Neurobiol* 1999, **9**: 480-486

KNOBLAUCH K, BIEBER ML, WERNER JS. M-and L-cones in early infancy : I. VEP responses to receptor-isolating stimuli at 4-and 8-weeks of age. *Vision Res* 1998, **38** : 1753-1764 **21**

KNOBLAUCH K, VITAL-DURAND F, BARBUR JL. Variation of chromatic sensitivity across the lifespan. *Vision Research* 2001, **41** : 23-36

LABRO JB, RIGAL A. Essai d'évaluation chez les enfants IMOC des retards d'acquisition visuelle avant le stade de la participation active et des maladroitures oculaires chez les enfants scolarisables. *Motricité cérébrale* 1996, **17** : 41-57

LANG J. Le stéréotest de Lang. Une méthode nouvelle pour l'examen de routine de la vision binoculaire. *Med et Hyg* 1985, **43** : 2206-2210

LARSEN J. The sagittal growth of the eye. I. Ultrasonic measurement of the depth of the anterior chamber from birth to puberty. *Acta Ophthalmol* 1971, **49** : 239-262

LEEHEY SC, MOSKOWITZ-COOK A, BRILL S, HELD R. Orientational anisotropy in infant vision. *Science* 1975, **190** : 900-902

LENNE W. *In* : Suivez son regard. Association nationale pour l'amélioration de la vue. 1997, p 31

LIVINGSTONE MS, ROSEN GD, DRISLANE FW, GALABURDA AM. Physiological and anatomical evidence for a magnocellular defect in developmental dyslexia. *Proc Natl Acad Sci USA* 1991, **88** : 7943-7947

LUE CL, HANSEN RM, REISNER DS, FINDL O, PETERSEN RA, FULTON AB. The course of myopia in children with mild retinopathy of prematurity. *Vis res* 1995, **35** : 1329-1335

MARTIN E, JOERI P, LOENNEKER T, EKATODRAMIS D, VITACCO D, HENNIG J et coll. Visual processing in infants and children studied using functional MRI. *Pediatr Res* 1999, : 135-140

MAURER D, LEWIS TL, BRENT HP, LEVIN AV. Rapid improvement in the acuity of infants after visual input. *Science* 1999, **286** : 108-110

MAYER DL, HANSEN RM, MOORE BD, KIM S, FULTON AB. Cycloplegic refractions in normal children, ages 1 through 48 months. *Arch Ophthalmol* 2001, **119** : 1625-1628

MCDONALD MA, DOBSON V, SEBRIS SL, BAITCH L, VARNER D et coll. The acuity card procedure : a rapid test of infant acuity. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1985, **26** : 1158-1162

MOHN G, VAN HOF-VAN DUIN J. Development of the binocular and monocular visual fields of human infants during the first year of life. *Clin Vis Sci* 1986, **1** : 51-64

MOSKOWITZ A, SOKOL S. Effect of stimulus orientation on the latency and amplitude of the VEP. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1985, **26** : 246-248

MUTTI DO, FRANA SL, FRIEDMAN NE, LIN WK, SHOLTZ RI, ZADNIK K. Ocular component changes during emmetropization in infancy. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2000, **41** : S300

NAEGELE JR, HELD R. The postnatal development of monocular optokinetic nystagmus in infants. *Vision Res* 1982, **22** : 341-346

OLITSKY SE, NELSON BA, BROOKS S. The sensitive period of visual development in humans. *J Pediatr Ophthalm Strab* 2002, **39** : 69-72

PICARD A, LEMOALLE JP, LACERT PH. Données ophtalmologiques chez 25 nourrissons atteints de leucomalacies périventriculaires. *J français d'Orthoptique* 1991, **23** : 19-24

POPOVIC Z, SJOSTRAND J. Resolution, separation of retinal ganglion cells, and cortical magnification in humans. *Vision Res* 2001 : **41** : 1313-1319

ROTH A, LOBSTEIN-HENRY Y, SPIELMANN A, GADELLE-BARBIER E, BRAUN C. Diagnostic, traitement de l'amblyopie chez l'enfant de moins de 1 an. *Bull Soc Ophtalmol Fr* 1977,

**77** : 651-655

SAUNDERS KJ. Early refractive development in humans. *Surv Ophthalmol* 1995, **40** : 207-216

SAUNDERS KJ, WOODHOUSE JM, WESTALL CA. Emmetropisation in human infancy : rate of change is related to initial refractive error. *Vision Res* 1995, **35** : 1325-1328

SCHRAUF M, WIST ER, EHRENSTEIN WH. Development of dynamic vision based on motion contrast. *Exp Brain Res* 1999, **124** : 469-473

SHAWKAT FS, HARRIS CM, TAYLOR D, THOMPSON DA, RUSSELL-EGGITT I et coll. The optokinetic response differences between congenital profound and nonprofound unilateral visual deprivation. *Ophthalmology* 1995, **102** : 1615-1622

SHUPERT C, FUCHS AF. Development of conjugate human eye movements. *Vision Res* 1988, **28** : 585-596

SIRETEANU R. Development of the visual field : results from human and animal studies. *In* : Infant Vision. VITAL-DURAND F, ATKINSON J AND BRADDICK OJ, eds. pp 17-31. Oxford University Press, Oxford, 1996

STRERI A. Voir, atteindre, toucher : les relations entre la vision et le toucher chez le bébé. Le Psychologue, PUF, Paris, 1991

SLAGHUIS WL, RYAN JF. Spatio-temporal contrast sensitivity, coherent motion, and visible persistence in developmental dyslexia. *Vision Res* 1999, **39** : 651-668

SLATER AM, FINDLAY JM. Binocular fixation in the newborn baby. *J Exp Child Psychol* 1975, **20** : 248-273

SMITH EL, 3RD, HUNG LF, HARWERTH RS. Developmental visual system anomalies and the limits of emmetropization. *Ophthalmic Physiol Opt* 1999, **19** : 90-102

TAYLOR D. Delayed visual maturation. In : Pediatric ophthalmology. TAYLOR D, eds. pp 91-92. Blackwell, Boston, 1990

TAYLOR MJ, MCCULLOCH DL. Visual evoked potentials in infants and children. *J Clin Neurophysiol* 1992, **9**: 357-372

TELLER DY. Scotopic vision, color vision and stereopsis in infants. *Curr Eye Res* 1982, **2**: 199-210

TELLER DY, MCDONALD MA, PRESTON K, SEBRIS SL, DOBSON V. Assessment of visual acuity in infants and children : the acuity card procedure. *Dev Med Child Neurol* 1986, **28** : 779-789

TELLER DY, PEEPLES DR, SEKEL M. Discrimination from white light by two-month-old human infants. *Vision Res* 1978, **18** : 41-48

VAEGAN, TAYLOR D. Critical period for deprivation amblyopia in children. *Trans Ophthalmol Soc U K* 1979, **99** : 432-439

VALLURI S, MINKOVITZ JB, BUDAK K, ESSARY LR, WALKER RS et coll. Comparative corneal topography and refractive variables in monozygotic and dizygotic twins. *Am J Ophthalmol* 1999, **127** : 158-163 **23**

VINCELET C, GUYONNET C, TABONE D. Centre de bilan de santé de l'enfant de Paris. *Revue Médicale de l'Assurance Maladie*, 4553

VITAL-DURAND F. Acuity card procedures and the linearity of grating resolution development during the first year of human infants. *Behav Brain Res* 1992, **49** : 99-106

VITAL-DURAND F, AYZAC L. Tackling amblyopia in human infants. *Eye* 1996, **10** : 239-244

VON HOFSTEN C. Eye-hand coordination in the new-born. *Developmental psychology* 1982, **18** : 450-461

WATTAM-BELL J, BRADDICK O, ATKINSON J, DAY J. Measures of infant binocularity in a group at risk for strabismus. *Clin Vis Sci* 1987, **4**: 327-336

WATTAM-BELL JRB. Development of visual motion processing. In : Infant vision. VITAL-DURAND F, ATKINSON J AND BRADDICK OJ, eds. pp 79-94. Oxford University Press, Oxford, 1996

WIESEL TN. Postnatal development of the visual cortex and the influence of environment. *Nature* 1982, **299** : 583-591

WILSON HR. Development of spatiotemporal mechanisms in infant vision. *Vision Res* 1988, **28** : 611-628

YUODELIS C, HENDRICKSON A. A qualitative and quantitative analysis of the human fovea during development. *Vision Res* 1986, **26** : 847-855.

ZADNIK K, MUTTI DO, FRIEDMAN NE, ADAMS AJ. Initial cross-sectional results from the Orinda Longitudinal study of myopia. *Optom Vis Sci* 1993, **70** : 750-758

## Développement de la personne déficiente visuelle

Le développement de la fonction visuelle dépend des éléments spécifiques au sujet (d'ordre physiologique, génétique, psychologique...), de la qualité de son environnement et des interactions entre eux (éducation, apprentissages) (Vital-Durand et coll., 1996). La fonction visuelle intervient à plusieurs niveaux, présentés dans le tableau 2.I.

**Tableau 2.I : Niveaux d'intervention de la fonction visuelle**

Développement moteur	Développement cognitif	Développement affectif
Sensorimotricité, extraction des paramètres environnementaux, correspondances intermodales (Streri, 1991)	Concept d'objet, permanence (Piaget, 1973), identification, catégorisation, sériation (Lécuyer et coll., 1994 ; Tourette et coll., 1994)	Interaction mère-enfant
Différenciation moi/non-moi (Cartron et coll., 1995)	Activation motrice : coordination œil-main, préhension, marche, déambulation (Bloch, 2000 ; Rivière, 1999)	Orientation, gestion de l'espace (Bee, 1997)
Autonomie, intégration, sociabilité, compétences, communication (Thomas et coll., 1994)	Interaction sujet-environnement (Lebovici et coll., 1989)	Graphisme, lire-écrire, langage (Deleau et coll., 1999)

Pour définir la déficience visuelle, les mêmes critères que précédemment peuvent être retenus. Elle dépend des compétences spécifiques du sujet (acuité visuelle, champ visuel, motricité oculaire...) (Menu et coll., 1996 ; Vital-Durand, 1995), de la qualité de son environnement (Levy-Leboyer, 1980) et des interactions entre eux (éducation, instrumentation visuelle...) (Safran 1997 ; Ducarne de Ribaucourt et coll., 1993).

L'incidence de la déficience visuelle peut être recherchée sur les activités motrices, les compétences cognitives et les résonances affectives. À chacune de ces dimensions peuvent être associées des composantes négatives, mais également positives (tableau 2.II). Cette approche positive est souvent négligée dans la littérature, alors que certaines recherches mettent en avant le fait que la déficience visuelle entraîne une vicariance (processus visant à suppléer à une insuffisance) perceptive et cognitive qui permet au sujet de valoriser d'autres potentialités.

**Tableau 2.II : Incidences négatives et positives de la déficience visuelle**

Activités motrices		Compétences cognitives		Résonances affectives	
Incidences négatives	Incidences positives	Incidences négatives	Incidences positives	Incidences négatives	Incidences positives
Retard psychomoteur		Vicariance perceptive	Retrait cognitif Lire-écrire	Abstraction, conceptualisation	Stress, isolement Solidarité et humanisme Autisme ? (théorie de Désir l'esprit) d'intégration sociale Gestion de l'interaction Troubles de la communication
Restriction au monde des objets			Verbalisme		
Interaction modifiée			Stérotypie		

Les recherches rapportées ne concernent que des travaux centrés réellement sur la déficience de la fonction visuelle, et précisant les critères utilisés. Beaucoup trop d'expériences utilisent en effet la déficience visuelle pour cautionner ou valider des hypothèses concernant les fonctionnements ordinaires. Au final, quelques personnes aveugles ou malvoyantes sont testées pour permettre de montrer que la vision ou le toucher interviennent bien dans le processus étudié. Souvent, les critères qui définissent le handicap des sujets ne sont même pas discutés. La personne est aveugle, amblyope, malvoyante précoce ou tardive, et tout est dit.

### Activités motrices

Concernant les activités motrices, les conséquences varient selon le degré du déficit visuel et la qualité de l'environnement éducatif.

### *Incidences négatives*

Peu de recherches s'intéressent aux conséquences de la déficience visuelle sur l'émergence de la motricité générale du très jeune enfant. L'auteur le plus souvent cité est Fraiberg (Fraiberg, 1968, 1970, 1972, 1974, 1977 ; Fraiberg et coll., 1964, 1966, 1969, 1976). Cet auteur décrit avec une grande précision les comportements spécifiques de jeunes enfants aveugles dès leur petite enfance. D'autres auteurs travaillent plus particulièrement sur l'acquisition de la marche (Portalier et coll., 1989 ; Sampaio et coll., 1989a) ou sur d'autres activités motrices (Adelson et coll., 1987).

Bullinger (Bullinger, 1984 ; Bullinger et Jouen, 1983 ; Bullinger et Rochat, 1985 ; Bullinger et Mellier, 1988) montre que la fonction visuelle (le flux visuel) structure et

instrumente l'étayage sensorimoteur de l'enfant. En conséquence, son absence entraîne un déséquilibre des processus développementaux. Beylier-Im (1999) révèle comment le déroulement harmonieux de la psychomotricité du jeune enfant déficient visuel est un élément important de sa socialisation (Sleeuwenhoek et coll., 1995). Pour les plus âgés, Tirosh note des comportements parfois inappropriés en réponse aux stimulations de l'environnement (Tirosh et coll., 1998).

Le monde des objets s'en trouve restreint, car le sujet y accède par des modalités sensorielles qui, si elles présentent des qualités particulières, ne suppléent pas intégralement à la modalité visuelle. Hatwell (1986) explore, par exemple, les spécificités de la modalité tactile et Streri (Streri, 1988) celles de la modalité haptique : la plupart du temps, des mouvements d'exploration volontaires, d'une amplitude variant en fonction de la taille de ce qu'il faut percevoir, doivent être produits par le sujet pour compenser l'exiguïté du champ perceptif cutané et appréhender les objets dans leur intégralité ; des perceptions kinesthésiques issues de ces mouvements sont alors nécessairement liées aux perceptions purement cutanées pour former un ensemble indissociable appelé perceptions tactilo-kinesthésiques, ou « haptiques » (Revesz, 1950 ; Lederman et coll., 1993). Landau (1991) explique que, non seulement les objets sont perçus différemment, mais que les coordonnées des espaces dans lesquels ils évoluent sont également transformées.

L'interaction entre l'enfant déficient visuel et son environnement est plus difficilement instrumentée si le sujet n'est pas stimulé.

### ***Incidences positives***

Si l'hypothèse d'un transfert des propriétés des objets de la modalité visuelle aux autres modalités sensorielles est reconnue (Streri et coll., 1988), les processus vicariants vont pouvoir s'opérationnaliser, c'est-à-dire que de nouvelles relations vont s'élaborer entre le sujet déficient visuel et son environnement (Reuchlin, 1978). Peu de recherches mettent en avant cette spécificité de résilience (Portalier, 1995).

### **Compétences cognitives**

Le développement cognitif de la personne déficiente visuelle se trouve différemment entravé selon que le déficit survient tôt (entre la naissance et l'âge de 3 ans) ou plus tardivement.

### ***Incidences négatives***

Certaines de ces difficultés cognitives sont montrées dans des études déjà anciennes (pour revue, Hatwell, 1966). Les travaux récents explorent plus significativement certaines particularités de développement.

Il s'agit en particulier de l'activité du lire/écrire, majoritairement présente dans la littérature. Kulp et Schmidt (1996a) montrent d'abord les relations importantes entre la lecture et l'oculomotricité : il existe des corrélations intéressantes entre différents tests oculomoteurs et les capacités de jeunes apprentis lecteurs âgés de 5 à 6 ans. Les difficultés visuelles prédisent des problèmes de lecture chez le jeune, et ce dès la maternelle. Cornelissen et coll. (1991) poursuivent en indiquant les liens entre l'efficacité de la fonction visuelle et la précision de la lecture chez des enfants plus âgés (9 à 10 ans). Fellenius précise, néanmoins, que ces difficultés de lecture (la lenteur, en particulier) peuvent varier selon l'intensité du handicap

visuel (Fellenius, 1999). Les auteurs associent dans leur ensemble les troubles oculomoteurs avec la dyslexie (Casalis 1997 ; Cestnick et coll., 1998 ; Eden et coll., 1995 ; Evans et coll., 1996 et 1998 ; Hayduk et coll., 1996 ; Vidyasagar et coll., 1999 ; Walther-Muller et coll., 1995 ; Ygge et coll., 1997).

Une étude expérimentale, portant sur la relation entre l'apprentissage de la lecture et la qualité de la vision, a été menée en France sous l'égide de l'Association pour l'amélioration de la vue (Asnav). En effet, d'après un constat du ministère de l'Éducation nationale, un enfant sur cinq éprouve des difficultés à lire dès le cours élémentaire 2<sup>e</sup> année et, en classe de 6<sup>e</sup>, deux élèves sur trois lisent mal. Selon les spécialistes, les méthodes d'enseignement seraient en cause et toute la pédagogie de la lecture serait à revoir. Dans ce débat, les qualités de la fonction visuelle de chaque enfant ne sont toutefois pas prises en compte. L'étude mise en place par l'Asnav (Lenne, 1994) portait sur des élèves de cours élémentaire 1<sup>e</sup> année à Beauvais, dans l'Oise, qui est un département pilote en matière de dépistage et de prise en charge des déficits visuels de l'enfant. Ainsi, 650 enfants ont fait l'objet d'un dépistage comportant la détection d'anomalies de la réfraction (myopie, hypermétropie, astigmatisme), la mesure de l'acuité visuelle, la qualité de la vision binoculaire et de la vision des couleurs et une évaluation de la mobilité oculaire. Parallèlement, des épreuves mises au point avec le concours de l'Institut national de recherches pédagogique (INRP) permettaient d'évaluer la capacité à lire de ces enfants, notamment à partir d'une histoire incomplète à laquelle des mots manquaient. Le test consistait à rechercher les mots manquants et à les introduire dans le texte, ce qui permettait d'estimer les stratégies d'exploration et de compréhension des enfants. Ces derniers ont été classés en trois groupes : bons lecteurs, lecteurs moyens, mauvais lecteurs. Les résultats de l'étude sont repris dans le tableau 2.III.

Le constat principal est que les enfants qui lisent mal ont souvent des problèmes de vision. Les mauvais lecteurs sont beaucoup plus nombreux chez les enfants ayant plusieurs troubles visuels. En revanche, les bons lecteurs sont en plus grand nombre parmi les élèves n'ayant pas de déficit visuel. Ce sont les troubles de l'oculomotricité qui retiennent le plus sur l'apprentissage de la lecture ; ils sont suivis par la myopie et l'hypermétropie. Les difficultés à lire sont plus importantes s'il existe plusieurs anomalies associées (myopie et astigmatisme ou hypermétropie et astigmatisme). La lecture nécessite en effet une bonne oculomotricité, une bonne vision binoculaire et une bonne acuité visuelle. Les enfants porteurs d'un déficit visuel, bien pris en charge (correction par équipement optique adapté) et bien suivis, obtiennent les mêmes résultats aux tests de lecture que leurs camarades n'ayant pas de défaut visuel. Un dépistage précoce des déficits visuels chez les jeunes enfants, suivi si nécessaire d'une prise en charge (rééducation, port d'une correction adaptée), apparaissent donc garants d'un meilleur apprentissage de la lecture

**Tableau 2.III : Répartition (%) des enfants selon l'existence d'un ou plusieurs troubles visuels (données Asnav, Lenne, 1994)**

Répartition (%) selon la capacité de lecture			
Trouble visuel	Mauvaise	Moyenne	Bonne
Aucun	28,0	40,0	32,0
Un	40,0	36,0	24,0
Plusieurs	52,0	32,0	16,0

. Pour des sujets plus âgés, Spierer et Desatnik (1998) parlent d'asthénopie : « Un groupe différent de troubles de la lecture est classé comme asthénopie. On donne le nom d'asthénopie à différentes manifestations : fatigue après la lecture, vision trouble, vision double, douleur oculaire et au niveau du front, migraine, sensation de douleur cuisante dans l'œil, larmoiement excessif, yeux rouges ». Dans les cas les plus graves, le sujet déficient visuel doit utiliser des outils adaptés (Harlands et coll., 1998 ; Burger, 2000) ou s'investir dans l'apprentissage du Braille. Les recherches à ce sujet sont malheureusement peu nombreuses. Tobin et coll. (2000) avancent des chiffres de vitesse de lecture alarmants (30 mots/minute, en moyenne, à 13 ans), qui pourraient être dus à l'échelle qu'ils utilisent. Les recherches françaises (Portalier, 1999, 2001) et belges (Bertelson et Mousty, 1985) montrent quant à elles des vitesses de lecture du Braille plus conformes à ce que l'on peut attendre d'une telle activité (à 30 mots par minute, il s'agit en effet de déchiffrement et non de lecture).

L'acquisition et l'utilisation du langage ont souvent été décrits comme retardés et présentant des particularités se référant au lien entre langage et pensée (Norris et coll., 1957). Ainsi, l'enfant déficient visuel accède aux stades formels en « court-circuitant » certains apprentissages sensorimoteurs, en particulier ceux étayés sur la vision. Beaucoup d'autres auteurs réfutent ce handicap. L'étude de Pérez-Pereira développe, par exemple, l'idée qu'il existe des spécificités plutôt que des perturbations (Pérez-Pereira et coll., 1997). McConachie (1990) montre même certains avantages dans l'utilisation du langage expressif. Ce qui semble le plus faire défaut concerne le langage dans son activation d'échange social. Le terme de « verbalisme » est utilisé pour un langage dont le contenu n'est pas référencé à un signifié « clairement » identifiable. La personne malvoyante utilise des concepts dont elle n'a pas de représentation mentale consciente et instrumentée (Pérez-Pereira, 1997). Ainsi, certains concepts de formes, de couleurs, d'espace et de temps sont référencés à des données sensorielles différentes. Les aveugles utilisent, par exemple, le verbe « voir » mais lui donnent une signification différente de celle du « bien voyant ».

Toutes les activités cognitives sont susceptibles d'être affectées par une déficience visuelle (pour revue, Warren, 1994). Il s'agit par exemple de s'interroger sur l'incidence que pourrait avoir une baisse des capacités visuelles sur les performances cognitives (Koller, 1997, 1999). Des particularités développementales comme la permanence de l'objet (Nielsen, 1997) ou les compétences mathématiques (Woods et coll., 1994) ont été explorées. Ce qui est en jeu concerne globalement la plasticité cognitive des sujets malvoyants (Grigor'eva et coll., 1996). Dès 1981, Portalier avait montré la disparité des résultats aux tests entre les échelles verbales et de performance. Les items verbaux étaient, eux-mêmes, affectés différemment selon le degré de déficit. Les plus pénalisés, sur le plan cognitif, restent les sujets amblyopes par rapport aux enfants et adolescents aveugles, plus performants. Le repérage spatiotemporel reste le problème majeur pour initier le niveau de logique formelle (Portalier, 2001). Borsting et coll. (1994) décrivent ainsi les liens entre les problèmes d'apprentissage et les troubles de la vision. Ces auteurs proposent de systématiser l'examen oculomoteur chez les sujets ayant des troubles cognitifs. Là encore, les relations avec les troubles dyslexiques sont fréquemment rappelés (Evans, 1998). Il est donc très important d'envisager un diagnostic précoce des causes des déficits cognitifs liées à des pénalisations des interactions sensorielles, et ceci dès le plus jeune âge (Recchia, 1997 ; Skellenger et coll., 1997).

Le problème majeur de ces recherches est de trouver des outils adaptés à l'inventaire des fonctions cognitives propres à la personne déficiente visuelle.

Pry (1999) présente bien les risques d'une telle démarche psychométrique non réfléchie. Rock et coll. (1994) proposent, à ce sujet, de commencer par l'utilisation du *Infant-toddler and early childhood home*. Cette épreuve est intéressante car elle inventorie les performances en tenant compte de l'environnement familial. Pour des sujets plus âgés, Wyver et coll. (1999a) reprennent les échelles de Weschler pour montrer l'incidence de la déficience visuelle sur les performances cognitives de jeunes déficients visuels. Ainsi, le profilage de certaines particularités amène à présenter les risques qu'entraînent certaines pénalisations sensorielles (Groenvelt et coll., 1992). Les travaux plus actuels s'orientent vers l'exploration non pas d'une intelligence globale, mais de facteurs cognitifs pouvant interférer avec la vision : dextérité manuelle du jeune enfant malvoyant (Reimer et coll., 1999), liaisons à établir entre les performances perceptives et les compétences cognitives dans les situations de déficit visuel important (Martinez, 1978) ou troubles spécifiques associés au strabisme (Douche, 1996).

### ***Incidences positives***

Il n'existe pas de document isolé faisant état de performances cognitives exceptionnelles chez la personne malvoyante. Il est incidemment noté qu'elle accède à des niveaux d'abstraction originaux car détachés des composants sensorimoteurs de l'expérience objectale : ainsi, dans le domaine des mathématiques, il est noté des particularités plutôt que des améliorations (Woods et coll., 1994). Il est légitime de penser que la situation du sujet malvoyant ou non voyant l'oblige à investir une autre sensorialité qui l'entraîne à mieux gérer des paramètres cognitifs différents. Quel est cet autre monde que se construit la personne aveugle ? Seules quelques expériences personnelles relatent des heuristiques (c'est-à-dire des méthodes cherchant à découvrir) intéressantes qui demanderaient à être mieux explorées (Bertrand-Kommer, 1983 ; Guibert, 1985 ; Hervé, 1990).

### **Résonances affectives**

C'est dans ce domaine que la littérature semble la plus abondante. L'incidence du déficit visuel sur le statut social du sujet malvoyant ou aveugle est complété par l'étude des influences sur son environnement, en particulier familial, et à des âges très précoces de son développement.

### ***Incidences négatives***

La référence historique et incontournable de ce chapitre reste le livre d'Henri « Les Aveugles et la société » qui reprend sa thèse présentée en Sorbonne le 19 janvier 1957 sous le titre « L'école et la cécité : l'adaptation du déficient visuel à la vie sociale et professionnelle » (Henri, 1958). Cet auteur décrit, de l'intérieur, puisqu'il était lui-même aveugle, le ressenti lié à la situation de privation visuelle. Il présente avec une grande pertinence les réactions de l'enfant et de la famille à la cécité. Le chapitre sur les inflexions de la personnalité reste une référence, même si l'énumération paraît parfois bien négative. Ses propos sur l'intégration sont précurseurs de projets aujourd'hui en discussion. La parution de « La vie des aveugles » (Henri, 1944) avait déjà inauguré ce débat, en particulier sur la vie professionnelle des aveugles. L'histoire plus lointaine pourrait encore nous instruire de la préoccupation de la société de s'occuper du devenir social des personnes aveugles ou malvoyantes. La bibliothèque du Conservatoire national des arts et métiers a repris, en 1985, les textes anciens de Valentin Haüy et son écrit très célèbre « Essai sur l'éducation des aveugles » (1786) ou il

mentionne déjà la lecture à l'usage des aveugles en écrivant que « La lecture est le vrai moyen d'orner la mémoire ».

Aujourd'hui, il est difficile de classer logiquement les articles qui traitent des incidences affectives et sociales de la déficience visuelle. La trame du développement psychogénétique de l'enfance à l'état adulte peut être l'un de ces axes. Des recherches repèrent les incidences précoces de la survenue d'une déficience visuelle sur l'enfant et sa famille. Leyser et coll. (1996) interrogent 130 familles sur leurs sentiments à la naissance d'un enfant déficient visuel : elles parlent de stress et d'inquiétude concernant l'avenir de leur enfant. Dote-Kwan (1995) s'intéresse aux modifications des interactions mère-enfant déficient visuel (sans trouble associé) et aborde les modifications, en particulier, des échanges langagiers. Les autres références ne sont pas réellement des recherches, mais plutôt le récit de situations de stimulations et d'entraînements précoces auprès d'enfants malvoyants (Gronna et coll., 1999 ; Crocker et coll., 1996).

Pour des sujets plus âgés, les études se préoccupent de l'incidence du déficit sur le comportement des adolescents concernés. Huurre et coll. (1998) remarquent les mêmes fréquences de troubles (dépression, dissonances familiales...) que chez les sujets témoins. Seule la difficulté des contacts amicaux avec d'autres partenaires est relevée. À partir d'une étude effectuée auprès d'un échantillon de 316 aveugles adolescents de 14 à 23 ans, Kef (1997) révèle que le support parental reste longtemps un étayage affectif majeur pour les adolescents mal-ou non-voyants. Beaucoup d'auteurs montrent ainsi le retentissement du handicap visuel sur l'homéostasie du système familial (Ammerman et coll., 1998 et 1991). La mère, particulièrement, joue un rôle majeur dans cette structuration psychologique (Baird et coll., 1997).

Les étudiants malvoyants ou aveugles font l'objet d'études (Sacks et coll., 1996, 1998) qui montrent leur grande capacité d'intégration. De Mario et coll. (1994) donnent même des conseils pertinents à ces jeunes pour améliorer leur participation à la vie sociale et scolaire.

Les études nombreuses qui concernent l'incidence du déficit visuel chez la personne âgée ne font pas partie de notre revue de questions. Ces recherches sont généralement incluses dans des explorations plus globales sur la conséquence du vieillissement des compétences.

L'autre axe de repérage de la littérature concerne l'incidence de certaines pathologies visuelles particulières. Ainsi, Göransson et coll. (1998) et Packwood et coll. (1999) étudient l'impact de l'amblyopie sur le développement psychosocial. Ces auteurs rapportent que cette pathologie majeure la survenue de troubles psychosomatiques, de dépressions et d'anxiété comme lors d'une rétinite pigmentaire (Ruther et coll., 1995) ou d'une chorioretinite (Sucs et coll., 1990).

Des études plus récentes explorent certaines spécificités concernant la résonance affective. Peterson et coll. (2000), en Australie, effectuent une recherche très prometteuse sur la Théorie de l'Esprit chez l'enfant aveugle. La TOMM (*Theory of mind mechanism*), mécanisme de la Théorie de l'Esprit, permet à tout jeune sujet d'inférer l'ensemble des états mentaux sur Soi et sur l'Autre. Ce processus relie ainsi l'ensemble des concepts mentaux, à savoir le volitionnel (du domaine de la volonté), le perceptif, mais surtout l'épistémique. Ces états épistémiques traitent des situations de « faire semblant », « penser que », « imaginer », « rêver », « fantasmer », « deviner ». L'idée qu'ils puissent être affectés a déjà été avancée par plusieurs auteurs chez le sujet autiste (Pring et coll., 1998 ; Baron-Cohen, 1989 ; Baron-Cohen et coll.,

1985). Chez l'enfant déficient visuel, cette réflexion concerne d'abord le langage. Il ne suffit pas que l'enfant soit doté de tous les outils propres à émettre du langage, encore faut-il qu'il en comprenne le sens, qu'il en éprouve le besoin et qu'il puisse se penser comme individu différencié, communicant. La déixis<sup>4</sup> gestuelle primitive des échanges entre le bébé et sa mère doit être considérée comme les prémices de cette reconnaissance, dans les échanges oculomoteurs par exemple. Le Laboratoire Développement et handicap de l'Université Lumière Lyon 2 a engagé une recherche auprès de jeunes enfants de 2 à 6 ans déficients visuels pris en charge au CAMSP (Centre d'action médicosociale précoce) de Villeurbanne. Les premiers résultats révèlent des perturbations des interactions mère-enfant déficient visuel et leurs conséquences sur l'émergence du langage et de la conscience de soi.

### ***Incidences positives***

Comme dans les cas précédents, il est difficile de faire état d'influences positives concernant la survenue d'un déficit visuel. À la lecture de la littérature, il semble que la personne déficiente visuelle développe une grande capacité d'écoute de l'autre. Elle devient également très sensible à des paramètres particuliers comme le son ou la prosodie de la voix, révélés comme des analyseurs fiables de traits de personnalité. Ce courant d'étude reste néanmoins marginal et demanderait une exploitation plus systématique dans l'objectif de valoriser certains profils psychologiques propres aux situations de handicap.

### **Perspectives éducatives et pédagogiques**

Le schéma proposé par Grigor'eva et coll. (1994) (figure 2.1) permet de repérer les éléments constituant le système d'apprentissage perceptif chez les handicapés visuels. Ce schéma permet de finement visualiser les différents niveaux de compensation, médicale, physiologique et psychologique, intervenant lors d'une déficience visuelle.

La littérature dédiée aux perspectives éducatives et pédagogiques concerne des actions et des programmes d'éducation précoce et de rééducation. Souvent, ces travaux sont des présentations de recherche-action sans réelle expertise des conséquences (toujours présentées comme positives) sur le développement de l'enfant, l'adolescent ou l'adulte déficients visuels. Notre propos n'est pas de citer, dans ce chapitre, les techniques qui portent sur la réhabilitation des fonctions visuelles, mais de présenter les perspectives qui mettent en avant l'accompagnement éducatif des personnes déficientes visuelles. Un des essais originaux qu'il faut citer et qui concerne cette perspective est à attribuer à Huxley dans son livre « L'art de voir » (1984). Il y montre l'une des toutes premières prises en charge orthoptique et psychologique de la rééducation des basses visions. Présenté comme l'histoire d'une cure miraculeuse, ce texte révèle le rôle pionnier du docteur Bates pour réhabiliter les fonctions visuelles.

Plus récemment, les documents référencés concernent la rééducation de la malvoyance dans ses différents aspects. Griffon (1993) ainsi que Safran et coll. (1995) donnent un aperçu complet de cette approche. Vital-Durand et coll. (1998) entrent dans le détail d'une rééducation qui va du jeune enfant à la personne âgée.

Les références les plus nombreuses concernent la présentation des programmes de prise en charge précoce des très jeunes enfants déficients visuels. L'expérience de la Fondation Robert Hollman, en Italie, présentée par Goergen (1997) est exemplaire à ce titre. D'autres encore interviennent aux États-Unis (*Fondation for the blind*, New York), comme Chen (1999),

Mitchell (1999) ou Hughes (1999), en Grande-Bretagne (Dunett, 1999 ; Moore et coll., 1995), en Allemagne (Beelman, 1998), en Inde (Narayan, 1998) ou en Espagne (Lopez et coll., 1999). En France, différentes revues [Réadaptation (Bayart, 1997), Comme les Autres, Déclic, Le trait d'union (Urvoy et coll., 1994)] et les publications des éditions du Centre national d'études et de formation pour l'enfance inadaptée<sup>5</sup> et du Centre technique national d'études et de recherches sur les handicaps et les inadaptations<sup>6</sup> traitent tous des programmes de rééducation des jeunes enfants déficients visuels.

Pour les plus âgés, les publications abordent surtout la formation (Schepens, 1999 ; Leonard, 1997). La revue du Groupement des professeurs et éducateurs d'aveugles et d'amblyopes<sup>7</sup> édite régulièrement des bulletins qui font état d'initiatives récentes dans le domaine. Quelques recherches relatent des expériences plus instrumentées comme celle de l'utilisation controversée du *sonicguid* (Hill et coll., 1995 ; Sampaio, 1989) ou de celle d'activités ludiques (Zanandrea, 1998).

Les élèves scolarisés en milieu ordinaire comme en milieu spécialisé bénéficient de prises en charge adaptées par des programmes de rééducation qui leur sont spécialement destinés (Pillay, 1997 ; Fellenius, 1999 ; McInerney et coll., 1997). Il existe parfois une réelle collaboration entre les services « basse vision » et les équipes de prise en charge éducative comme le relatent Miller (1995) de la *Perking school for the blind in watertown* au Massachusetts ou Zimmerman et coll. (1997) pour l'*American foundation for the blind*.

L'Association de langue française des psychologues pour handicapés de la vue<sup>8</sup> organise tous les ans un colloque dont les actes présentent de nombreuses expériences concernant la prise en charge des personnes déficientes visuelles. Enfin, une nombreuse littérature traite des programmes de rééducation pour les enfants déficients visuels présentant des difficultés associées comme la dyslexie (Bateman et coll., 1997 ; Casalis, 1997 ; Cestnick, 1999 ; Evans et coll., 1994 ; Hayduk et coll., 1996 ; Vidyasagar et coll., 1999 ; Walter-Muller, 1995 ; Ygge, 1997) ou des handicaps associés mentaux (Kwok, 1996 ; Mamer, 1999), sensoriels (Faivre, 1994 ; Kwok et coll., 1996 ; Souriau, 2000) ou psychologiques comme l'autisme (Miller, 1998).

**En conclusion**, le déficit visuel peut entraîner des handicaps surajoutés. Si la prise en charge est précoce, qu'elle est effectuée par des professionnels qualifiés, ces troubles associés n'apparaissent pas ou sont atténués et l'intégration des personnes avec un handicap visuel s'en trouve grandement améliorée.

L'analyse des nombreuses références en matière de perspectives éducatives et pédagogiques donne une impression de richesse et de grande qualité de recherche. Beaucoup de domaines sont abordés et de nombreuses pistes s'ouvrent aux études futures.

## BIBLIOGRAPHIE

ADELSON E, FRAIBERG S. Gross motor development in infants blind from birth. *Child Dev* 1987, **45** : 114-126

AMMERMAN ROBERT T, VAN HASSELT VINCENT B, HERSEN MICHEL. Social skills training for children and youth with visual disabilities. *In* : Handbook of psychological treatment protocols for children and adolescents. The LEA series in personality and clinical psychology. VAN HASSELT VB, HERSEN M et coll, eds. Lawrence Erlbaum Associates, INC, 1998 : 501-517

AMMERMAN RT, VAN HASSELT VB, HERSEN M. Parent-child problem-solving interactions in families of visually impaired youth. *J Pediatr Psychol* 1991, **16** : 87-101

BAIRD SM, MAYFIELD P, BAKER P. Mothers' interpretations of the behavior of their infants with visual and other impairments during interactions. *J Vis Impair Blindn* 1997, **91** : 467-483

BARON-COHEN S. The autistic child's theory of mind : a case of specific developpement delay. *J Child Psychol Psychiatr* 1989, **30** : 155-161

BARON-COHEN S. LESLOE AM, FRITH U. Does the autistic child have a theory of mind ? *Cognition* 1985, **21** : 37-46

BATEMAN R, BORSTING E, COTTER S, FRANTZ K, GARZIA R et coll. Vision, learning, and dyslexia : a joint organizational policy statement. American academy of optometry and american optometric association. *Optom Vis Sci* 1997, **74** : 868-870

BAYART D. Handicap visuel et trouble de la personnalité et du comportement. *Réadaptation* 1997 : 52-54

BEE H. Psychologie du développement ; les âges de la vie. DeBoeck Universitééd., Bruxelles, 1997

BEELMANN A, BRAMBRING M. Implementation and effectiveness of a home-based early intervention program for blind infants and preschoolers. *Res Dev Disabil* 1998, **19** : 225-244

BEYLIER-IM R.L'enfant déficient visuel. *In* J. RIVIERE. La prise en charge psychomotrice du nourrisson et du jeune enfant. Collection Psychomotricité. Solal éd., 1999 : 105-123

BERTELSON P, MOUSTY P., D'ALMONTE G. A study of Braille reading : patterns of hand **36** activity in one an two-handed reading. *Quarter J Exp Psychol*, **37A** : 235-256

BERTRAND-KOMMER E. Des yeux pour voir. S.O.S éd., 1983

BLOCH H. Premiers pas, premiers gestes ; le jeune enfant et le monde. Odile Jacob éd., Paris, 2000

BORSTING E, ROUSE MW. Detecting learning-related visual problems in the primary care setting. *J Am Optom Assoc* 1994, **65** : 642-650

BULLINGER A. Les articulations entre espaces de préhension et de locomotion chez l'enfant handicapé sensoriel. *Comportements* 1984, **1** : 159-162

BULLINGER A, JOUEN F. Sensibilité du champ de détection périphérique aux variations posturales chez le bébé. *Arch Psychol* 1983, **51** : 41-48

BULLINGER, A., ROCHAT P. L'activité orale du nourrisson comme indice du comportement. In : Etudier l'enfant de la naissance à trois ans. BEAUDONNIERE PM, éd. Paris, CNRS, coll "Comportement ", 1985 : 55-68

BULLINGER A, MELLIER D. Influence de la cécité congénitale sur les conduites sensorimotrices chez l'enfant. *Cahiers de Psychologie Cognitive* 1988, **8** : 191-203

BURGER D. L'apport des nouvelles technologies au problème de l'accès au document par les personnes handicapées visuelles. In : Toucher pour connaître. Hatwell Y, Streri A, Gentaz E, éd. PUF Paris, 2000 : 307-319

CARTRON A, WINNYKAMEN F. Les relations sociales chez l'enfant ; genèse, développement, fonctions. Armand Colin éd., Paris, 1995

CASALIS S, TOUZIN M ED. Visual word recognition and dyslexia in children. Reconnaissance visuelle de mots et dyslexies de l'enfant. Le langage écrit. *Rééducation orthophonique* 1997, **35** : 37-50

CESTNICK L, COLTHEART M. The relationship between language-processing and visual processing deficits in developmental dyslexia. *Cognition* 1999, **71** : 231-255

CHEN D. Center-based programs for infants with visual impairments and their families : 'Natural' or 'unnatural' learning environments ? *J Vis Impair Blindn* 1999, **93** : 390-392

CORNELISSEN P, BRADLEY L, FOWLER S, STEIN J. What children see affects how they read. *Dev Med Child Neurol* 1991, **33** : 755-762

CROCKER AD, ORR RR. Social behaviors of children with visual impairments enrolled in preschool programs. *Exceptional children* 1996, **62** : 451-462

DELEAU M et coll. Psychologie du développement. Bréal Grand Amphi Psychologie éd., Paris, 1999

DEMARIO NORMA C, CROWLEY E PAUL A. Using applied behavior analysis procedures to change the behavior of students with visual disabilities : A research review. *J Vis Impair Blindn* 1994, **88** : 532-543

DOE KWAN J. Impact of mothers' interactions on the development of their young visually impaired children. *J Vis Impair Blindn* 1995, **89** : 46-58

DOUCHE C, BARRAL A, WINTER R, LE MER Y. Strabismus associated with psychologic disturbances. Strabisme associé a des facteurs psychologiques. *Ann Pediatrice Paris* 1996, **43** : 574-578 **37**

DUCARNE DE RIBAU COURT B, BARBEAU M. Neuropsychologie Visuelle ; évaluation et rééducation. DeBoeck Université éd., Bruxelles, 1993

DUNNETT J. Use of activity boxes with young children who are blind, deaf-blind, or have severe learning disabilities and visual impairments. *J Vis Impair Blindn* 1999, **93** : 225-232

EDEN GF, STEIN JF, WOOD MH, WOOD FB. Verbal and visual problems in reading disability. *J Learn Disabil* 1995, **28** : 272-290

EVANS BJ, DRASDO N, RICHARDS IL. Dyslexia : the link with visual deficits. *Ophthalmic Physiol Opt* 1996, **16** : 3-10

EVANS BJ. The underachieving child. *Ophthalmic Physiol Opt* 1998, **18** : 153-159

EVANS BJW, DRASDO N, RICHARDS IL. An investigation of some sensory and refractive visual factors in dyslexia. *Vision research Oxford* 1994, **34** : 1913-1926

FAIVRE H. The special institutions for blinds with multiple impairment. Les structures en France. Comme les autres éd., 1994 : 9-11

FELLENIUS K. Reading environment at home and at school of Swedish students with visual impairments. *J Vis Impair Blindn* 1999, **93** : 211-224

FRAIBERG S. Parallel and divergent patterns in Blind and sighted infants. *Psychoanal Study Child* 1968, **23** : 264-300

FRAIBERG S. Smiling and stranger reaction in blind infants. *In* : Exceptional Infant. Hellmuth J, éd. New York, Brunner-Mazel, 1970 : 110-127

FRAIBERG S. Separation crisis in two blind children. *Psychoanal Study Child*, 1972, **26** : 355-371

FRAIBERG S. Blind children and their mothers : an examination of the sign system. *In* : The effect of the infant on its caregiver. Lewis M, Roseblum La, éds, New York, Wiley, 1974 : 215-232

FRAIBERG S. Insights from the blind. Basic éd., New York, 1977

FRAIBERG S, ADELSON E. Self presentation in young blind children. *In* : The effects of blindness and other impairments on early development. Jastrzemska Z, éd., New York : American Foundation for the Blind, 1976 : 136-159

FRAIBERG S, FREEDMAN D. Studies in the ego development of the congenitally blind child. *Psychoanal Study Child* 1964, **19** : 113-169

- FRAIBERG S, SIEGEL B, GIBSON R. The role of sound in the search behavior of a blind infant. *Psychoanal Study Child* 1966, **21** : 327-357
- FRAIBERG S, SMITH M, ADELSON E. An educational program for blind infants. *J Spec Educ* 1969, **3** : 121-142
- GOERGEN E. Around the world : Italy : Early intervention with visually impaired children with additional handicaps. *J Vis Impair Blindn* 1997, **91** : 89-92
- GORANSON A, DAHLGREN LO, LENNERSTRAND G. Changes in conceptions of meaning, effects and treatment of amblyopia. A phenomenographic analysis of interview data from parents of amblyopic children. *Patient Educ Couns* 1998, **34** : 213-225
- GRIFFON P. La rééducation des malvoyants. Privat éd., 1993
- GRIGOR'EVA LP, ZISLINA NN, TOLSTOVA VA. Plasticity of visual system and learning. *Fiziol Cheloveka* 1996, **22** : 55-62
- GROENVELD M, JAN J.E. Intelligence profiles of low vision and blind children. *J Vis Impair Blindn* 1992, **86** : 68-71
- GRONNA SS, SERNA LA, KENNEDY CH, PRATER MA. Promoting generalized social inter-actions using puppets and script training in an integrated preschool : A single-case study using multiple baseline design. *Behav Modif* 1999, **23** : 419-440
- GUIBERT H. Des Aveugles. Gallimard éd., Paris 1985
- HARLAND S, LEGGE GE, LUEBKER A. Psychophysics of reading. XVII. Low-vision performance with four types of electronically magnified text. *Optom Vis Sci* 1998, **75** : 183-190
- HATWELL Y. Privation sensorielle et intelligence. PUF éd., Paris, 1966
- HATWELL Y. Toucher l'espace. Presses Universitaires éd., Lille, 1986
- HA[F&]Y V. Essai sur l'éducation des Aveugles. Bibliothèque du Cnam, Paris, éd. des archives contemporaines, réédition du livre de 1786), 1985
- HAYDUK S, BRUCK M, CAVANAGH P. Low-level visual processing skills of adults and children with dyslexia. *Cognit Neuropsychol* 1996, **13** : 975-1015
- HENRI P. La vie des Aveugles. Coll. Que sais-je ?, PUF éd., Paris, 1944
- HENRI P. Les Aveugles et la société. PUF éd., Paris, 1958
- HERVE J. Comment voient les aveugles. Ramsay éd., 1990
- HILL MM, DODSON BURK B, HILL EW, FOX J. An infant sonicguide intervention program for a child with a visual disability. *J Vis Impair Blindn* 1995, **89** : 329-336

HUGHES M, DOTE-KWAN J, DOLENDO J. Characteristics of maternal directiveness and responsiveness with young children with visual impairments. *Child Care Health Dev* 1999, **25** : 285-298

HUURRE TM, ARO HM. Psychosocial development among adolescents with visual impairment. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1998, **7** : 73-78

KEF S. The personal networks and social supports of blind and visually impaired adolescents. *J Vis Impair Blindn* 1997, **91** : 236-244

KOLLER HP. How does vision affect learning ? *J Ophthalmic Nurs Technol* 1997, **16** : 7-11

KOLLER HP. How does vision affect learning ? Part II. *J Ophthalmic Nurs Technol* 1999, **18** : 12-18

KULP MT, SCHMIDT PP. Effect of oculomotor and other visual skills on reading performance : A literature review. *Optom Vis Sci* 1996, **73** : 283-292

KWOK SK, HO PC, CHAN AK, GANDHI SR, LAM DS. Ocular defects in children and adolescents with severe mental deficiency. *J Intellect Disabil Res* 1996, **40** : 330-335

LANDAU B. Spatial representation of objects in the young blind child. *Cognition* 1991, **38** : 145-178

LEBOVICI S, MAZET PH, VISIER J-P. L'évaluation des interactions précoces entre le bébé et ses partenaires. ESHEL, Médecine et Hygiène, 1989 <sup>39</sup>

LECUYER R, P[00D3]CHEUX MG, STRERI A. Ledéveloppement Cognitif du nourrisson, T1, T2. Nathan Universitééd., Paris, 1994

LEDERMAN SJ, KLATZKY R. Extracting object properties by haptic exploration. *Acta Physiologica* 1993, **84** : 29-40

LENNE W. *In* : Bien voir pour bien lire. Association nationale pour l'amélioration de la vue. 1994, p 26

LEONARD RM, D ALLURA T, SIMPSON F. Preparing youths with visual impairments for work : Evaluation of a pilot program. *J Vis Impair Blindn* 1997, **91** : 271-279

LEVY-LEBOYER C. Psychologie et environnement. PUF éd., Paris, 1980

LEYSER YONA, HEINZE ANTOINETTE, KAPPERMAN GAYLEN. Stress and adaptation in families of children with visual disabilities. *Fam Society* 1996, **77** : 240-249

LOPEZ JUSTICIA MD, MARTOS FJ. The effectiveness of two programs to develop visual perception in spanish schoolchildren with low vision. *J Vis Impair Blindn* 1999, **93** : 96-103

- MAMER L. Visual development in students with visual and additional impairments. *J Vis Impair Blindn* 1999, **93** : 360-369
- MARTINEZ F. Aspects perceptifs et cognitifs du développement génétique de l'aveugle congénital. *Perspectives Psychiatriques* 1978, **3** : 230-234
- MCCONACHIE H. Early language development and severe visual impairment. *Child Care Health Dev* 1990, **16** : 55-61
- MCINERNEY LR. Preparing youths with visual impairments for works : evaluation of a pilot program. *J Vis Impair Blindn* 1997, 271-279
- MENU JP, DE LA PORTE DES VAUX C, CORBE C, GRIFFON P. Le malvoyant. Collection Conduites, Doin éd., Paris, 1996
- MILLER KB. A novel approach to providing educationally based low vision services and outreach clinical and vision support services to the visually impaired. *J Am Optom Assoc* 1995, **66** : 129-133
- MILLER MT, STROMLAND K, GILLBERG C, JOHANSSON M, NILSSON EW. The puzzle of autism : an ophthalmologic contribution. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1998, **96** : 369-385
- MITCHELL G. Working with school nurses : Improving children's vision and building relationships. *J Am Optom Assoc* 1999, **70** : 738-740
- MOORE V, MCCONACHIE H. How parents can help young visually-impaired children to communicate. *Health Visit* 1995, **68** : 105-107
- NARAYAN J, RAO TA, REDDY OR. Efficacy of short term training in education of children with mental retardation to teachers of visually impaired students. *Int J Rehabil Res* 1998, **21** : 109-112
- NIELSEN L. Concept et permanence de l'objet chez les enfants atteints d'une déficience visuelle. *Pédagogie Spécialisée* 1997, 20-25
- NORRIS M, SPAULDING PJ, BRODIE FH. Blindness in Children. University of Chicago **40** Press, 1957
- PACKWOOD EA, CRUZ OA, RYCHWALSKI PJ, KEECH RV. The psychosocial effects of amblyopia study. *J Aapos* 1999, **3** : 15-17
- PETERSON C, PETERSON JL, WEBB J. Factors inflencing the developpment of the theory of mind in blind children. *Br J Develop Psychol* 2000, **18** : 431-447
- PEREZ-PEREIRA M, CASTRO J. Language acquisition and the compensation of visual deficit : New comparative data on a comparative data on a controversial. *Br J Dev Psychol* 1997, **15** : 439-459
- PIAGET J. La construction du réel chez l'enfant. Delachaux et Niestlééd., 1973

PILLAY P, THORBURN J. Research Note : Research priorities in the education of visually impaired students in New Zealand. *J Vis Impair Blindn* 1997, **91** : 87-88

PORTALIER S. Analyse différentielle du déficit et du handicap. Thèse de 3ème cycle, Université Lyon 2, Lyon, 1981

PORTALIER S. Instrumentation visuelle : plasticité et vicariations. In : Déficiences visuelles : supports fonctionnels et projets de vie. Association de Langue Française des Psychologues pour Handicapés de la vue, 1995

PORTALIER S, VITAL-DURAND F. Locomotion chez les enfants mal-voyants et aveugles. *Psychologie Française* 1989, **34** : 79-85

PORTALIER S. Analyse différentielle des processus vicariants. In : Approches différentielles en Psychologie. Huteau M, Lautrey J éd, Rennes, Presses Universitaires de Rennes, 1999 : 67-73

PORTALIER S. Les spécificités du développement du jeune enfant déficient visuel. In : La place de l'Espace et du Temps dans le développement psycho-cognitif du jeune enfant. Centre National d'Etudes et de Formation pour l'Enfance Inadaptée, 2001 : 11-23

PRING L, DEWART H, BROCKBANK M. Social cognition in children with visual impairments. *J Vis Impair Blindn* 1998, **92** : 754-768

PRY R. Du sujet de l'évaluation ... à l'objet ; de quelques remarques méthodologiques et épistémologiques. In : De l'objet de l'évaluation ... au sujet. Association de Langue française des Psychologies Spécialisés pour Handicapés de la Vue, 1999

RECCHIA SL. Play and concept development in infants and young children with severe visual impairments : A constructivist view. *J Vis Impair Blindn* 1997, **91** : 401-406

REIMER AM, SMITS-ENGELSMAN BCM, SIEMONSMA-BOOM M. Development of an instrument to measure manual dexterity in children with visual impairments aged 6-12. *J Vis Impair Blindn* 1999, **93** : 643-658

REUCHLIN M. Processus vicariants et différences individuelles. *J Psychol Norm Pathol* 1978, **2** : 133-145

REVESZ G. The psychology and art of the blind. Longman éd., London, 1950

RIVIERE J. La prise en charge psychomotrice du nourrisson et du jeune enfant. Solal éd., 1999

ROCK SL, HEAD DN, BRADLEY RH, WHITESIDE L, BRISBY J. Use of the HOME inventory with families of young visually impaired children. *J Vis Impair Blindn* 1994, **88** : 140-151

RUTHER K, BANHART F, KREMMER S, APFELSTEDT-SYLLA E, ZRENNER E. Social ophthalmologic aspects of retinitis pigmentosa. *Ophthalmologie* 1995, **92** : 704-707

SACKS SZ, WOLFFE KE, TIERNEY D. Lifestyles of students with visual impairments : Preliminary studies of social networks. *Exceptional Children* 1998, **64** : 463-478

SACKS SZ, CORN AL. Students with visual impairments : Do they understand their disability ? *J Vis Impair Blindn* 1996, **90** : 412-422

SAFRAN AB, ASSIMAPOULOS A. Le déficit visuel. De la neurophysiologie à la pratique de la rééducation. Masson éd., Paris, 1995

SAFRAN AB, ASSIMACOPOULOS A. Le handicap visuel, déficits ignorés et troubles associés. Masson éd., Paris, 1997

SAMPA[00D8]O E. Is there a critical age for using the sonicguid with blind infants. *JVis Impair Blindn* 1989, **83** : 105-108

SAMPA[00D8]O E, BRIL B, BRENIERE Y. La vision est-elle nécessaire pour apprendre à marcher ? Etude préliminaire et approche méthodologique. *Psychologie Française*, 1989,**34** : 71-78

SCHEPENS C. L'adaptation fonctionnelle et la préparation à l'insertion des jeunes handicapés de la vue. *Revue Valentin Haüy* 1999, **53** : 26-29

SKELLENGER AC, ROSENBLUM LP, JAGER BK. Behaviors of preschoolers with visual impairments in indoor play settings. *J Vis Impair Blindn* 1997, **91** : 519-530

SLEEUEWENHOEK HANNEKE C, BOTER ROELAND D, VERMEER ADRI. Perceptual-motor performance and the social development of visually impaired children. *J Vis Impair Blindn* 1995, **89** : 359-367

SOURIAU J. Surdi-cécité et développement de la communication, problèmes et stratégies adaptatives. *Enfance* 2000, **1** : 3-18

SPIERER A, DESATNIK H. A review of the role of visual problems in reading disabilities. *Metab Pediatr Syst Ophthalmol* 1998, **21** : 15-18

STRERI A, SPELKE E. Haptic perception of objects in infancy. *Cognitive Psychology* 1988, : 1-23

STRERI A. Voir, atteindre, toucher ; les relations précoces entre la vision et le toucher chez le bébé. PUF éd., Paris, 1991

STRERI A, MILHET S. Equivalences intermodales de la forme des objets entre la vision et le toucher chez le bébé de 2 mois. *L'Année Psychologique*. 1988

SUCS FE, GUIOT A, NIZETIC BZ. Clinical and socioepidemiological aspects of chorioretinal diseases in school children. *Bull Soc Belge Ophtalmol* 1990, **239** : 19-28

THOMAS M, MICHEL C. Théories du développement de l'enfant. DeBoeck Université éd., Bruxelles, 1994

TIROSH E, SHNITZER MR, DAVIDOVITCH M, COHEN A. Behavioural problems among visually impaired between 6 months and 5 years. *Int J Rehabil Res* 1998, **21** : 63-69

TOBIN MJ, GREANEY J, HILL E. Le Braille : problème de structure, d'enseignement et d'évaluation. *In* : Toucher pour connaître. Hatwell Y, Streri A, Gentaz E éd. PUF, **42** Paris, 2000 : 245-265

TOURRETTE C, GUIDETTI M. Introduction à la psychologie du développement ; du bébé à l'adolescent. Armand Colin éd., Paris, 1994

URVOY, TOULEMONT PJ, BRETAGNE G. Les acquisitions visuelles et leurs aberrations. L'amblyope, sa famille et l'ophtalmologiste. *Le Trait d'Union* 1994 : 7-10

VIDYASAGAR TR, PAMMER K. Impaired visual search in dyslexia relates to the role of the magnocellular pathway in attention. *Neuroreport* 1999, **10** : 1283-1287

VITAL DURAND F, BARBEAU M. Mon enfant voit mal. DeBoeck Universitééd., Bruxelles, 1995

VITAL-DURAND F. Infant Vision. Oxford Science Publications, EBBS Series 2, 1996

VITAL DURAND F, MAZOYER V, KOENIG F, PORTALIER S. Visual impairment : special training in the enfant and child, remediation of the older person. La déficience visuelle : éducation spécialisée chez le nourrisson et réhabilitation chez la personne âgée. *Médecine Sciences* 1998, **14** : 1345-1354

WALTHER-MULLER PU. Is there a deficit of early vision in dyslexia ? *Perception* 1995, **24** : 919-936

WARREN DH. Blindness and children, an individual differences approach. Cambridge University Press, 1994

WOODS RW, LINDSEY JD. Perceived and actual mathematical competencies of children with visual impairments and learning disabilities. *Psychol Rep* 1994, **74** : 238

WYVER SR, MARKHAM R, HLAVACEK S. Visual items in tests of intelligence for children. *J Vis Impair Blindn* 1999, **93** : 663-665

YGGE J, LENNERSTRAND G. Visual impairment and dyslexia in childhood. *Curr Opin Ophthalmol* 1997, **8** : 40-44

ZANANDREA M. Play, social interaction, and motor development : Practical activities preschoolers with visual impairments. *J Vis Impair Blindn* 1998, **92** : 176-178

ZIMMERMAN GEORGE J, ROMAN CHRISTINE A. Services for children and adults : Standard program design. *In* : Foundations of orientation and mobility. Blasch Bb, Wiener Wr éd. American Foundation for the Blind, 1997 : 383-406

# **Dépistage des troubles visuels et accès aux soins en grande section de maternelle ou en cours préparatoire : expérience du Service de santé scolaire de l'Oise**

Cette expérience se déroule dans le département de l'Oise sur deux sites, les agglomérations de Beauvais et de Creil. Les deux projets sont similaires, mais seule la mise en place de l'action sur l'agglomération creilloise qui regroupe environ 75 000 habitants sera présentée en détail, les résultats de Beauvais étant rapportés de manière succincte. Il faut mentionner qu'en matière de « Dépistage et d'accès aux Soins », ce projet s'intéresse également à d'autres pathologies.

## **Problématique et objectifs du projet**

Un bilan médical est réalisé à l'école par le Service de santé scolaire chez des enfants au cours de leur 6<sup>e</sup> année. Or, d'après les médecins et infirmières de l'Éducation nationale, seulement 30 % à 40 % des enfants nécessitant une consultation à l'issue du bilan ont recours aux soins. L'absence d'une prise en charge appropriée peut bien sûr retentir à terme sur l'état de santé des enfants et leur développement psychomoteur, mais aussi sur leurs capacités à suivre un cursus scolaire normal, facteur essentiel d'insertion sociale. Pour tenter de remédier à cette situation, il a été décidé de mettre en place une action visant à développer toutes les stratégies possibles, en mobilisant les compétences et les savoir-faire locaux dans une démarche de partenariat, pour que « chaque enfant reçoive les soins et l'accompagnement qui lui sont nécessaires ».

Concrètement, une réflexion sur le thème de la santé des enfants scolarisés s'est engagée dès 1993 dans le cadre du Contrat de développement urbain de la ville de Creil. Au cours de l'année scolaire 1994-1995, une expérimentation a été mise en place dans les zones d'éducation prioritaire de l'agglomération creilloise. Cette action s'est trouvée renforcée par le plan de relance de la santé scolaire présenté en mars 1998 par Ségolène Royal, ministre déléguée chargée de l'enseignement scolaire, et par les programmes régionaux d'accès à la prévention et aux soins prévus dans le cadre de la loi du 29 juillet 1998 relative à la lutte contre les exclusions.

L'objectif principal du projet est d'améliorer l'accès aux soins et le suivi des enfants de grande section de maternelle de l'agglomération creilloise. Les objectifs secondaires sont de déterminer la prévalence des problèmes de santé présents chez les enfants de grande section de maternelle, d'évaluer la prise en charge spontanée et de favoriser l'accès au système de soins.

## **Description du projet**

La population concernée correspond aux enfants scolarisés dans les écoles d'éducation prioritaire ou en zones urbaines sensibles des quatre communes de l'agglomération creilloise (soit pour la grande section de maternelle, environ 70 % des enfants scolarisés). La pierre

angulaire de ce dispositif est un bilan médical systématique des enfants de grande section de maternelle.

## **Protocole**

Tous les enfants sont examinés en présence des parents. En cas de dépistage d'un problème de santé (déficience visuelle ou auditive, trouble du langage...), le médecin de l'Éducation nationale explique aux parents la nécessité de consulter un professionnel de santé et les informe du dispositif mis en place pour faciliter l'accès aux soins. Il transmet aux parents de l'enfant un « avis » écrit destiné au professionnel de santé. La famille ou le professionnel consulté doit avertir par « retour » que l'enfant a bien été vu par le système de soins. En l'absence de réponse dans un délai de deux mois, un « rappel » écrit est envoyé aux parents. En l'absence de retour même après ce rappel, le Service de santé scolaire transmet à un « accompagnant santé » un « ordre de mission » comportant des données succinctes sur l'enfant.

Pour l'agglomération creilloise, cet « accompagnant santé » est une assistante sociale de la Caisse régionale d'assurance maladie (Cram) qui contacte la famille de l'enfant afin de connaître les raisons du « non-retour » et, si nécessaire, aide les parents à accéder aux soins. Si le bilan médical a révélé des troubles du comportement ou de la psychomotricité, c'est le médecin de l'Éducation nationale qui s'assure lui-même de l'accès aux soins. À cet effet, un protocole a été établi en collaboration avec le Centre médico-psychopédagogique (CMPP) de Creil.

Le suivi spécifique en école élémentaire vise à renforcer l'accès aux soins ; il est réalisé en cours préparatoire (CP) et concerne les enfants dont l'accès aux soins reste inconnu à l'issue du bilan de grande section de maternelle. Depuis l'année 1999-2000, un dépistage sensoriel et biométrique est réalisé par une infirmière scolaire chez tous les enfants de cours élémentaire 2<sup>e</sup> année (CE2).

Les parents ne sont pas présents lors de ce dépistage, mais sont informés par courrier des procédures mises en place. Si nécessaire, le protocole d'aide à l'accès aux soins se déroule dans les mêmes conditions que pour les élèves de grande section de maternelle.

## **Méthodologie**

La méthodologie du bilan de grande section de maternelle a été définie par un groupe restreint appelé « groupe de suivi », constitué d'un représentant de chacun des partenaires. Les propositions sont soumises pour validation à un « comité de pilotage », qui assure l'organisation, le suivi et l'évaluation des actions, ainsi que la négociation des conventions indispensables. Le comité de pilotage se réunit au moins deux fois par an. Il est coprésidé par l'Inspecteur d'académie et le Directeur départemental des affaires sanitaires et sociales (ou par leurs représentants : le Médecin conseiller technique de l'Inspection académique et le Médecin inspecteur de la Santé de la Ddass).

Un vocabulaire commun a été défini. Ainsi, « accès aux soins réalisé » signifie que l'enfant a été en contact au moins une fois avec le type de professionnel désigné par l'avis remis aux parents, après le bilan médical du Service de santé scolaire. Un système d'information a été organisé devant permettre de recueillir les données nécessaires prévues par le protocole d'évaluation et dans le respect du secret médical (le Conseil de l'Ordre des médecins a été destinataire du projet pour accord). Ce système d'information nécessite des supports papier

pour les résultats du bilan médical, les avis aux praticiens, les ordres de missions et les communications entre les différents partenaires et un recueil informatique dans les centres médicoscolaires utilisant le programme Epi.Info.

Une évaluation a été mise en place qui définit différents indicateurs, visant à préciser l'état de santé de la population concernée, à apprécier le déroulement logistique des différentes phases du programme et à évaluer l'impact global du dispositif d'accès aux soins et l'impact spécifique d'une intervention ou d'un partenaire.

## **Partenaires**

Les partenaires du projet doivent avoir les mêmes objectifs, les mêmes méthodes et les mêmes critères d'évaluation. Ils sont représentés au sein du comité de pilotage ou du groupe de suivi.

La Direction régionale des affaires sanitaires et sociales (Drass) finance pour moitié l'action. La Direction départementale des affaires sanitaires et sociales (Ddass) apporte son soutien méthodologique et pilote le groupe de suivi. La Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) finance pour moitié l'action, règle les soins directement aux professionnels de santé et assure la coordination de l'action.

Le Service de santé scolaire :

- réalise le bilan médical en grande section de maternelle et adresse les enfants, si nécessaire, à un professionnel de santé ;
- s'assure de l'accès aux soins des enfants de grande section de maternelle et les adresse, si nécessaire, à l'accompagnant santé ;
- assure le suivi spécifique d'un groupe d'enfants en CP ;
- réalise un examen sensoriel en CE2 ;
- procède à l'évaluation chiffrée de l'action.

Si l'information d'accès aux soins n'est pas parvenue au Service de santé scolaire, le service social de la Caisse régionale d'assurance maladie adresse un ordre de mission aux accompagnants santé. Les « accompagnants santé » contactent la famille de l'enfant pour connaître les raisons du non-retour. Soit il s'agit d'un simple défaut de retour d'information : l'enfant ayant eu accès aux soins, l'accompagnant santé en informe le Service de santé scolaire. Soit l'enfant n'a pas eu accès aux soins, et l'« accompagnant santé » rencontre les familles à leur domicile pour étudier avec elles les difficultés rencontrées et tenter de les résoudre. L'aide apportée aux familles est alors multiple : administrative (réintroduction des familles dans leur droit), financière (jusqu'à la prise en charge intégrale du coût des soins) ou à la démarche (sensibilisation à la nécessité des soins, aide à la prise de rendez-vous). Les accompagnants santé avisent le Service de santé scolaire des résultats de leur intervention.

Les professionnels de santé du secteur libéral acceptent de pratiquer le tiers-payant et répondent aux « avis » émanant de la Sécurité sociale. Les réseaux d'éducation prioritaire (Rep) contribuent à la diffusion de l'information aux enseignants en invitant la CPAM à présenter chaque année un bilan de l'action. Les enseignants participent à la mobilisation des

familles. Depuis septembre 2000, les services de Protection maternelle et infantile qui réalisent un bilan infirmier chez les enfants de moyenne section de maternelle ont rejoint le projet pour une prise en charge précoce des troubles éventuels.

## Résultats

D'après les chiffres de Creil arrêtés au 31 décembre 1999, 542 enfants de grande section de maternelle ont été examinés en 1998-1999 ; la prévalence de trouble(s) de la vue était de 22 % (117 enfants concernés, dont 62 avait déjà eu un contact avec un professionnel de la vision). Pour cette population dépistée, 96 avis ont été émis vers les parents (certains avis concernant également des enfants déjà suivis). Le taux d'accès aux soins à l'issue de l'année de dépistage était de 94 %, et de 97 % après l'année de suivi. Les résultats du dispositif d'accès aux soins à Creil, concernant les troubles de la vue dépistés en grande section de maternelle entre 1998 et 1999, sont présentés dans la figure 1. (figure manquante)

Les résultats du dépistage des troubles de la vue en CP pour la ville de Beauvais sont présentés dans le tableau I.

**Figure 1 : Résultats du dépistage des troubles de la vue en grande section de maternelle (année 1998-1999), pour le bassin creillois (résultats arrêtés au 31/12/1999)**

**Tableau I : Résultats du dépistage des troubles de la vue en cours préparatoire, pour la ville de Beauvais (années 1997-1998 et 1998-1999)**

	1997-1998	1998-1999
Enfants scolarisés	482	414
Enfants examinés (% de la population cible)	478 (99 %)	408 (99 %)
Enfants déficients visuels (% des enfants examinés)	219 (46 %)	167 (41 %)
Recours aux soins déjà effectué (% des enfants déficients)	146 (67 %)	103 (62 %)
Nécessité d'un avis (% des enfants déficients)	106 (49 %)	84 (51 %)
Accès aux soins réalisé grâce au SPSFE (% des enfants déficients)	64 (60 %)	34 (40 %)
Enfants suivis par l'accompagnant santé	26	31
Accès aux soins grâce à l'accompagnant santé (% des enfants suivis)	26 (100 %)	27 (87 %)
Efficacité spécifique (%) des accompagnants santé	25 %	32 %
Enfants de CP ayant eu accès aux soins (% des enfants ayant nécessité un avis)*	90 (85 %)	61 (73 %)
Enfants de CE1 non dépistés en CP	> 0	6
Enfants dont l'accès aux soins était inconnu en CP	16	23
Nouvel avis non nécessaire car démarche de soins effectuée	5	8
Nécessité d'un nouvel avis en CE1	5	6
Enfants ayant eu accès aux soins en CE1	1	3
<b>Enfants ayant eu accès aux soins grâce au dispositif CP-CE1</b>	<b>96 (91 %)</b>	<b>72 (86 %) (% des enfants nécessitant un avis)</b>

SPSFE : Service de la promotion de la santé et d'action sociale en faveur des élèves ; \* : au 31/12/1999

**En conclusion**, l'expérience présentée est positive à plusieurs titres. En effet, cette expérience permet notamment :

- un très bon accès aux soins des enfants nécessitant une consultation à l'issue du bilan de la 6<sup>e</sup> année;
- un meilleur fonctionnement du Service de santé scolaire permettant un suivi plus rigoureux des enfants qui le nécessitent. Cette rigueur permet de déceler des dysfonctionnements et de tenter d'y remédier ;
- une meilleure implication des personnels, chacun ayant réfléchi à la place qu'il occupe dans le dispositif et ayant repensé son action dans un esprit de complémentarité ;
- une meilleure connaissance de la population et de ses difficultés à consulter, en particulier par l'analyse du travail des accompagnants santé ;
- une amélioration des relations partenariales nouées d'abord entre la Sécurité sociale, la Drass, la CPAM, les villes et la Cram, et qui se sont étendues au cours des années aux différents professionnels de santé et à la PMI.

Il est possible d'envisager un élargissement de ce type d'action. Les conditions pour la mise en œuvre d'un tel projet sont multiples et chaque région présente ses particularités. Toutefois, certains préalables sont nécessaires. Le Service de santé scolaire doit disposer d'une équipe médecin-infirmière stable, d'une secrétaire formée à l'utilisation d'Epi-Info et de matériel approprié : médical, bien sûr, mais aussi bureautique et informatique.

Un budget approprié est nécessaire pour couvrir les frais de fonctionnement (courrier, avis) et prendre en charge les tickets modérateurs. Pour le bassin creillois, les financeurs sont la Drass et la CPAM. À Beauvais, la ville est également partenaire.

Suivant les particularités locales, des solutions partenariales diverses peuvent être recherchées pour assurer le rôle des « accompagnants santé » (personnels des CPAM, de la Cram, des villes, des associations).

Une méthodologie en santé publique est indispensable pour qu'une telle action s'inscrive de façon durable dans les pratiques et pour disposer d'une évaluation rigoureuse. Cette évaluation doit être conduite à chaque étape du projet, tant au niveau du fonctionnement que des résultats, et permettre de repositionner certaines actions mais aussi de préciser la nature des obstacles rencontrés.

***Pierre-Marie Massy Médecin conseiller technique de l'inspecteur d'académie de l'Oise***

## Diagnostic des amétropies

Les amétropies correspondent à l'ensemble des troubles de la réfraction : myopie, hypermétropie, astigmatisme et anisométrie (différence de réfraction entre les deux yeux). Un très large consensus s'est constitué, considérant que le défaut de réfraction, et surtout l'association de deux défauts, constituent le principal facteur causal de l'amblyopie et du strabisme. C'est donc l'objet premier d'un dépistage. La détection des amétropies repose sur la mesure objective du pouvoir réfractif de l'œil. Celle-ci peut être essentiellement effectuée manuellement, par skiascopie, ou par réfractométrie automatique.

### Skiascopie

La skiascopie consiste à observer, à travers la pupille, le sens du déplacement du reflet obtenu en éclairant la rétine à l'aide d'un faisceau de lumière. Si la lumière incidente et son reflet se déplacent dans le même sens, le sujet peut être emmétrope, hypermétrope ou même légèrement myope. La valeur de la réfraction est quantifiée en interposant dans le trajet du faisceau incident des lentilles convergentes de puissance croissante jusqu'à l'obtention du phénomène d'ombre en masse, c'est-à-dire quand l'ombre se déplace dans le même sens que le faisceau incident. Quand l'œil de l'opérateur coïncide dans l'espace avec le *punctum remotum* (point le plus éloigné que l'œil peut voir en désaccommodant au maximum) de l'œil examiné, la pupille est entièrement éclairée. Tout déplacement du faisceau incident entraîne l'obscurcissement de l'aire pupillaire sans qu'il soit possible d'identifier la direction vers laquelle disparaît la lueur : c'est le phénomène « d'ombre en masse » ou point de neutralisation. Si le reflet pupillaire se déplace en sens inverse de la lumière incidente, le sujet est myope et l'on quantifie cette myopie en interposant des lentilles divergentes de puissance négative croissante jusqu'à l'obtention du phénomène d'ombre en masse.

### Skiascopie sous cycloplégie

La détermination de la puissance réfractive de l'œil est généralement réalisée sous cycloplégie, c'est-à-dire paralysie des mécanismes d'accommodation.

Deux cycloplégiques majeurs sont actuellement disponibles : l'atropine et le cyclopentolate.

Le cyclopentolate à 0,5 % s'utilise par instillation d'une goutte dans chaque œil à T0, T5, T10, suivie par un examen de la réfraction entre T45 et T60 (T : temps en minutes). Il présente deux avantages majeurs, qui sont la possibilité de connaître l'état de réfraction d'un patient dès la première consultation (à la différence de l'atropine qui nécessite une prescription d'instillation de 3 à 8 jours consécutifs) et le fait qu'il entraîne un handicap visuel très court, d'au maximum 24 heures. L'administration de cyclopentolate entraîne classiquement une rougeur anodine de la face ; par ailleurs, il est conseillé de ne pas l'utiliser, ou de le faire avec précaution, chez des sujets présentant des signes ou des antécédents d'atteinte du système nerveux central. Les données de pharmacovigilance montrent en effet que l'administration de cyclopentolate peut s'accompagner de manifestations neuropsychiatriques brèves, en particulier de type psychotique, et notamment chez l'enfant

(Affsaps, 2001). Ces observations sont toutefois exceptionnelles. Il reste le cycloplégique de référence utilisé en pratique courante.

L'atropine est utilisée à une concentration variable selon l'âge : collyre à 0,3 % jusqu'à 2 ans, à 0,5 % entre 2 et 5 ans et à 1 % au-delà. Ce collyre s'utilise à raison de 2 instillations par jour dans les 2 yeux pendant une semaine. Il présente néanmoins une toxicité dont il faut informer les patients et peut éventuellement nécessiter la compression du point lacrymal pour éviter toute diffusion systémique. La survenue d'effets secondaires, sécheresse de la bouche, agitation, diarrhée, fièvre ou tachycardie nécessite l'arrêt immédiat de l'instillation de ce collyre. La rougeur de la face est quasi constante et les parents doivent en être systématiquement prévenus. L'atropine reste le cycloplégique de référence réservé aux amétropies fortes, aux sujets à forte pigmentation cutanée ou chez lesquels le cyclopentolate est contre-indiqué.

### **Skiascopie sous cycloplégie chez l'enfant de moins de 1 an**

Chez l'enfant de moins de un an, la skiascopie sous cycloplégie peut être réalisée sous cyclopentolate dans la plupart des pays, mais pas en France où ce produit est contre-indiqué dans cette tranche d'âge. L'examen est donc mené chez le très jeune enfant sous atropine, instillée pendant 5 jours au minimum, ce qui rend cet examen lourd et contraignant, l'enfant étant gêné par la mydriase (dilatation de la pupille) totale. Le tropicamide est également encore largement utilisé, en raison de son innocuité et du bref délai existant entre l'instillation et l'observation. Toutefois, cette molécule ne produit pas de cycloplégie complète, surtout si l'instillation est limitée à deux gouttes (Wegener et coll., 1999). Dans ce sens, une étude récente montre son manque de fiabilité pour la prescription d'une correction (Manny et coll., 2001). Toutefois, la comparaison des mesures relevées sur les mêmes yeux après instillations d'atropine ou de tropicamide (trois instillations à 5 minutes d'intervalle, examen à 25 minutes) montre une corrélation de 0,95 (Vital-Durand et coll., 1996). Ce produit présente donc des caractéristiques suffisantes pour être proposé en première intention pour un dépistage.

### **Autres méthodes de mesure**

Un certain nombre d'autres méthodes ont été développées et sont utilisées, de manière encore inégale, dans la mesure de la réfraction.

#### **Réfractométrie automatique**

Chez l'enfant plus grand (à partir de 5 ans), la mesure de la réfraction peut être réalisée par réfractométrie automatique. Les réfractomètres automatiques, véritables « skiascopes électroniques », sont des appareils comportant un système de mesure reposant sur le même principe que la skiascopie, un dispositif permettant de contrôler l'accommodation, un calculateur, un écran de contrôle et une imprimante. Ce sont des appareils donnant des mesures fiables et rapides. Cependant, pour donner des résultats fiables, ils nécessitent encore une cycloplégie à l'heure actuelle.

#### **Rétinoscopie proche**

Une autre technique, la rétinoscopie proche, ne nécessite pas de cycloplégie (Mohindra, 1975). Elle est admise dans certains milieux mais peu connue en France. Elle est pratiquée en ambiance sombre avec un rétinoscope dont la lumière est suffisamment diminuée pour ne pas provoquer de réponse accommodatrice (Thorn et coll., 1996). La faible réponse accommodatrice est déduite de la valeur obtenue (0,75 dioptrie, mais certains préfèrent déduire 0,75 dioptrie jusqu'à 24 mois et 1 dioptrie ensuite) ainsi que la correction pour la distance (50 centimètres soit 2 dioptries).

### **Photo-, vidéo-et autoréfraction**

Howland et Howland (1974) ont proposé la méthode de photoréfraction isotropique à partir du reflet d'une source hors de l'axe (VPR de Clement-Clarke et Viva de Tomey). La lourdeur d'utilisation de ces appareils n'a pas convaincu les utilisateurs potentiels (Imbert et Vital-Durand, 1997). On voit cependant se développer aujourd'hui une nouvelle génération d'instruments portables et maniables qui permettent une estimation satisfaisante de la réfraction et qui pourraient devenir les instruments futurs du dépistage des erreurs de réfraction (« Rétinomax » et « Nidek », sous cycloplégie ; « Sure-Sight », sans cycloplégie).

**En conclusion**, les amétropies constituent la principale cause d'amblyopie et de strabisme, en raison de leurs interactions avec l'accommodation ; elles nécessitent donc d'être détectées le plus précocement possible. Chez le nourrisson, on utilise la skiascopie qui présente, de même que la plupart des réfractométries automatiques, l'inconvénient de nécessiter une cycloplégie et un personnel qualifié, ophtalmologiste ou, depuis peu, orthoptiste sous la responsabilité d'un médecin. La mise en évidence des amétropies fait donc aujourd'hui appel à des méthodes délicates qui ne sont pas facilement utilisables, dans une perspective de dépistage, sur de larges populations.

## BIBLIOGRAPHIE

AFFSAPS. Modification de l'autorisation de mise sur le marché du Skiacol® 0,5 %, collyre en solution. 7 mai 2001

HOWLAND HC, HOWLAND B. Photorefraction : a technique for study of refractive state at a distance. *J Opt Soc Am* 1974, **64** : 240-209

IMBERT S, VITAL-DURAND F. Vision du bébé et validation clinique d'un vidéoréfracteur. *Sciences de la Vision et leurs applications* 1997, **6**: 39-41

MANNY RE, HUSSEIN M, SCHEIMAN M, KURTZ D, NIEMANN K, ZINZER K. Tropicamide (1 %) : an effective cycloplegic agent for myopic children. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2001, **42** : 1728-1735

MOHINDRA I. A technique for infant examination. *Amer J Optom Physiol Optics* 1975, **52** : 867-870

THORN F, GWIAZDA J, HELD R. Using near retinoscopy to refract infants. *In* : Infant Vision. VITAL-DURAND F, ATKINSON J AND BRADDICK OJ, eds. pp 113-24. Oxford University Press, Oxford, 1996

VITAL-DURAND F, AYZAC L, PINZARU G. Acuity cards and the determination of risk factors in 6-18 months infants. *In* : Infant Vision. VITAL-DURAND F, ATKINSON J AND BRADDICK OJ, eds. pp 185-200 Oxford University Press, Oxford, 1996

WEGENER A, MULLER-BREITENKAMP U, DRAGOMIRESCU V, HOCKWIN O. Light scattering in the human lens in childhood and adolescence. *Ophthalmic Res* 1999, **31** : 104-109

## Étiologie et diagnostic des déséquilibres oculomoteurs

Le strabisme (déviation de l'axe visuel d'un œil par rapport à l'autre) et les autres déséquilibres oculomoteurs doivent être dépistés précocement. La majorité des strabismes sont idiopathiques. Rarement, ils peuvent révéler une maladie oculaire, orbitaire ou cérébrale. Ils sont la cause de troubles sensoriels en tout ou partie curables pour peu qu'un traitement soit instauré rapidement (Freeman et coll., 1996 ; Flynn et coll., 1998). Ces troubles sont dominés par l'amblyopie et certaines perturbations de la vision binoculaire : anomalies de la vision stéréoscopique et, plus rarement, vision double (ou diplopie) chez le grand enfant. Ils sont la cause d'anomalies de position de tête ou torticolis oculaires qui vont retentir à long terme sur l'ensemble de la posture. Enfin, les déséquilibres oculomoteurs et leur traitement vont être responsables de perturbations psychologiques chez l'enfant et ses parents du fait du préjudice esthétique et fonctionnel qu'ils entraînent (Satterfield et coll., 1993 ; Small, 1991).

L'âge de début du strabisme ou des déséquilibres oculomoteurs est, avec le traitement précoce, l'un des facteurs déterminants du pronostic fonctionnel. Plus un strabisme est précoce, plus les perturbations sensorielles sont profondes, l'enfant n'ayant pas encore acquis sa vision binoculaire. Plus un strabisme est tardif, plus le sujet peut espérer retrouver ou conserver une vision binoculaire (Roth, 1999).

Le strabisme ou les mouvements anormaux importants sont souvent découverts par les parents, le médecin traitant ou le pédiatre. Lorsqu'ils sont peu importants, le diagnostic est plus difficile, et il est habituellement fait lors des examens de dépistage ou lors de la surveillance d'un enfant à risque : prématuré, enfant présentant une maladie cérébrale, des antécédents personnels de souffrance néonatale ou des antécédents familiaux de strabisme (Hunter et Ellis, 1999 ; Erkkila et coll., 1996 ; Pott et coll., 1999 ; Jacobson et coll., 1998 ; Holmstrom et coll., 1999 ; Coats et coll., 1998). Le strabisme peut être associé à une malformation oculaire plus évidente ayant fait passer le strabisme au deuxième plan. **59**

### Diagnostic et classification des strabismes

Le diagnostic d'un déséquilibre oculomoteur est essentiellement clinique. Il fait appel à des moyens simples mais doit être réalisé par un examinateur expérimenté. Dans le strabisme, la fovéa d'un œil, mais pas de l'autre, est alignée avec la cible à fixer. Quand un œil fixe une cible, l'autre regarde dans une autre direction. Deux méthodes sont principalement utilisées pour dépister un strabisme : l'étude des reflets cornéens d'une lumière et l'observation des mouvements des yeux quand l'enfant fixe une cible visuelle statique (objet, image, lumière) et que l'examineur lui cache un œil puis le découvre (test de l'écran ou *cover test*) (Jeanrot et Jeanrot, 1994 ; Von Noorden, 1996 ; Spielmann, 1989). Il est également possible de diagnostiquer un strabisme en utilisant des lunettes de dépistage comportant des verres non correcteurs sur lesquels deux bandes de papier opaque sont collées en regard de la partie interne de chaque œil (secteurs binasaux). En cas de strabisme convergent (ou interne), la cornée de l'œil strabique est plus recouverte par le secteur que celle de l'autre œil.

## Diagnostic

L'étude des reflets lumineux et le test de l'écran permettent :

- d'éliminer un faux strabisme ;
- de différencier un strabisme manifeste (tropie) d'un strabisme latent (phorie) ;
- d'évaluer la direction de la déviation. Le strabisme peut être horizontal, vertical ou en torsion ;
- d'apprécier si la déviation est constante (tropie) ou intermittente (phoriotropie) ;
- de savoir si cette déviation est alternante ou monoculaire ;
- de quantifier l'angle de déviation du strabisme.

### *Test des reflets cornéens (test d'Hirschberg)*

Pour étudier les reflets cornéens, l'examineur tient une lumière devant les deux yeux de l'enfant. Si l'enfant ne louche pas lorsqu'il fixe, les reflets cornéens de cette lumière sont positionnés de façon symétrique dans les deux yeux par rapport aux pupilles. Ce test permet donc de différencier le strabisme des « faux strabismes », et en particulier du faux strabisme du à l'épicanthus (pli palpébral, normal chez l'enfant, qui recouvre l'angle interne de l'œil et donne une impression de strabisme, surtout quand l'enfant regarde sur le côté).

Si le reflet cornéen d'un œil est dévié, il existe probablement un strabisme. Quand le reflet est localisé du côté temporal, l'œil regarde en dedans, vers le nez : le strabisme est convergent (ésotropie). Si le reflet se trouve du côté nasal, l'œil est tourné en dehors, vers la tempe : il s'agit d'un strabisme <sup>60</sup> divergent (exotropie). Si le déplacement du reflet se fait vers le bas, il s'agit d'une hypertropie (l'œil est dévié vers le haut), et d'une hypotropie si le reflet se fait vers le haut (l'œil est dévié vers le bas).

Le test d'Hirschberg sert également à quantifier, de façon grossière, l'angle de déviation de l'œil strabique. Actuellement, on considère que chaque millimètre de déplacement du reflet de la cornée représente un angle de déviation d'environ 12 degrés (Brodie, 1987 ; De Respinis et coll., 1989 ; Hasebe et coll., 1995 ; Barry et coll., 1999). On estime que l'angle de déviation est d'environ 12 degrés si le reflet cornéen se situe à mi-chemin entre le centre et le bord de la pupille, qu'il est d'environ 22 degrés si le reflet se situe au bord de la pupille, de 44 degrés lorsque le reflet est situé à l'intérieur de l'iris et de plus de 50 degrés si le reflet est au-delà de l'iris.

L'étude des reflets cornéens est une méthode simple de dépistage du strabisme, très facile à réaliser chez le nourrisson. Elle est cependant responsable de faux négatifs et de faux positifs, surtout si la déviation est peu importante, car chez l'enfant normal l'axe visuel ne coïncide pas exactement avec le centre de la pupille (il est légèrement dévié en nasal). Le test de l'écran est un test plus sensible et plus spécifique pour diagnostiquer et mesurer la déviation strabique (Choi et Kushner, 1998).

### *Test de l'écran (cover test)*

Pour réaliser le test de l'écran, l'examineur doit attirer le regard de l'enfant sur une cible visuelle (un jouet ou un point lumineux), présentée à 5mètres pour l'examen de loin, à 33 cm pour la vision de près. Il existe deux façons de faire ce test qui permettent de différencier les strabismes manifestes (tropies) des strabismes latents (phories) : le test de l'écran unilatéral et le test de l'écran alterné (Thomas et coll., 1996).

Dans le test de l'écran unilatéral, l'examineur, pendant que l'enfant fixe la cible, cache l'un des deux yeux avec un écran (palette opaque ou translucide montée sur un manche ou main de l'examineur) puis le découvre. Dans un premier temps, l'examineur regarde si l'œil observé effectue un mouvement lorsqu'on cache l'autre œil. Si cet œil fait un mouvement de fixation de la cible visuelle, c'est qu'il est dévié et qu'il y a un strabisme : le strabisme est convergent si le mouvement s'effectue de dedans en dehors, divergent s'il se fait de dehors en dedans, vertical si le mouvement de refixation a lieu de bas en haut (hypotropie) ou de haut en bas (hypertropie). Le même test sera alors réalisé en cachant l'autre œil. Le strabisme est monoculaire si un seul œil fait un mouvement de fixation à l'occlusion de l'autre œil, il est alternant si chacun des yeux fait un mouvement de fixation à l'occlusion de l'autre. Si l'œil non caché ne fait aucun mouvement, soit l'enfant est porteur d'un microstrabisme, soit, si le strabisme est d'emblée évident, l'œil strabique est amblyope et a une fixation excentrique (hors de la fovéola), soit l'enfant n'a pas de strabisme. Dans un deuxième temps, en l'absence de strabisme apparent, l'examineur regarde si l'œil caché, lorsqu'on le découvre, effectue un mouvement de refixation de la cible visuelle. Si tel est le cas, l'enfant présente un strabisme latent, ou hétérophorie (exophorie, ésoptorie, hyperphorie). Dans les phories, l'œil a tendance à loucher, mais le réflexe de fusion binoculaire (mouvement en convergence en cas d'exophorie ou en divergence en cas d'ésoptorie) permet de maintenir la fixation bifovéolaire.

Dans le test de l'écran alterné, l'examineur cache en alternance un œil puis l'autre et observe la position de l'œil à chaque alternance de l'écran. Ce test est très dissociant, il permet la décompensation totale du déséquilibre oculomoteur. Il est ainsi possible de faire la différence entre l'angle de base du strabisme (sans décompensation) ou cliniquement l'angle minimum et l'angle maximum. On mesure l'angle du strabisme en interposant des prismes devant l'un des deux yeux. L'angle de déviation correspond à la valeur du prisme qui annule le mouvement de refixation lors du test sous écran. Il s'exprime en dioptries prismatiques.

Certains tests spécialisés ne sont utilisés en pratique que dans des consultations ophtalmologiques pédiatriques, car il nécessite un savoir-faire important : le prisme de 4 dioptries de Irvine (Irvine, 1944) ou test de Jampolsky (Jampolsky, 1964) et le biprisme de Gracis, qui peuvent apporter un argument parfois capital dans des cas d'interprétation difficile comme les microstrabismes. Le test d'Irvine consiste à placer un prisme devant un œil et à observer le mouvement de cet œil puis de l'autre. Un mouvement de restitution (l'œil se redresse pour assurer la fusion) témoigne de l'existence d'un strabisme.

### **Classification des strabismes**

L'étude des variations de l'angle de déviation en fonction de la position du regard permet de différencier les strabismes concomitants des autres, dits incomitants.

#### ***Strabismes concomitants***

Un strabisme est concomitant quand le mauvais alignement des axes visuels est constant. L'œil dévié suit l'œil fixateur dans toutes les directions du regard, il n'y a pas de limitation des mouvements de chaque œil (ductions), même si l'angle est variable (Roth, 1999 ; Speeg-Schatz, 2000 ; Raina et Wright, 1995). Les strabismes concomitants (tableau 5.I), qui représentent la majorité des strabismes de l'enfant, sont d'origine fonctionnelle (sauf rares exceptions : paralysies supranucléaires ou paralysies oculomotrices anciennes) et sont dus à un dysfonctionnement de la coordination binoculaire.

Parmi les strabismes concomitants, il faut différencier les strabismes à binocularité anormale, qui ne récupéreront jamais de vision binoculaire normale, des strabismes normosensoriels qui récupéreront une acuité visuelle mais également une vision binoculaire normale, à condition que le traitement soit instauré précocement. Un enfant a une vision binoculaire normale s'il a une fusion sensorielle (ou aptitude du cerveau à réunir deux images rétiniennes <sup>62</sup> pour aboutir à une perception finale unique) et une vision stéréoscopique fine.

### **Tableau 5.I : Classification des strabismes concomitants**

Vision binoculaire	
Strabismes convergents ou ésootropies	Strabismes congénitaux ou précoces
Strabismes essentiels de la petite enfance	
Strabismes tardifs normosensoriels	
Strabismes accommodatifs et non accommodatifs	
Microstrabismes (angle < 10D)	Strabisme convergent accommodatif pur (rapport AC/A normal) du à une hypermétropie
	Strabisme convergent hypoaccommodatif avec angle résiduel de près (rapport AC/A élevé)
	Strabisme par excès de convergence
	Strabismes accommodatifs mixtes (réfractif et lié à un excès de convergence)
Absente	
Absente	
Présente	
Présente (si correction optique totale)	
Neutralisation alternée	
De loin	
Anormale	
Anormale	
Normale	

Absente  
Normale au début  
Normale

Absente

Strabismes psychosomatiques ou psychiques

Strabismes divergents ou exotropies Strabismes divergents congénitaux

Strabismes divergents intermittents

Strabismes divergents accommodatifs (syndrome prémyopique)

Strabismes divergents constants

Le strabisme précoce ou congénital est un strabisme à binocularité anormale. C'est en général un strabisme convergent, constant, à grand angle qui apparaît dans les 6 premiers mois de vie. Lorsque l'enfant a les deux yeux ouverts, il a une fixation croisée, c'est-à-dire que les deux yeux restent en adduction (dirigés vers la racine du nez), l'œil droit fixe dans le regard à gauche et l'œil gauche fixe dans le regard à droite. L'œil fixateur étant non seulement en adduction mais aussi en incyclotorsion (c'est-à-dire tourné en rotation vers le nez), l'enfant adopte une attitude compensatrice tête tournée et penchée du côté de l'œil fixateur. Peuvent s'associer à ces signes : un nystagmus manifeste ou latent et une déviation verticale dissociée (DVD) qui est l'élévation lente d'un œil, bien visible sous écran translucide, lorsque l'autre prend la fixation. Les mouvements d'abduction (mouvements horizontaux vers la tempe) sont difficiles ou impossibles. Le nystagmus optocinétique (série de saccades en réponse au déplacement d'une scène visuelle) est asymétrique. Les enfants ayant un strabisme précoce n'ont pas de vision binoculaire : il existe une neutralisation alternée (le cerveau supprime alternativement l'image d'un œil ou de l'autre) ou parfois une amblyopie (Birch et coll., 1998 ; Ciancia, 1995 ; Westall et coll., 1998). La chirurgie précoce peut permettre de récupérer une fusion mais jamais une vision stéréoscopique satisfaisante (Ing, 1995 ; Eizenman et coll., 1999). Les signes cliniques du strabisme précoce ne sont pas tous présents dans les 6 premiers mois de vie mais ils sont définitifs, permettant un diagnostic rétrospectif chez les enfants examinés tardivement. Les exotropies précoces sont plus rares que les ésootropies précoces.

Les erreurs de réfraction et leurs effets sur l'accommodation sont les principales causes de strabisme concomitant normosensoriel. Il s'agit le plus souvent d'un strabisme convergent. Ce strabisme touche en général les enfants hypermétropes car ils doivent accommoder de façon excessive pour voir net s'ils n'ont pas de correction optique totale. L'accommodation s'accompagne d'un excès de convergence, cause de strabisme. L'angle du strabisme est plus important de près que de loin (il existe une incomitance loin-près). L'importance de la déviation induite par l'accommodation varie cependant en fonction des individus. C'est donc le rapport convergence accommodative sur accommodation (AC/A) qui va permettre de définir les différents types de strabisme concomitants. Cette classification se base sur le comportement de la déviation une fois l'amétropie corrigée et sur ses variations en fixation de loin et de près (Péchereau, 1989 ; Roth, 1999 ; Spielmann, 1989). On distingue le strabisme convergent accommodatif pur (AC/A normal) dans lequel la correction totale de

l'hypermétropie permet de corriger le strabisme de loin et de près ; les ésootropies accommodatives non réfractives par excès de convergence ou par hypoaccommodation (AC/A élevé), dans lesquels les yeux sont droits dans le regard au loin mais où persiste une déviation de près même après correction optique totale ; les ésootropies mixtes à la fois réfractives et liées à un excès de convergence.

Les enfants myopes peuvent avoir un strabisme convergent par insuffisance d'accommodation (AC/A élevé) ou plus souvent un strabisme divergent (AC/A normal), fréquemment intermittent. Les myopes non corrigés n'ont pas besoin d'accommoder pour voir net de près et ont tendance à diverger.

Dans les strabismes concomitants, la récupération d'une vision binoculaire sera en général meilleure si le strabisme survient tardivement, car l'enfant aura pu développer auparavant une bonne vision binoculaire : la fusion sensorielle sera plus facilement récupérée que la vision stéréoscopique. Cependant, il n'est pas possible de se baser uniquement sur l'âge d'apparition du strabisme pour avoir une idée du pronostic fonctionnel. En effet, tous les strabismes fonctionnels qui surviennent avant l'âge de 6 mois ne répondent pas à la définition du strabisme précoce. Il peut s'agir d'une ésotropie accommodative, et la correction optique précoce et totale permet alors de récupérer une vision binoculaire normale (Havertape et coll., 1999 ; Coats et coll., 1998). Un microstrabisme ou un strabisme de petit angle dans lequel la binocularité est anormale passent souvent inaperçus chez le nourrisson. Ils peuvent se révéler tardivement à l'occasion d'une décompensation ou être diagnostiqués lors du bilan de l'amblyopie dont ils sont la cause.

### ***Strabismes incomitants***

Un strabisme est incomitant quand l'angle de déviation varie dans les différentes positions du regard et que les mouvements des yeux sont limités dans une ou plusieurs directions. Dans ce type de strabisme, la déviation oculaire est plus marquée quand le sujet fixe avec l'œil paralysé (déviation secondaire) que lorsqu'il fixe avec l'œil non paralysé (fixation primaire).

Parmi les strabismes incomitants, on distingue les strabismes paralytiques, les strabismes orbitaires, les myopathies oculaires et les syndromes de rétraction (tableau 5.II).

### **Tableau 5.II : Classification des strabismes incomitants**

Vision binoculaire	
Strabismes paralytiques	
	Normale
Strabismes de cause musculaire	Syndromes de rétraction <i>Strabismus fixus</i>
Fibroses musculaires	Myopathies oculaires
Normale	
(le plus souvent)	
Strabismes de cause orbitaire	Formes mineures

Dans les paralysies supranucléaires (ou paralysies de fonction), qui sont dues à une anomalie de la commande des mouvements des yeux, le strabisme est inconstant, et peut être concomitant (comme dans les atteintes de la jonction bulboprotubérentielle) (Weeks et Hamed, 1999 ; Imes et Quinn, 2001) ou incomitant (comme dans les paralysies internucléaires antérieures).

## Diagnostic des autres désordres oculomoteurs

Ce diagnostic concerne la mise en évidence d'une limitation des mouvements d'un œil ou des deux yeux, ainsi que de mouvements oculaires anormaux (nystagmus...).

### **Limitation des mouvements des yeux**

Elle peut être détectée en faisant suivre du regard une cible visuelle (mouvement de poursuite, lent) ou en attirant le regard de l'enfant vers une cible présentée dans les différentes parties de l'espace (mouvement de saccades, rapides).

On étudie les mouvements des yeux dans les neuf directions principales du regard, en vision binoculaire pour analyser les mouvements conjugués des yeux ou versions (regard vers le haut, vers le bas, vers la droite, vers la gauche) et les mouvements disjoints des yeux (convergence et divergence), et en vision monoculaire (l'autre œil étant caché) pour analyser les ductions : abduction (mouvement vers la tempe) et adduction (mouvement vers le nez).

### ***Caractéristiques et étiologies***

Une limitation des mouvements des yeux peut être due à une anomalie des muscles de l'œil (muscle droit supérieur, droit inférieur, droit latéral, droit médial, oblique supérieur, oblique inférieur) ou à une anomalie de l'orbite, à la paralysie d'un nerf oculomoteur (nerf moteur oculaire commun, nerf trochléaire, nerf abducens) ou à une lésion des centres cérébraux de commande des mouvements des yeux (paralysies de fonction).

Les paralysies oculomotrices (Schiavi, 2000) sont la cause la plus fréquente d'une limitation des mouvements des yeux. Elles peuvent être congénitales ou acquises. Lorsqu'elles sont acquises, elles se manifestent par une diplopie (vision double), qui peut être supprimée :

- quand l'enfant adopte une position compensatrice de la tête (torticolis oculaire) permettant au muscle paralysé de ne pas se contracter : ainsi, dans une paralysie du muscle abducens droit, l'enfant tourne la tête à droite et n'a pas besoin de bouger les yeux pour regarder à droite ; il voit simple dans les autres directions du regard. Le torticolis oculaire permet de maintenir une vision binoculaire dans les strabismes incomitants ;

- s'il se produit une suppression ou une amblyopie.

Les atteintes musculaires touchent un ou plusieurs muscles oculaires. Elles peuvent entrer dans le cadre de maladies générales (myasthénie, cytopathies mitochondriales) et en être le signe révélateur (Mullaney et coll., 2000). Elles sont également isolées dans les syndromes de rétraction musculaire où il existe une inextensibilité musculaire limitant le mouvement du globe dans la direction opposée : syndrome de Stilling-Duane (Mehel et coll., 1996),

syndrome de Brown ou syndrome de bride de l'oblique supérieur, fibroses musculaires familiales ou post traumatiques. La fibrose du muscle droit externe a longtemps été considérée comme la cause du syndrome de Stilling-Duane ; l'hypothèse actuelle suggère que ce syndrome serait lié une atteinte du tronc cérébral responsable d'une cocontraction des muscles horizontaux. Les atteintes musculaires peuvent également être dues à une incarceration dans les fractures des parois de l'orbite : il s'agit en général d'une incarceration du muscle droit inférieur dans les fractures du plancher de l'orbite (Hatton et coll., 2001).

Les strabismes orbitaires sont retrouvés dans les malformations craniofaciales et en particulier dans les craniosténoses, affections dues à une fermeture prématurée d'une ou plusieurs sutures crâniennes (Limon de Brown et coll., 1988 ; Dufier et coll., 1986 ; Denis et coll., 1994). Ces malformations sont causées d'une rotation de l'orbite et donc d'une modification de l'orientation des muscles oculaires. Les déséquilibres oculomoteurs engendrés par les anomalies orbitaires sont surtout des troubles verticaux et torsionnels. Ils sont retrouvés essentiellement dans la maladie de Crouzon, le syndrome d'Appert et la plagiocéphalie.

Dans les paralysies supranucléaires, ce sont surtout les mouvements de versions qui sont atteints de façon plus ou moins symétrique (comme la paralysie de la latéralité ou la paralysie de verticalité). L'atteinte des mouvements oculaires peut être totale ou dissociée, ne touchant qu'un type de mouvement : mouvement de poursuite ou mouvements de saccades réflexes ou volontaires. Ces paralysies peuvent être associées à des paralysies oculomotrices, à un nystagmus ou à d'autres mouvements anormaux (ondes carrées, *flutter* oculaire).

## **Nystagmus**

Le nystagmus se définit comme une oscillation rythmique d'un ou des deux yeux autour d'un ou plusieurs axes. L'analyse des caractéristiques du nystagmus (vitesse des deux phases du nystagmus, fréquence, amplitude, orientation, rythme, sens, notion de position de blocage) est importante d'un point de vue thérapeutique et, à un moindre degré, pour orienter le diagnostic étiologique. Le nystagmus peut être acquis ou congénital.

Les nystagmus acquis sont rencontrés dans les affections neurologiques ou plus rarement dans les rétinopathies cécitantes (dystrophie des cônes). Les oscillopsies (impressions que les objets bougent) sont caractéristiques des nystagmus acquis. Elles sont cependant rarement décrites par l'enfant. **67**

Le terme de nystagmus congénital regroupe, pour Larmande et Larmande (1985), tous les nystagmus de la première enfance qui ne sont pas associés à une affection neurologique apparente. Il existe de nombreuses classifications des nystagmus selon que l'on prend en compte l'étiologie ou les caractéristiques du mouvement nystagmique (Bourron-Madignier 1995). Dans les nystagmus congénitaux, Goddard-Jolly et Marmande (1973) distingue plusieurs groupes : les nystagmus idiopathiques sans cause organique (nystagmus moteurs), les nystagmus héréditaires congénitaux, les nystagmus sensoriels qui sont associés à des lésions oculaires organiques, les nystagmus neurologiques liés à une affection du système nerveux central et les nystagmus neurosensoriels.

Le nystagmus latent (présent uniquement en monoculaire) et le nystagmus manifeste-latent sont toujours associés au strabisme précoce. Le nystagmus manifeste-latent est un nystagmus à ressort (la vitesse du nystagmus est plus rapide dans un sens que dans l'autre, le sens du nystagmus est celui de la phase rapide), conjugué (les deux yeux battent dans le même sens),

qui bat dans le sens de l'œil découvert en monoculaire et dans le sens de l'œil fixateur en binoculaire (Kommerel, 1996).

Parmi les autres types de nystagmus, on considère classiquement :

- le nystagmus congénital idiopathique, qui est pendulaire (la vitesse du nystagmus est la même dans les deux sens), ou à ressort, horizontal, bilatéral et congruent (identique sur les deux yeux) et qui ne change pas de plan lors de l'excentration du regard. Il existe une zone d'inversion du nystagmus, zone dans laquelle il diminue ou se bloque avant de changer de sens. L'acuité visuelle étant meilleure dans cette zone, l'enfant adopte une position de torticollis pour utiliser cette zone dans le regard droit devant (Spielmann, 1990a) ;
- les nystagmus verticaux, les nystagmus déclenchés dans le regard excentré sont d'origine neurologique (Larmande et Larmande, 1985) ;
- les nystagmus monoculaires sont dus à une atteinte de l'œil ou du nerf optique (gliome des voies optiques) ;
- l'absence de position de blocage doit faire évoquer un nystagmus neurologique ou neurosensoriel.

Il n'est pas possible de classer les nystagmus sur leurs seuls caractères cliniques (Risse, 1999 ; Shawkat et coll., 2000 ; Reynecke, 1998). Le diagnostic étiologique d'un nystagmus ne peut se faire qu'à l'issue d'un bilan clinique, électrophysiologique et neuroradiologique (Bouvet-Drumare et Defoort-Dhellemmes, 1994). Ce bilan est indispensable devant tout nystagmus manifeste ou intermittent (qu'il paraisse acquis ou congénital) chez l'enfant de moins de 6 ans.

## Diagnostic des troubles sensoriels liés à des désordres oculomoteurs

Lorsqu'un sujet strabique fixe un objet, l'image de cet objet se forme sur la fovéa de l'œil fixateur, et sur la rétine périphérique de l'œil dévié (point O). Le sujet voit l'objet en double (droit devant avec l'œil fixateur, sur le côté avec l'autre œil). D'autre part, la fovéa de l'œil dévié fixe une autre partie de l'espace, l'objet qu'elle fixe est également vu droit devant : il y a confusion des deux images. Chez l'enfant, en raison de la plasticité cérébrale, des phénomènes de compensation se produisent : ce sont la suppression (ou neutralisation) et la correspondance rétinienne anormale.

Afin d'éviter la diplopie et la confusion, le cerveau peut éliminer l'image qui parvient de l'œil dévié. Ce phénomène s'appelle la suppression (ou neutralisation). L'enfant utilise alors un seul œil lorsque les deux yeux sont ouverts, même si les yeux peuvent voir chacun à leur tour. La suppression se produit toujours sur le même œil dans le strabisme monoculaire, alternativement dans le strabisme alternant. La suppression ne concerne pas la rétine périphérique mais seulement une zone comprenant la fovéa et le point O. Si le strabisme persiste et que l'enfant ne développe pas une fixation alternante, l'œil non fixateur deviendra amblyope. Plus rarement, la zone de rétine périphérique de l'œil dévié qui correspond à la macula de l'œil fixateur va acquérir la même localisation spatiale (droit devant) que la macula de l'œil fixateur : c'est la correspondance rétinienne anormale. Ce phénomène permet de maintenir une certaine vision binoculaire sur les bases de la déviation oculaire, mais fait perdre la référence spatiale « tout droit » de la macula de l'œil dévié. Les sujets strabiques ont

une altération de la localisation spatiale (Battaglini et coll., 1999), des anomalies de perception du mouvement et en particulier des difficultés à apprécier la vitesse d'une cible (Eizenman et coll., 1999 ; Fawcett et coll., 1998 ; Tytchen et coll., 1996).

Les nystagmus congénitaux sont à l'origine d'une amblyopie fonctionnelle bilatérale. À celle-ci peuvent s'ajouter une amblyopie organique liée à la cause du nystagmus (rétinopathie, tumeur des voies optiques) et une amblyopie liée à une amétropie forte qui est fréquemment associée aux rétinopathies héréditaires par exemple.

Chez l'enfant d'âge verbal, il existe de nombreux tests pour étudier les stades de la vision binoculaire que sont la fusion (sensorielle et motrice) et la vision du relief, ou vision stéréoscopique.

### **Méthodes instrumentales de diagnostic**

De nombreuses techniques de dépistage photographique sont apparues ces dernières années (Miller et coll., 1993, 2001 ; Weinand et coll., 1998). **69**

Certaines sont basées sur la photoréfraction, d'autres sur le reflet cornéen de la lumière (Hasebé et coll., 1995 ; Derespini et coll., 1989 ; Brodie, 1987 ; Barry, 1999). Ces instruments sont chers. La sensibilité et surtout la spécificité de ces méthodes sont insuffisantes. Elles dépendent de l'âge du patient et de l'expérience de l'examineur (Simons et coll., 1999).

Les méthodes instrumentales de détection des déséquilibres oculomoteurs (tests coordimétriques) et d'enregistrement des mouvements des yeux, électro-oculographie, photo-oculographie (Quere et coll., 1990 ; Gottlob, 1997) et électronystagmographie (Spielmann, 1990b), sont utiles pour quantifier les anomalies et suivre leur évolution. Elles permettent de mieux analyser et de comprendre la neurophysiologie des mouvements oculaires.

Devant un strabisme ou un nystagmus, il est impératif d'éliminer :

- une anomalie des milieux transparents, de la rétine ou du nerf optique par un examen en lampe à fente et un examen du fond d'œil ;
- un trouble de la réfraction (hypermétropie surtout) par une skiascopie sous cycloplégie.

En cas de nystagmus congénital, un électrorétinogramme est nécessaire pour rechercher une rétinopathie ; dans le cas d'un électrorétinogramme normal, un potentiel évoqué visuel et un bilan neurologique, métabolique et neuroradiologique seront effectués pour éliminer une cause neurologique. Ces derniers examens sont indispensables devant un nystagmus acquis, une paralysie oculomotrice (Tsaloumas et Willshaw, 1997) ou une paralysie de fonction, car ces déséquilibres oculomoteurs sont d'origine neurologique.

**En conclusion**, le strabisme et les autres désordres oculomoteurs sont à l'origine de troubles sensoriels d'autant plus profonds qu'ils sont précoces, l'enfant n'ayant pas encore acquis sa vision binoculaire. Le diagnostic d'un déséquilibre oculomoteur nécessite un interrogatoire qui précisera les facteurs de risque, l'âge d'apparition du déséquilibre oculomoteur et les signes fonctionnels qu'il engendre ou qui lui sont associés, un bilan moteur qui permet de le

caractériser, un bilan sensoriel qui apprécie son retentissement sur l'acuité visuelle et la vision binoculaire et un bilan étiologique.

## BIBLIOGRAPHIE

BARRY JC. Hirschberg erred here : the correct angle factor is 12 degrees pro mm corneal reflex decentration. Geometric optical analysis of various methods in strabismometry. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1999, **215** :104-113

BATTAGLINI PP, BATTAGLIA PARODI M, TIACCI I, RAVALICO G, MUZUR A. Visual representation of space in congenital and acquired strabismus. *Behav Brain Res* 1999,; **70** 29-36

BIRCH E, STAGER D, WRIGHT K, BECK R. The natural history of infantile esotropia during the first six months of life. Pediatric Eye Disease Investigator Group. *J Aapos* 1998, **2**: 325-328

BOURRON-MADIGNIER M. Nystagmus. *Curr Opin Ophthalmol* 1995, **6**: 32-36

BOUVET-DRUMARE I, DEFOORT-DHELLEMMES S. Contribution au diagnostic étiologique du nystagmus congénital chez le nourrisson. *Ophthalmologie* 1994, **8**: 46-48

BRODIE SE. Photographic calibration of the Hirschberg test. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1987, **28** : 736-742

CHOI RY, KUSHNER BJ. The accuracy of experienced strabismologists using the Hirschberg and Krimsky tests. *Ophthalmology* 1998, **105** : 1301-1306

CIANCIA AO. On infantile esotropia with nystagmus in abduction. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1995, **32** : 280-288

COATS DK, AVILLA CW, PAYSSE EA, SPRUNGER DT, STEINKULLER PG, SOMAIYA M. Earlyonset refractive accommodative esotropia. *J AAPOS* 1998, **2**: 275-278

DENIS D, GENITORI L, BOLUFER A, LENA G, SARACCO JB, CHOUX M. Refractive error and ocular motility in plagiocephaly. *Childs Nerv Syst* 1994, **10** : 210-216

DERESPINIS PA, NAIDU E, BRODIE SE. Calibration of Hirschberg test photographs under clinical conditions. *Ophthalmology* 1989, **96** : 944-949

DUFIER JL, VINUREL MC, RENIER D, MARCHAC D. Ophthalmologic complications of craniofacial stenoses. Apropos of 244 cases. *J Fr Ophthalmol* 1986, **9**: 273-280

EIZENMAN M, WESTALL CA, GEER I, SMITH K, CHATTERJEE S et coll. Electrophysiological evidence of cortical fusion in children with early-onset esotropia. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1999, **40** : 354-362

ERKKILA H, LINDBERG L, KALLIO AK. Strabismus in children with cerebral palsy. *Acta Ophthalmol Scand* 1996, **74** : 636-638

FAWCETT S, RAYMOND JE, ASTLE WF, SKOV CM. Anomalies of motion perception in infantile esotropia. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1998, **39** : 724-735

FLYNN JT, SCHIFFMAN J, FEUER W, CORONA A. The therapy of amblyopia : an analysis of the results of amblyopia therapy utilizing the pooled data of published studies. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1998, **96** : 431-450

FREEMAN AW, NGUYEN VA, JOLLY N. Components of visual acuity loss in strabismus. *Vision Res* 1996, **36** : 765-774

GODDE-JOLLY D, LARMANDE A. Les nystagmus. Rapport de la Société Française d'Ophthalmologie. Masson, Paris, 1973

GOTTLOB I. Infantile nystagmus. Development documented by eye movement recordings. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1997, **38** : 767-773

HASEBE S, OHTSUKI H, TADOKORO Y, OKANO M, FURUSE T. The reliability of a videoenhanced Hirschberg test under clinical conditions. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1995, **36** : 2678-2685

HATTON MP, WATKINS LM, RUBIN PA. Orbital fractures in children. *Ophthalm Plast Reconstr Surg* 2001, **17** : 174-179 **71**

HAVERTAPE SA, WHITFILL CR, CRUZ OA. Early-onset accommodative esotropia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 69-73

HOLMSTROM G, EL AZAZI M, KUGELBERG U. Ophthalmological follow up of preterm infants : a population based, prospective study of visual acuity and strabismus. *Br J Ophthalmol* 1999, **83** : 143-150

HUNTER DG, ELLIS FJ. Prevalence of systemic and ocular disease in infantile exotropia : comparison with infantile esotropia. *Ophthalmology* 1999, **106** : 1951-1956

IMES RK, QUINN TA. Acute comitant esotropia in Chiari 1 malformation. *Ophthalmology* 2001, **108** : 834

ING MR. Outcome study of surgical alignment before six months of age for congenital esotropia. *Ophthalmology* 1995, **102** : 2041-2045

IRVINE SR. A simple test for binocular fixation. *Am Ophthalmol* 1944, **27** : 740-746

JACOBSON L, YGGE J, FLODMARK O. Nystagmus in periventricular leucomalacia. *Br J Ophthalmol* 1998, **82** : 1026-1032

JAMPOLSKY A. A prism test for binocular fixation. *Pediatr Ophthalmol* 1964, **1** : 30-34

JEANROT N, JEANROT F. Manuel de strabologie pratique. Aspects cliniques et thérapeutiques. Masson Ed, Paris, 1994

- KOMMERELL G. The relationship between infantile strabismus and latent nystagmus. *Eye* 1996, **10** : 274-281
- LARMANDE P, LARMANDE A. Les mouvements oculaires anormaux et les nystagmus spontanés. Ceres Karger, 1985, 198 pp
- LEE J, MCINTYRE A. Clinical tests for binocular vision. *Eye* 1996, **10** : 282-285
- LIMON DE BROWN E, ORTIZ MONASTERIO F, FELDMAN MS. Strabismus in plagiocephaly. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1988, **25** : 180-190
- MEHEL E, QUERE MA, LAVENANT F, PECHEREAU A. Epidemiological and clinical aspects of Stilling-Turk-Duane syndrome. *J Fr Ophtalmol* 1996, **19** : 533-542
- MILLER JM, MELLINGER M, GREIVENKEMP J, SIMONS K. Videographic Hirschberg measurement of simulated strabismic deviations. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1993, **34** : 3220-3229
- MILLER JM, SCHWIEGERLING J, LEISING-HALL H, SURACHATKUMTONEKUL T. Detection of improper fixation in MTI photoscreening images. *J AAPOS* 2001, **5** : 35-43
- MULLANEY P, VAJSAR J, SMITH R, BUNCIC JR. The natural history and ophthalmic involvement in childhood myasthenia gravis at the hospital for sick children. *Ophthalmology* 2000, **107** : 504-510
- PECHEREAU A. Semeiology of accommodative strabismus. *Bull Soc Ophtalmol Fr* 1989, **89** : 79-80, 83-84
- POTT JW, SPRUNGER DT, HELVESTON EM. Infantile esotropia in very low birth weight (VLBW) children. *Strabismus* 1999, **7**: 97-102
- QUERE MA, TOUCAS S, BUQUET C, CHARLIER J, LAVENANT F, PECHEREAU A. Differential photo-oculography of vertical and oblique movements. *Ophtalmologie* 1990, **4**: 109-72 115
- RAINA J, WRIGHT KW. Comitant strabismus. *Curr Opin Ophthalmol* 1995, **6**: 15-21
- REINECKE RD. Nystagmus : questions and answers. *J Ophthalmic Nurs Technol* 1998,

## Étiologie et diagnostic des pathologies des milieux transparents

Les pathologies des milieux transparents (atteintes de la cornée ou du cristallin) peuvent être à l'origine de déficits importants de la vision : amblyopie profonde et même perception lumineuse seulement avec abolition de la perception de la forme.

### Pathologies de la cornée

La majorité des atteintes cornéennes sont dues à des traumatismes, à des accidents domestiques ou à des infections de la cornée (Priluck, 1978). Il existe toutefois quelques pathologies congénitales.

#### Atteintes congénitales

Le signe d'appel de ces atteintes est souvent une amblyopie profonde (Smith, et Taylor, 1991). Il peut s'agir d'une anomalie de taille : la microcornée a un diamètre inférieur à la normale (Luyckx-Bacus et Delmarcelle, 1968), et sa découverte doit toujours s'accompagner de la recherche d'autres anomalies (Batra et Paul, 1967 ; Bilgrami et coll., 1981 ; Bleik et coll., 1992 ; Cameron, 1993 ; Colville et Savige, 1997 ; Palotta et coll., 1998). On mesurera la pression oculaire et on examinera la chambre antérieure pour déterminer s'il existe un colobome uvéal, cristallinien ou une cataracte associée. La mégalocornée (Meire, 1994) présente une taille supérieure à la normale. Elle ne doit pas être confondue avec la buphtalmie liée au glaucome (Pollack et Oliver, 1984). Il peut s'agir d'anomalies d'aspect telles que des dystopies de la cornée, une sclérocornée (Howard et Abrahams, 1971) ou encore une *cornea plana* (Fishman et coll., 1982).

#### Traumatismes et infections de la cornée

Parmi les infections, on peut citer la kératite ponctuée superficielle (Zuclich, 1989), liée à une exposition excessive aux ultraviolets lors des séjours au bord de la mer ou en montagne. Il faut être très vigilant avec les enfants en âge préverbal qui ne pourront pas exprimer la gêne qu'ils ressentent. Les kératites allergiques, de plus en plus fréquentes, surviennent plus particulièrement à certaines périodes de l'année : on retrouve alors un contexte allergique (Friedlaender, 1998). Les contusions, œdèmes, ruptures, brûlures (Boone et coll., 1998) et les plaies de la cornée (Poole, 1995) entrent dans la catégorie des accidents ménagers au même titre que les agressions chimiques (Wagoner, 1997). Lorsqu'il existe une atteinte traumatique de la cornée (Macsaï, 2000 ; Onofrey, 1993 ; Alfaro et coll., 1994 ; Jay, 1982), il est nécessaire de rechercher une atteinte des autres constituants oculaires et de pratiquer un examen neurologique. On recherchera en particulier une hémorragie au fond d'œil, un œdème maculaire ou un trou maculaire. Les érosions et plaies entraînent un larmoiement, une photophobie et une baisse de l'acuité visuelle. L'examen biomicroscopique permet de faire le diagnostic et de rechercher un corps étranger ou l'existence d'une plaie transfixiante (Lam et coll., 1999) qui ne relève pas du même traitement que l'érosion superficielle. L'une des causes domestiques les plus fréquentes malgré les campagnes de prévention reste la brûlure

d'origine chimique. Celle-ci est parfois catastrophique sur le plan fonctionnel et entraîne des traitements longs et difficiles sans garantie de résultats satisfaisants.

## **Cataractes (pathologies du cristallin)**

La cataracte est une opalescence d'un ou des deux cristallins (Wright, 1997). C'est une étiologie importante de malvoyance (Wright, 1997 ; Lambert, 1999). Si la majorité des cataractes est liée à l'âge en raison du vieillissement naturel du cristallin, il existe aussi des cataractes de l'enfant dont l'aspect coloré blanchâtre est généralement différent de celui de l'adulte.

### **Signes d'appel**

Les signes d'appels devant attirer l'attention et entraîner un examen ophtalmologique complet sont une pupille blanche, l'absence de poursuite oculaire, l'apparition d'un nystagmus, l'apparition d'un strabisme et la présence d'un réflexe digito-oculaire ou signe de Franceschetti (le nourrisson se frotte les yeux pour se créer des perceptions lumineuses à type de phosphènes<sup>10</sup>). Il faut alors tenter d'évaluer la fonction visuelle par des examens comportementaux, un examen ophtalmologique, la recherche de signes associés, la recherche d'autres malformations et éventuellement un bilan électrophysiologique (Tong et Bateman, 1999) et échographique.

### **Cataractes congénitales**

Ce sont les cataractes les plus fréquentes chez l'enfant.

#### ***Cataractes constitutionnelles héréditaires***

Cette affection est hétérogène sur les plans phénotypique et génotypique. Des mutations géniques responsables de formes de cataracte autosomiques dominantes ont été récemment identifiées (Francis et coll., 2000 ; He et Li, 2000 ; Kannabiran et Balasubramanian, 2000 ; Wettke-Schafer et Kantner, 1983). Il s'agit d'une mauvaise résorption ou d'une mauvaise constitution de certains éléments du cristallin aux stades embryonnaires.

#### ***Cataractes non constitutionnelles***

Elles peuvent être liées à différentes causes :

- une embryopathie s'exprimant sous forme de cataracte totale blanche (Cassidy et Taylor, 1999 ; Gupta, 1998 ; Ueda et coll., 1992) ;
- des facteurs infectieux tels que la rubéole chez la femme enceinte, avant le troisième mois de la grossesse (Webster, 1998) ;
- facteurs parasitaires (toxoplasmose, trachome) (Madhavan, 1999) ;
- facteurs traumatiques (Jones, 1991).

#### ***Cataractes liées à des anomalies métaboliques***

Ces maladies métaboliques sont rares. De nombreux autres signes cliniques accompagnent alors la cataracte (Cassidy et Taylor, 1999 ; Denslow et Robb, 1979 ; Eichhorn, 1971 ; Endres et Shin, 1990 ; François, 1982 ; Godel et coll., 1981 ; Horrobin et Morgan, 1980 ; Meire et coll., 1991 ; Toutain et coll., 1997). Elles peuvent être associées à des atteintes du système visuel (Bron et Cheng, 1986) ou du système nerveux. Les anomalies métaboliques portent sur les grandes classes biochimiques des acides aminés, des glucides (Van Heyningen, 1971 ; Williams, 1986) et des lipides (Chen et Zhou, 1985 ; Cenedella, 1996).

### **Anomalies de position du cristallin**

Les anomalies de positionnement du cristallin entraînent des anomalies de l'axe optique et par conséquent des troubles graves de la réfraction (Bjerrum et Kessing, 1991 ; Byles et coll., 1998 ; Gupta et coll., 1998 ; Ivanov et coll., 1995). La qualité des images rétinienne est médiocre. On peut distinguer les ectopies cristalliniennes qui sont en général bilatérales et peuvent se compléter par une luxation. Les ectopies isolées autosomiques dominantes sont à distinguer des ectopies associées à des syndromes tels que le syndrome de Marfan, ou à des anomalies du squelette. Les problèmes chirurgicaux posés sont souvent très complexes et les résultats incertains. Ce sont des pathologies qui nécessitent une prise en charge dans le cadre de la malvoyance.

### **Glaucomes**

Le glaucome est une affection caractérisée par une élévation de la pression de l'œil (Coleman, 1999). Les éléments de pronostic dépendent de la précocité du diagnostic et de l'efficacité du traitement.

#### **Glaucome congénital primitif infantile**

Le glaucome primitif (Grierson, 2000 ; Oostenbrink et coll., 1999) apparaît dans les six premiers mois de la vie. Chez le nourrisson, il se traduit dans un premier temps par une augmentation de taille de l'œil (buphtalmie), une malvoyance, une myopie forte, un larmolement, une photophobie, un œdème cornéen et une distension limbique. L'hyperpression est secondaire et n'apparaît que plusieurs mois après une augmentation décelable de la taille du globe.

Un examen permettant d'établir le diagnostic est pratiqué sous anesthésie générale. Il consiste à mesurer la pression intraoculaire au tonomètre, ainsi que le diamètre cornéen qui doit être inférieur ou égal à 11 mm. Un examen biomicroscopique de la cornée et de l'angle permettra de confirmer le diagnostic, de classer l'importance du glaucome et d'évaluer son retentissement sur le tissu cornéen.

L'examen du fond d'œil va révéler des modifications de taille et de texture de la papille liées respectivement à l'hyperpression et à l'atteinte du nerf optique. Des critères d'imagerie concernant la papille permettent de suivre l'évolution (Broadway et coll., 1999) : il peut s'agir du rapport des diamètres externes et internes de l'anneau neuropapillaire, ou du calcul du volume de l'excavation pupillaire à l'aide d'instruments spécialisés (Burk et Volker, 1996). Il est également possible de mesurer l'épaisseur de l'anneau neurorétinien en utilisant des méthodes ellipsométriques. La mesure du champ visuel est impossible chez le très jeune enfant. Elle reste souvent délicate et de résultat inconstant chez l'enfant de moins de dix ans.

Le pronostic dépend du caractère uni-ou bilatéral. Il faut éviter la survenue de la buphtalmie. Il faut surveiller la survenue ou l'existence d'altérations secondaires irréversibles. Dans tous les cas, il conviendra d'effectuer une prise en charge prolongée de l'amblyopie.

### **Glaucome juvénile**

Le glaucome juvénile survient entre 3 et 35 ans. Il se traduit par une hyperpression très importante et une perte de vision. En dehors de tout traitement, il existe des risques d'amblyopie profonde et irréversible.

Il peut être présent dès la naissance ou être diagnostiqué plus tardivement et de façon variable au cours de la première décennie de vie. D'un point de vue <sup>78</sup> histologique, ils résultent d'une anomalie de migration des cellules de la crête neurale provoquant un développement anormal des structures de l'angle iridocornéen. La persistance de fragments d'endothélium recouvrant l'iris provoque des adhérences entre l'iris et la ligne de Schwalbe anormale, expliquant les trois stades de gravité croissante habituellement décrits pour ces glaucomes secondaires par goniodysgénésie :

- embryotoxon postérieur (stade A), ce terme désignant un épaississement de la ligne de Schwalbe. Cette anomalie serait présente chez environ 10 % de la population normale ;
- anomalie d'Axenfeld (stade B), qui associe le stade A à l'existence de synéchies iridocornéennes ;
- anomalie de Rieger, qui associe les stades A et B ainsi que des anomalies iriennes à type d'atrophie, de trous et de correctopie. Au niveau des adhésions iridocornéennes, la périphérie irienne est insérée au niveau des lamelles trabéculaires, ce qui conduit à une compression des fibres trabéculaires, à une raréfaction des espaces intertrabéculaires et à une fermeture du canal de Schlemm comme dans le glaucome congénital primitif. Comme les cellules de la crête neurale donnent également naissance à la partie antérieure du cerveau, à l'hypophyse, aux os et cartilages de la partie supérieure de la face et aux papilles dentaires, on comprendra aisément les anomalies somatiques rencontrées dans le syndrome de Rieger qui associe à l'anomalie de Rieger une dysmorphie faciale avec hypoplasie de l'étage moyen de la face, une hypoplasie mandibulaire, une hypodontie avec anomalies dentaires et une hernie ombilicale.

### **Glaucomes associés**

Un glaucome peut également être associé à une autre pathologie congénitale, par exemple à un syndrome de Sturge-Weber-Krabbe qui comporte un angiome de la face ou un angiome cérébral. On peut également retrouver un glaucome dans les atteintes de type neurofibromatose, ou bien encore lors des dysgénésies de l'angle ou des aniridies. Les luxations et les intumescences du cristallin peuvent également être associées à un glaucome. Enfin, les traumatismes peuvent être à l'origine d'une hyperpression oculaire. De nombreuses pathologies inflammatoires comportent des risques d'hyperpression intraoculaire dans les suites évolutives. Il s'agit dans ces cas de traiter la cause de l'hyperpression dont les conséquences peuvent être aussi dramatiques que lors des atteintes primitives.

**En conclusion**, les pathologies de la cornée et du cristallin sont à l'origine d'amblyopies profondes. Elles nécessitent un diagnostic et un traitement précoce si l'on veut éviter une perte irréversible des capacités visuelles. L'observation de la lueur papillaire et l'inspection de

la forme et de l'aspect de la cornée sont des gestes médicaux simples qui devraient permettre un dépistage précoce et une prise en charge rapide par l'ophtalmologiste, qui posera le diagnostic de base et adressera l'enfant à consultation spécialisée si nécessaire.

## BIBLIOGRAPHIE

ALFARO DV, CHAUDHRY NA, WALONKER AF, RUNYAN T, SAITO Y, LIGGETT PE. Penetrating eye injuries in young children. *Retina* 1994, **14** : 201-205

BATRA DV, PAUL SD. Microcornea with myopia. *Br J Ophthalmol* 1967, **51** : 57-60

BILGRAMI NL, TEWARI SG, ASLAM M, KHAN ZA. Marfan syndrome with microcornea, aphakia and ventricular septal defect. Case report. *Indian Heart J* 1981, **33** : 78-80

BJERRUM K AND KESSING SV. Congenital ectopia lentis and secondary buphthalmos likely occurring as an autosomal recessive trait. *Acta Ophthalmol (Copenh)*, 1991, **69** : 630-634

BLEIK JH, TRABOULSI EI, MAUMENEE IH. Familial posterior lenticonus and microcornea. *Arch Ophthalmol* 1992, **110** : 1208

BOONE KD, BOONE DE, LEWIS RW 2ND, KEALEY GP. A retrospective study of the incidence and prevalence of thermal corneal injury in patients with burns. *J Burn Care Rehabil* 1998, **19** : 216-218

BROADWAY DC, NICOLELA MT, DRANCE SM. Optic disk appearances in primary open-angle glaucoma. *Surv Ophthalmol* 1999, **43 Suppl1** : S223-243

BRON AJ AND CHENG H. Cataract and retinopathy : screening for treatable retinopathy. *Clin Endocrinol Metab* 1986, **15** : 971-999

BURK RO, VOLCKER HE. Current imaging of the optic disk and retinal nerve fiber layer. *Curr Opin Ophthalmol* 1996, **7** : 99-108

BYLES DB, NISCHAL KK AND CHENG H. Ectopia lentis et pupillae. A hypothesis revisited. *Ophthalmology* 1998, **105** : 1331-1336

CAMERON JA. Corneal abnormalities in Ehlers-Danlos syndrome type VI. *Cornea* 1993, **12** : 54-59

CASSIDY L AND TAYLOR D. Congenital cataract and multisystem disorders. *Eye* 1999, **13** : 464-473

CENEDELLA RJ. Cholesterol and cataracts. *Surv Ophthalmol* 1996, **40** : 320-327

CHEN Y AND ZHOU M. Lipid peroxidation and diseases. *Zhonghua Yi Xue Za Zhi* 1985, **65** : 704-706

COLEMAN AL. Glaucoma. *Lancet* 1999, **354** : 1803-1810

COLVILLE DJ, SAVIGE J. Alport syndrome. A review of the ocular manifestations. *Ophthalmic Genet* 1997, **18** : 161-173

DENSLOW GT AND ROBB R.M. Aicardi's syndrome : a report of four cases and review of the literature. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1979, **16** : 10-15

EICHHORN MM. Inherited metabolic disease and the eye. *Sight Sav Rev* 1971, **41** : 55-64

ENDRES W AND SHIN YS. Cataract and metabolic disease. *J Inherit Metab Dis* 1990, **13** : 509-516

FISHMAN AJ, ACKERMAN J, KANAREK I, NOVETSKY A, ACKERMAN E, SCHIOWITZ S. **80** Cornea plana : a case report. *Ann Ophthalmol* 1982, **14** : 47-48

FRANCIS PJ, BERRY V, BHATTACHARYA SS, MOORE AT. The genetics of childhood cataract. *J Med Genet* 2000, **37** : 481-488

FRANCOIS J. Francois' dyscephalic syndrome. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1982, **18** : 595-619

FRIEDLAENDER MH. Corneal findings in ocular allergy. *Int Ophthalmol Clin* 1998, **38** : 39-46

GODEL V, NEMET P, LAZAR M. The Wagner-Stickler syndrome complex. *Doc Ophthalmol* 1981, **52** : 179-188

GRIERSON I. The patient with primary open-angle glaucoma. *Practitioner* 2000. **244** : 654-658

GUPTA SK, DE BECKER I, TREMBLAY F, GUERNSEY DL, NEUMANN PE. Genotype/phenotype correlations in aniridia. *Am J Ophthalmol* 1998, **126** : 203-10

HE W, LI S. Congenital cataracts : gene mapping. *Hum Genet* 2000. **106** : 1-13

HORROBIN DF, MORGAN RO. Myotonic dystrophy : a disease caused by functional zinc deficiency due to an abnormal zinc-binding ligand ? *Med Hypotheses* 1980 **6**: 375-384

HOWARD RO, ABRAHAMS IW. Sclerocornea. *Am J Ophthalmol* 1971, **71** : 1254-1258

IVANOV I, SHUPER A, SHOHAT M, SNIR M, WEITZ R. Aniridia : recent achievements in paediatric practice. *Eur J Pediatr* 1995, **154** : 795-800

JAY JL. Perforating injuries of cornea and sclera. *Trans Ophthalmol Soc UK* 1982, **102** : 218-220

JONES WL. Traumatic injury to the lens. *Optom Clin* 1991, **1**: 125-42

KANNABIRAN C, BALASUBRAMANIAN D. Molecular genetics of cataract. *Indian J Ophthalmol* 2000, **48** : 5-13

LAM SR, DEVENYI RG, BERGER AR, DUNN W. Visual outcome following penetrating globe injuries with retained intraocular foreign bodies. *Can J Ophthalmol* 1999, **34** : 389-393

- LAMBERT SR. Management of monocular congenital cataracts. *Eye* 1999, **13** : 474-
- LUYCKX-BACUS J, DELMARCELLE Y. Biometric study of eyes with microcornea or megacornea (84 cases). *Bull Soc Belge Ophtalmol* 1968, **149** : 433-443
- MACLEAN H. Congenital cataract in Victoria, Australia. *Dev Ophthalmol* 1987, **15** : 57-61
- MACSAI MS. The management of corneal trauma : advances in the past twenty-five years. *Cornea* 2000, **19** : 617-624
- MADHAVAN HN. Laboratory investigations on viral and Chlamydia trachomatis infections of the eye : Sankara Nethralaya experiences. *Indian J Ophthalmol* 1999, **47** : 241-216
- MEIRE FM, DELLEMAN WJ, BLEEKER-WAGEMAKERS EM. Ocular manifestations of congenital Marfan syndrome with contractures (CMC syndrome). *Ophthalmic Paediatr Genet* 1991, **12** : 1-9 **81**
- MEIRE FM. Megalocornea. Clinical and genetic aspects. *Doc Ophthalmol* 1994, **87** : 1-121
- ONOFREY BE. Injury to the cornea. *Optom Clin* 1993, **3**: 1-19
- OOSTENBRINK JB, RUTTEN-VAN MOLKEN MP, OPDENoordt TS. The treatment of newly diagnosed patients with glaucoma or with ocular hypertension in The Netherlands : an observational study of costs and initial treatment success based on retrospective chart review. *Doc Ophthalmol* 1999, **98** : 285-299
- PALLOTTA R, FUSILLI P, SABATINO G, VERROTTI A, CHIARELLI F. Confirmation of the colobomatous macrophthalmia with microcornea syndrome : report of another family. *Am J Med Genet* 1998, **76** : 252-254
- POLLACK A, OLIVER M. Congenital glaucoma and incomplete congenital glaucoma in two siblings. *Acta Ophthalmol (Copenh)* 1984, **62** : 359-363
- POOLE SR. Corneal abrasion in infants. *Pediatr Emerg Care* 1995, **11** : 25-26
- PRILUCK IA. An approach to office pediatric ophthalmology. *Paediatrician* 1978, **7**: 326-345
- SMITH GT, TAYLOR HR. Epidemiology of corneal blindness in developing countries. *Refract Corneal Surg* 1991, **7**: 436-439
- TONG JT, BATEMAN JB. Selective B-wave reduction with congenital cataract in neurofibromatosis-2. *Ophthalmology* 1999, **106** : 1681-1683
- TOUTAIN A, AYRAULT AD, MORAINÉ C. Mental retardation in Nance-Horan syndrome : clinical and neuropsychological assessment in four families. *Am J Med Genet* 1997, **71** : 305-314
- UEDA K, TOKUGAWA K, KUSUHARA K. Perinatal viral infections. *Early Hum Dev* 1992,

**29** : 131-5

VAN HEYNINGEN R. Galactose cataract : a review. *Exp Eye Res* 1971, **11** : 415-428

WAGONER MD. Chemical injuries of the eye : current concepts in pathophysiology and therapy. *Surv Ophthalmol* 1997, **41** : 275-313

WEBSTER WS. Teratogen update : congenital rubella. *Teratology* 1998, **58** : 13-23

WETTKE-SCHAFER R, KANTNER G. X-linked dominant inherited diseases with lethality in hemizygous males. *Hum Genet* 1983, **64** : 1-23

WILLIAMS CA. Metabolism of lactose and galactose in man. *Prog Biochem Pharmacol* 1986, **21** : 219-247

WRIGHT KW. Pediatric cataracts. *Curr Opin Ophthalmol* 1997, **8**: 50-55

ZUCLICH JA. Ultraviolet-induced photochemical damage in ocular tissues. *Health Phys* 1989, **56** : 671-682 : 183-187

RISSE JF. Exploration de la fonction visuelle. Application au domaine sensoriel de l'œil normal et en pathologie. Rapport de la société Française d'ophtalmologie. Masson, Paris, 1999

ROTH A. Concomitant strabismus : of strabismus in strabismus syndromes. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1999, **214** : 340-345

SATTERFIELD D, KELTNER JL, MORRISON TL. Psychosocial aspects of strabismus study. *Arch Ophthalmol* 1993, **111** : 1100-1105

SCHIAVI C. Paralytic strabismus. *Curr Opin Ophthalmol* 2000, **11** : 318-323

SHAWKAT FS, KRISS A, THOMPSON D, RUSSELL-EGGITT I, TAYLOR D, HARRIS C. Vertical or asymmetric nystagmus need not imply neurological disease. *Br J Ophthalmol* 2000, : 175-180

SIMONS BD, SIATKOWSKI RM, SCHIFFMAN JC, BERRY BE, FLYNN JT. Pediatric photoscreening for strabismus and refractive errors in a high-risk population. *Ophthalmology* 1999, **106** : 1073-1080

SMALL RG. Functional vs cosmetic ophthalmologic defects. *Arch Ophthalmol* 1991, **109** : 1194-1195

SPEEG-SCHATZ C. Management of strabismus in children. *J Fr Ophtalmol* 2000, **23** : 940-944

SPIELMANN A. Vertical and torsional deviations in early strabismus. *Bull Soc Ophtalmol Fr* 1990a, **90** : 373-378, 381-384

SPIELMANN A. Functional study in early strabismus : translucent screens and electronystagmography. *Ophtalmologie* 1990b, **4**: 263-267

SPIELMANN A. Les strabismes. De l'analyse clinique à la synthèse chirurgicale. Masson, Paris, 1989

SPIELMANN A. Nystagmus. *Curr Opin Ophthalmol* 1994, **5**: 20-24

THOMAS R, BRAGANZA A, GEORGE T. Practical approach to diagnosis of strabismus. *Indian J Ophthalmol* 1996, **44** : 103-112

TSALOUMAS MD, WILLSHAW HE. Congenital oculomotor palsy : associated neurological and ophthalmological findings. *Eye* 1997, **11** : 500-503

TYCHSEN L, RASTELLI A, STEINMAN S, STEINMAN B. Biases of motion perception revealed by reversing gratings in humans who had infantile-onset strabismus. *Dev Med Child Neurol* 1996, **38** : 408-422

VON NOORDEN. Binocular vision and ocular motility. Theory and management of strabismus. Mosby, 1996

WEEKS CL, HAMED LM. Treatment of acute comitant esotropia in Chiari I malformation. *Ophthalmology* 1999, **106** : 2368-2371

WEINAND F, GRAF M, DEMMING K. Sensitivity of the MTI photoscreener for amblyogenic factors in infancy and early childhood. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 1998, **236** : 801-815<sup>73</sup>

WESTALL CA, EIZENMAN M, KRAFT SP, PANTON CM, CHATTERJEE S, SIGESMUND D. □ Cortical binocularity and monocular optokinetic asymmetry in early-onset esotropia. □ *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1998, **39** : 1352-1360

## Étiologie et diagnostic des pathologies rétiniennes

Les rétinopathies représentent environ un tiers des causes de malvoyance et de cécité de l'enfant. Le handicap visuel qu'elles génèrent est fonction de la localisation de la lésion sur la rétine : amblyopie ou cécité pour les atteintes de la macula, troubles du champ visuel et de la vision nocturne pour les atteintes étendues de la rétine périphérique, absence de symptomatologie, généralement, pour les atteintes localisées de la rétine périphérique.

### Diagnostic

Connaître l'étiologie d'une maladie rétinienne le plus précocement possible est important à plusieurs titres : pour traiter rapidement les affections rétiniennes engageant le pronostic vital (rétinoblastome) ou celles risquant d'évoluer vers des complications et la cécité (rétinopathie du prématuré, rétinopathie infectieuse) ; pour avoir une idée du pronostic visuel et donc proposer une éducation et une scolarité adaptée ; si l'affection est héréditaire, pour informer les parents, avant la naissance d'autres enfants, du risque de récurrence dans la fratrie et proposer dans certains cas un diagnostic anténatal.

### Contexte

Une rétinopathie unilatérale est symptomatique chez l'enfant en cas d'atteinte maculaire : elle se manifeste par une amblyopie unilatérale. Elle est détectée par un examen du fond d'œil réalisé devant :

- un strabisme ;
- une maladie générale pouvant toucher l'œil (syndrome malformatif, infection, traumatisme) ;
- une anomalie du reflet pupillaire (leucocorie) ;
- une baisse d'acuité visuelle mise en évidence, en général, lors d'un dépistage scolaire.

Une rétinopathie bilatérale est, quant à elle, évoquée :

- chez un nourrisson présentant un comportement visuel de cécité ou un nystagmus congénital. L'enfant aveugle ne fixe pas et ne suit pas des yeux les visages ou les objets, mais a tendance à fixer les lumières vives. Il peut avoir une « errance du regard », des mouvements oculaires lents, pendulaires. Parfois il appuie fortement sur un œil avec les doigts (signe digito-oculaire) ou passe sa main, doigts tendus et écartés, devant les yeux (signe de l'éventail) ;
- chez l'enfant d'âge verbal dont l'acuité visuelle est basse ou qui a une mauvaise vision crépusculaire, une anomalie de la vision des couleurs ou exceptionnellement un rétrécissement du champ visuel (il bute dans les objets) ;

•à tous âges, dans le cadre du bilan d'une maladie générale congénitale ou acquise pouvant toucher la rétine : rétinopathie des prématurés, surdité, maladie infectieuse, traumatisme, syndrome polymalformatif ; lors d'un examen systématique chez un enfant ayant des antécédents familiaux de dystrophie rétinienne ou de rétinoblastome, ou qui reçoit un traitement toxique pour la rétine.

## **Moyens diagnostiques**

L'examen du fond d'œil et l'électrorétinogramme sont les deux méthodes permettant le diagnostic précoce d'une rétinopathie. L'interrogatoire recherche des signes orientant le diagnostic : âge de début ou d'évolution des troubles visuels, existence de signes associés, antécédents familiaux de maladie héréditaire (oculaire ou neurologique) ou de souffrance périnatale.

### ***Examen du fond d'œil***

L'examen du fond d'œil est réalisé en ophtalmoscopie directe ou indirecte. Il met en évidence les lésions rétiniennes maculaires (traumatiques, infectieuses, vasculaires, tumorales) ou périphériques (pigmentation, lacune, colobome).

### ***Mesure de la vision des couleurs***

Les tests de vision des couleurs ne sont réalisables de façon fiable que chez l'enfant d'âge scolaire. Les dyschromatopsies retrouvées ne sont pas spécifiques d'une pathologie rétinienne donnée, sauf dans l'achromatopsie.

### ***Électrorétinogramme***

L'électrorétinogramme (ERG) est avec le fond d'œil le principal examen permettant un diagnostic de rétinopathie. Le test est fondé sur la réponse électrique de la rétine à une stimulation lumineuse. Il est indispensable pour diagnostiquer une rétinopathie chez les enfants présentant un comportement de cécité, un nystagmus ou une acuité visuelle basse non explicable par l'examen ophtalmologique clinique, c'est-à-dire quand le fond d'œil est normal ou quand l'atteinte de la fonction visuelle ne paraît pas correspondre à l'anomalie visible au fond d'œil. L'ERG peut être utile en cas de troubles des milieux pour mettre en évidence des lésions rétiniennes associées, qui aggravent le pronostic visuel.

L'ERG peut être réalisé à tout âge, en ambulatoire et sous simple anesthésie topique. Il n'est pas nécessaire que l'enfant soit à jeun. L'ERG pouvant être impressionnant à voir, il est bon d'expliquer aux parents et à l'enfant, quand il est assez grand, les conditions dans lesquelles l'examen se déroule, son intérêt et son caractère indolore. Dans certains cas, une sédation ou une anesthésie générale est nécessaire, lorsque l'enfant est très agité, quand un examen du fond d'œil minutieux ou une prise de tension oculaire sont nécessaires ou chez les grands enfants très handicapés.

L'enregistrement de l'ERG est réalisé sur un œil dont les pupilles sont dilatées, ce qui permet d'obtenir l'éclairage uniforme de la rétine. Les stimulations lumineuses se font, chez l'enfant d'âge préscolaire, au moyen d'un stimulateur flashes à diodes électroluminescentes, à la main ou dans une coupole. L'enfant est tenu couché ou assis sur les genoux d'un adulte. Dès que la taille et la coopération de l'enfant le permettent (à partir de 4 ans), les stimulations se font

dans une coupole, afin de pouvoir exciter toute la rétine (champ total ou Ganzfeld) et de contrôler l'ambiance lumineuse. Deux types d'électrodes actives peuvent être utilisées chez l'enfant : des verres de contact scléraux à usage unique avec blépharostats (Defoort-Dhellemmes et coll., 1999 ; Zanlonghi, 1999), ou des électrodes cutanées collées sur la peau au niveau du canthus interne ou de la paupière inférieure (Weleber et Palmer, 1991).

De nombreux types de protocole d'examen ont été utilisés chez l'enfant. La majorité des auteurs tend cependant actuellement à suivre le protocole standard proposé par l'*International society for clinical electrophysiology of vision* (Iscev).

L'étude de l'ERG comporte deux phases successives : rétine adaptée à l'obscurité (pendant 35 à 45 minutes dans le protocole Iscev), puis rétine adaptée à la lumière, permettant d'obtenir successivement la réponse des bâtonnets (composantes scotopiques de l'ERG) puis celle des cônes (composantes photopiques) à une stimulation lumineuse (Marmor, 1995 ; Birch et Anderson, 1992 ; Kriss et coll., 1992 ; Kriss et Russell, 1992).

### ***Mesure du champ visuel***

En clinique, le champ visuel est mesurable en périmétrie automatique de façon fiable et reproductible dès l'âge de 9 ans. Cependant, pour Safran (1996), il est possible d'obtenir des mesures fiables chez des enfants normaux de 7 ans, voire de 5 ans, si on prend la peine d'expliquer et de familiariser l'enfant à la procédure d'examen grâce à un programme spécialement adapté. Pour Morales (2001), un champ visuel peut être réalisé chez tous les enfants normaux à partir de 7 ans si on utilise un programme court, sans que les conditions d'examen soient différentes de celles utilisées chez l'adulte. C'est à cet âge qu'un enfant peut réussir un examen du champ visuel au périmètre de Goldman.

Quand la mesure du champ visuel n'est pas réalisable, la méthode la plus simple d'évaluation est son étude par confrontation ou l'étude de l'attraction visuelle vers une cible périphérique. Cette technique est utile au dépistage des déficits campimétriques mais ne permet pas de les quantifier. La quantification est possible si on utilise un arc de périmétrie, sur lequel on déplace une boule blanche (Mohn et van Hof van Duin, 1986). D'autres méthodes comportementales d'étude du champ visuel ont été développées, dans lesquelles la boule blanche est remplacée par des diodes (Lewis et Maurer, 1992 ; Mayer et coll., 1988) :

- une méthode de champ visuel statique dans laquelle une diode s'allume dans le champ visuel périphérique jusqu'à ce que l'enfant l'ait regardée;
- une méthode hybride, statique-cinétique, où les diodes situées régulièrement le long de l'arc périmétrique, s'allument successivement de la périphérie vers le centre, jusqu'à ce que l'examineur observe un mouvement d'attraction visuelle de l'enfant. La rotation de l'arc permet l'étude du champ visuel sur plusieurs méridiens.

L'attraction centrale se fait par une diode clignotante qui s'éteint dès que la cible périphérique s'allume. En France, ces méthodes ne sont pas utilisées en clinique courante.

### ***Électro-oculogramme sensoriel***

L'électro-oculogramme sensoriel (EOG) est l'expression de la variation du potentiel de repos de l'œil sous l'effet d'une modification de l'adaptation lumineuse de la rétine. Il analyse l'état

fonctionnel de la jonction épithélium pigmentaire-artère externe des photorécepteurs. Sa principale indication chez l'enfant est le diagnostic de la maladie de Best. Il est rarement réalisable de façon fiable avant l'âge de 6 ans (Weleber, 1991).

### ***Angiographie fluorescéinique***

Cet examen consiste à prendre des photos du fond d'œil après injection d'un colorant, la fluorescéine. Il est peu réalisé chez le petit enfant. Le colorant peut être avalé, mélangé à du jus d'orange, mais la qualité de l'examen est moins bonne. Il est particulièrement intéressant dans les rétinopathies débutantes avec anomalies mineures et peu évocatrices au fond d'œil et à l'électrorétinogramme (maladie de Stargardt).

### ***Enquête génétique***

L'enquête génétique, réalisée par un généticien, est indispensable devant toute rétinopathie bilatérale (à moins qu'une étiologie infectieuse ou traumatique ne soit évidente), les pathologies héréditaires étant l'une des causes principales de rétinopathie. Elle comprend une étude de l'arbre généalogique et un examen clinique à la recherche de signes associés. Par ailleurs, un bilan ophtalmologique est réalisé chez divers membres de la famille, en accordant un intérêt particulier aux mères de garçons atteints qui peuvent également présenter des signes mineurs de la maladie.

### ***Autres méthodes***

Pour certaines affections dont le gène est connu, des examens fondés sur l'utilisation de techniques de biologie moléculaire peuvent être effectuées, permettant de confirmer le diagnostic et d'identifier les femmes transmettrices (exemple du rétinosischis congénital).

Des bilans biologiques spécifiques (sérologies, bilan de maladie métabolique...) et des examens neuroradiologiques peuvent être demandés au cas par cas, dans un but diagnostique ou de recherche de lésions associées.

## **Étiologie et caractéristiques des rétinopathies**

On peut présenter les différentes rétinopathies selon le niveau d'exploration nécessaire à leur diagnostic ; ainsi, certaines pourront être identifiées dès l'examen du fond d'œil, alors que d'autres nécessiteront pour cela un électrorétinogramme.

### **Affections diagnostiquées par examen du fond d'œil**

L'examen du fond d'œil est l'outil diagnostique d'un nombre important de rétinopathies de l'enfant.

### ***Rétinopathie du prématuré***

La rétinopathie du prématuré (RDP) est une atteinte ischémique évolutive survenant chez des enfants dont la vascularisation rétinienne est immature. Plusieurs facteurs de risques sont associés à cette pathologie. La complication évolutive la plus grave de la RDP, la fibroplasie rétrolentale, a pratiquement disparu depuis la diminution du recours, au cours de la réanimation, à l'oxygène, dont l'effet nocif sur la vascularisation rétinienne immature a été

dé-montré en 1950 par Asthon. Le rôle pathogénique exclusif de l'oxygène a été remis en cause dans les années quatre-vingt : une recrudescence de la rétinopathie du prématuré fut en effet constatée, alors même que les progrès de la réanimation avaient entraîné une meilleure maîtrise de l'oxygénothérapie ; cependant, ces progrès se sont également accompagnés d'une amélioration du taux de survie d'enfants de plus en plus immatures, dont la rétine est plus sensible aux agressions néonatales (Clemett et Darlow, 1999 ; Hussain et coll., 1999 ; Nodgaard et coll., 1996 ; Hutchinson et coll., 1998).

Il est actuellement admis que la rétinopathie du prématuré est une maladie plurifactorielle. Certains facteurs jouent un rôle prépondérant dans son développement. Le faible poids de naissance et l'âge gestationnel sont les facteurs de risque majeurs de la rétinopathie du prématuré : plus l'enfant est prématuré et léger à la naissance, plus la rétinopathie est fréquente et grave. D'autres facteurs interviennent également de façon significative dans la genèse de la RDP : la détresse respiratoire qui nécessite une ventilation assistée (Thouvenin et coll., 1992 ; Holmstöm et coll., 1998), les transfusions sanguines et exsanguino-transfusions qui sont causes d'hyperoxie (Teoh et coll., 1995 ; Jandek et coll., 1996) et l'acidose (Prendiville et Schulenburg, 1988). L'exposition à la lumière n'est plus considérée aujourd'hui comme susceptible d'entraîner une RDP (Mills, 1998 ; Reynolds et coll., 1998 ; Roy et coll., 1999).

Le diagnostic de la rétinopathie du prématuré doit être effectué par un examen systématique du fond d'œil. On dépiste cependant encore des RDP *a posteriori* chez de grands enfants ou des adultes, sous forme de séquelles : myopie forte, astigmatisme fort, strabisme et anomalies du fond d'œil (telles qu'ectopies maculaires, causes de strabisme et d'amblyopie, plis rétinien, tractions vasculaires, remaniements périphériques avec ou sans tractions vitréennes et surtout décollements de rétine). La fréquence de ces séquelles rend nécessaire une surveillance prolongée des anciens prématurés jusqu'à l'âge adulte, en particulier de ceux qui ont été traités par cryocoagulation de la rétine : cette technique, qui a permis d'améliorer le pronostic fonctionnel des RDP, est en effet à l'origine du développement de myopies fortes.

L'examen du fond d'œil est un élément-clef du dépistage de la RDP chez les grands prématurés. Actuellement, c'est un ophtalmologiste expérimenté en ophtalmologie pédiatrique qui doit examiner le fond d'œil des prématurés dans le service de réanimation néonatale : examen en ophtalmoscopie indirecte, avec une lentille de 20 ou 28 dioptries (Fielder, 1997), ou directe, sous anesthésie topique, avec verres de Layden (Castier et Guilbert 1989). Les prématurés étant très sensibles à la bradycardie, il est nécessaire de prendre garde à ne pas appuyer sur l'œil au cours de l'examen. En raison du très faible nombre d'ophtalmologistes spécialisés en pédiatrie, il a été proposé aux États-Unis un examen par les infirmières de néonatalogie entraînées à prendre des photos digitalisées de rétine d'enfants prématurés. Roth et coll. (2001) et Yen et coll. (2000) ont testé une méthode de dépistage photographique en utilisant le RetCam120® : leurs résultats montrent que cette technique ne serait actuellement pas suffisamment sensible pour permettre un dépistage de rétinopathie du prématuré.

Il n'existe pas de consensus sur la date à laquelle le premier fond d'œil doit être effectué. Il l'est souvent entre quatre et huit semaines après la naissance. Tous les auteurs s'accordent pour dire que cet examen doit être répété tous les 15 jours jusqu'à normalisation de la vascularisation (Gerhard et coll., 1979 ; Hutchinson et coll., 1998 ; Schali-Delfos et coll., 1996). La rétinopathie du prématuré affecte en effet les vaisseaux rétinien immatures et ne se développe plus quand la maturation rétinienne est complète (la vasculogénèse rétinienne

débute à 18 semaines d'aménorrhée, atteint l'ora (périphérie de la rétine) en nasal vers 32 semaines et en temporal à terme). En cas d'évolutivité de la rétinopathie ou si les lésions sont postérieures, un intervalle de surveillance plus court est nécessaire.

Les limites d'âge et le poids au-dessous desquelles les enfants doivent être examinés ont été recherchées par différents auteurs. Tous s'accordent sur un poids de naissance inférieur à 1 500 g et un âge gestationnel inférieur à 32 semaines (Dobson et coll., 1995 ; Fleck et coll., 1995 ; Fledelius et Dahl, 2000 ; Goble et coll., 1997 ; Thouvenin et coll., 1992 ; Wright et coll., 1998). Pour les enfants ayant eu plus d'un mois de ventilation assistée, le fond d'œil est effectué si le poids est inférieur à 1 800 g (Thouvenin et coll., 1992).

Il existe depuis 1984 une classification internationale (*Committee for the classification of retinopathy of prematurity*, Anonyme, 1984) permettant de préciser le stade évolutif, la localisation et l'extension de la RDP. Ces paramètres permettent de poser les indications thérapeutiques et d'évaluer le risque de malvoyance. La RDP régresse spontanément dans 85 % des stades 1 et 2 (Filder and Levene, 1992 ; Tasman, 1984) et dans la plupart des stades 3, mais elle peut laisser des séquelles

L'Icrop a défini trois zones rétinienne concentriques permettant de décrire la localisation et l'extension de la rétinopathie du prématuré : la zone 1 comprend les 30° autour de la papille ; la zone 2 est une zone annulaire qui s'étend du bord externe de la zone 1 jusqu'à l'*ora serata* en temporal et à la même distance en nasal ; la zone 3 correspond au croissant temporal résiduel. L'extension de la RDP est notée en nombre de secteurs horaires de la rétine atteints ; à cette classification s'ajoute la notion de *plus disease* ou « rétinopathie plus », considérée comme un signe d'évolutivité et nécessitant une surveillance tous les deux jours : il s'agit d'une dilatation veineuse et d'une tortuosité artérioveineuse anormale pouvant s'observer aux stades 2, 3 et 4 (Saunders et coll., 1995).

Dans une étude menée aux États-Unis sur 9 751 prématurés de moins de 1 250 g, les auteurs du *Cryotherapy for retinopathy of prematurity cooperative group* (Cryo-ROP-Group) ont défini un stade-seuil de rétinopathie à partir duquel les enfants sont traités par cryothérapie (sur l'un des yeux, l'autre servant de témoin) : atteinte d'au moins cinq secteurs horaires rétinien de 30° contigus ou non contigus, de stade 3 en zone 1 ou 2, avec rétinopathie plus. Ce seuil a été utilisé dans la majorité des études ultérieures ; toutefois, la tendance actuelle est de traiter au laser à diode.

### **Rétinoblastome**

Le rétinoblastome est la tumeur maligne intraoculaire la plus fréquente chez l'enfant. En l'absence de traitement, son évolution est fatale, mais les traitements actuels permettent d'obtenir un bon taux de guérison : dans les statistiques les plus récentes, on arrive à un taux de survie de 88 % à 5 ans (Desjardins, 2000). Les séquelles visuelles restent cependant encore importantes.

L'âge de découverte du rétinoblastome bilatéral se situe aux environs de un an. Il est plus tardif, vers 2 à 3 ans, pour les unilatéraux. La leucocorie (pupille blanche) et le strabisme sont les deux principales circonstances de diagnostic du rétinoblastome (Balmer et Munier, 1999). La leucocorie, réalisant le classique « œil de chat amaurotique », est retrouvée dans environ 60 % des cas, le strabisme dans 20 %. D'autres signes d'appel peuvent également être évoqués : baisse d'acuité visuelle, présence de sang (hyphéma) ou de pus (hypopion) dans la chambre

antérieure de l'œil, cataracte ou luxation du cristallin, signes d'inflammation locale ou générale, uvéïte. Enfin, l'existence de certains symptômes signent la présence d'une tumeur évoluée: uvéïte, hyphéma (épanchement sanguin dans la chambre antérieure de l'œil), nystagmus, hétérochromie irienne, voire exophtalmie en cas d'extension orbitaire. En cas d'antécédents familiaux, c'est la surveillance ophtalmoscopique systématique qui permet de découvrir la tumeur.

Une fois le diagnostic évoqué, des explorations doivent être entreprises sans délai. Un fond d'œil est pratiqué chez l'enfant, sous anesthésie générale, pupilles dilatées au maximum, en ophtalmoscopie indirecte binoculaire qui permet de voir l'ensemble des lésions, leur relief et l'aspect du vitré (Desjardin, 2000). L'examen a pour but de noter le siège de la tumeur, ses dimensions, son extension (essaimage dans le vitré, atteinte du nerf optique) et le nombre de foyers permettant de classer l'œil atteint dans un des cinq stades de la classification de Reese-Ellsworth, et de savoir si l'autre œil est atteint. Le pronostic visuel, les indications thérapeutiques et le conseil génétique dépendent de ces paramètres. Le rétinoblastome se manifeste par une ou plusieurs masses blanches s'accompagnant de dilatations angiomateuses des vaisseaux. Les formes exophytiques ont tendance à décoller la rétine alors que les formes endophytiques envahissent le vitré. L'essaimage vitréen est un facteur de gravité. Dans de rares cas de rétinoblastome infiltrant diffus survenant chez l'enfant plus grand, la tumeur infiltre la rétine sans effet de masse.

L'échographie retrouve, dans les formes typiques, une masse très échogène avec un cône d'ombre en arrière des zones de calcification. Dans la forme infiltrante, on voit un décollement de rétine sans masse tumorale, mais la rétine est anormalement épaissie. Le scanner révèle une masse intraoculaire prenant le contraste et des calcifications tumorales. Il permet, ainsi que l'imagerie par résonnance magnétique, d'apprécier l'extension extraoculaire de la tumeur. La ponction de chambre antérieure est quant à elle discutée : elle permet de doser l'énolase et la lactico-déshydrogénase qui sont élevées dans le rétinoblastome. Il faut la réserver aux cas posant un problème diagnostique comme les rétinoblastomes infiltrants, car le risque de dissémination de la tumeur n'est pas négligeable (Decaussin et coll., 1998).

### ***Choriorétinopathies d'origine infectieuse : cas de la toxoplasmose congénitale***

De nombreuses maladies infectieuses sont cause de rétinopathies chez l'enfant (toxoplasmose, toxocarose, infections à cytomégalovirus, herpès, sida). On ne décrira dans ce chapitre que la choriorétinite toxoplasmique qui bénéficie d'un dépistage systématique et d'une surveillance au long cours. La toxoplasmose est une parasitose liée à un protozoaire, *Toxoplasma gondii*. En France, elle est le plus souvent congénitale. La prévalence de cette forme congénitale est de 1 pour 300 nouveau-nés vivants (Cassoux et coll., 1997). Pour Koppe (1986) et Mets (1996), l'incidence de l'atteinte ophtalmologique dépend de la gravité de l'affection à la naissance : l'atteinte oculaire est présente chez 94 % des enfants ayant une atteinte neurologique et 65,9 % des enfants ayant une atteinte extra-neurologique. Chez 10 % des enfants, l'atteinte oculaire est la seule manifestation clinique. L'affection est plus grave, mais plus rare, si elle est contractée durant les premiers mois de grossesse.

En France, le dépistage sérologique de la toxoplasmose est, depuis 1978, obligatoire lors de l'examen prénuptial et pendant la grossesse. Les femmes enceintes séronégatives sont surveillées par des sérologies mensuelles avec recherche d'immunoglobulines G et M antitoxoplasmes. Si une séroconversion survient pendant la grossesse, les femmes sont systématiquement mises sous traitement par spiramycine et un diagnostic anténatal à la

recherche d'une atteinte du fœtus est effectué. Si le diagnostic anténatal confirme l'infection du fœtus et que la grossesse n'est pas interrompue, un traitement par pyriméthamine, sulfamides et acide folique est instauré chez la mère puis chez l'enfant, dès la naissance, traitement poursuivi pendant la première année de vie, même si le nourrisson ne présente pas de signe d'infection à la naissance.

Par la suite, la mise sous traitement diminue l'activité du foyer chorio-rétinien et aurait une activité sur la possibilité de récurrence. Le protocole de la Salpêtrière comporte une surveillance une fois par mois pendant le premier trimestre, une fois par trimestre ensuite puis généralement une fois tous les 6 mois jusqu'à 5 ans. De 5 à 10 ans, la surveillance s'effectue une fois par an, puis une fois tous les 6 mois entre 10 et 16 ans, âge au-delà duquel le risque d'une survenue d'une atteinte devient minime. Il persistera toujours des atteintes de toxoplasmose congénitale, ne serait-ce que par l'existence de séroconversion tardive du dernier trimestre pour laquelle l'atteinte est purement ophtalmologique et nécessite une surveillance ophtalmologique et un traitement précoce.

La détection des atteintes oculaires est réalisée par examen du fond d'œil. Chez le nouveau-né, les cicatrices rétiniennes sont la manifestation oculaire la plus fréquente de la toxoplasmose congénitale. Le traitement *in utero* réduit le risque pour le fœtus de présenter des lésions oculaires. Pour Mets (1996), les cicatrices sont maculaires chez 54 % des enfants traités *in utero* (bilatérales dans 41 % des cas) et dans 76 % des cas chez les enfants non traités (bilatérales dans 23 % des cas). Elles sont périphériques pour 58 % des patients traités et 82 % des patients non traités.

Chez l'enfant, la forme la plus fréquente d'atteinte oculaire est la rétinobulbite toxoplasmique. Elle est le plus souvent unilatérale et associe un foyer rétinobulbitaire blanc à une réaction vitreuse. L'inflammation vitreuse est parfois intense, gênant la visibilité du fond d'œil. L'évolution spontanée se fait vers la cicatrisation en un ou deux mois. Les récurrences ne sont pas prévisibles. Les enfants avec atteinte oculaire traitée pendant un an ont un taux de récurrence moins élevé que les enfants non traités (13 % *versus* 44 % dans le groupe témoin, avec un recul de trois à cinq ans) (Met et coll., 1996). Le diagnostic de toxoplasmose rétinobulbitaire est clinique chez le nourrisson. Chez l'enfant plus grand, le diagnostic de certitude repose sur la mise en évidence de la production locale d'anticorps spécifiques dans la chambre antérieure par le calcul du coefficient de Desmonts, positif lorsqu'il est supérieur à 3.

En cas de toxoplasmose acquise, le risque oculaire étant beaucoup moins important, bien que réel (Holland, 1999), la surveillance ophtalmologique s'effectue au 15<sup>e</sup> jour, 2<sup>e</sup> et 6<sup>e</sup> mois, puis au cours des 1<sup>e</sup>, 2<sup>e</sup> et 3<sup>e</sup> années.

### ***Rétinopathies traumatiques : syndrome des enfants secoués***

La présence d'hémorragies au fond d'œil chez un enfant victime d'un traumatisme crânien (hématome sous-dural, hémorragie sous-arachnoïdienne) dont les circonstances sont mal élucidées doit faire évoquer des sévices à enfant et particulièrement le syndrome des bébés secoués. Les larges hémorragies maculaires en dôme ou en placard correspondant au classique « rétinobulbite hémorragique » décrit par Greenwald en 1986 (Greenwald et coll., 1986) sont particulièrement évocatrices de ce syndrome. Les autres types d'hémorragie peuvent en revanche être retrouvés dans les accidents (Gilligan et coll., 1994, Duhaime et coll., 1992).

### ***Dystrophies maculaires héréditaires (maladie de Stargardt et maladie de Best)***

Le motif habituel de consultation est une baisse d'acuité visuelle. Parfois, il s'agit d'une découverte lors d'un examen systématique réalisé au cours d'une enquête familiale ; dans le cas des affections à hérédité autosomique récessive, ce mode de découverte existe surtout quand un frère ou une sœur est atteint.

La maladie de Stargardt est une dystrophie maculaire juvénile isolée qui peut prendre des formes diverses alliant la maculopathie classique et le *fundus flavimaculatus* (tâches blanchâtres) (Franceschetti et François, 1965). Elle est l'une des dégénérescences maculaires de l'enfance les plus fréquentes. La maladie de Stargardt débute habituellement entre 7 et 12 ans par une baisse d'acuité visuelle isolée, bilatérale, parfois asymétrique, rapidement progressive et aboutissant à une amblyopie profonde. Les enfants atteints de cette affection ne peuvent poursuivre une scolarité normale puisque, en deux ou trois ans, ils ont une acuité visuelle centrale inférieure à 1/10 ; toutefois, leur rétine périphérique reste intacte tout au long de leur vie, leur assurant une déambulation relativement aisée. Au stade de début, les signes d'accompagnement (photophobie, dyschromatopsie) sont inexistants ; aussi l'enfant peut-il être considéré comme un simulateur, d'autant que l'affection apparaît à l'âge de l'apprentissage de la lecture. Le relevé du champ visuel met en évidence un scotome central alors que le champ visuel périphérique est normal toute la vie. Le diagnostic est suspecté sur l'examen du fond d'œil et confirmé par l'angiographie fluorescéinique. Au début, le fond d'œil est normal. On peut noter, souvent de manière rétrospective, une disparition du reflet fovéolaire et du rebord maculaire, avec parfois un fin plissement de la limitante interne. Lors de l'évolution, le remaniement pigmentaire s'accroît et il apparaît un anneau de dépigmentation périfovéolaire aboutissant, au stade terminal, à une atrophie aréolaire centrale ou à une atrophie chorioretinienne diffuse. Dans la forme flavimaculée, au stade de début, on met en évidence un semis de fines ponctuations jaunâtres pisciformes périfovéolaires isolé ou associé à des tâches flavimaculées périphériques, qui vont augmenter en nombre et devenir brunes, donnant un aspect en « bronze martelé » (le terme de *fundus flavimaculatus* est réservé aux formes avec prédominance de taches flavimaculées périphériques) (Armstrong et coll., 1998). L'angiographie fluorescéinique est l'examen indispensable pour poser le diagnostic de maladie de Stargardt et classer la maculopathie selon divers aspects morphologiques : les lésions observées sont de type atrophique. Elles peuvent être observées avant même l'apparition de lésions ophtalmoscopiques. Au début, il s'agit d'images annulaires périfovéolaires en « ocelle », en « œil de plume de queue de paon » ou de taches flavimaculées paramaculaires et périphériques. Elles sont associées au silence choroïdien de Bonnin (masquage du pommelé choroïdien) ; ce signe, présent dans 50 % à 80 % des cas, à un retard de fluorescence choroïdienne. Au stade d'état, on met en évidence la classique image en « œil de bœuf » (Turut et Puech, 1991). Les caractéristiques électrophysiologiques sont strictement normales. L'électrorétinogramme (ERG) et les potentiels évoqués visuels (PEV) attestent qu'il n'y a pas de dysfonctionnement primaire des cônes et permettent le diagnostic différentiel avec les dystrophies mixtes des cônes et des bâtonnets (*cone-rod dystrophies*). L'électrorétinogramme n'est donc pas un élément essentiel dans le diagnostic de la maladie de Stargardt. Par la suite, l'électrorétinogramme s'altère progressivement avec intolérance profonde à la lumière, trouble de la discrimination des couleurs, particulièrement de l'axe rouge-vert, témoignant de l'atteinte secondaire sévère des cônes ; toutes les composantes photopiques et scotopiques sont ensuite altérées, plus encore dans le *fundus flavimaculatus* que dans la maladie de Stargardt (Armstrong et coll., 1998 ; Stavrou et coll., 1998).

La dystrophie vitelliforme, ou maladie de Best, est souvent découverte lors d'une enquête génétique dans la famille d'un sujet atteint, ou lors d'un examen du fond d'œil systématique, car l'acuité visuelle est longtemps conservée dans cette affection. Elle peut toutefois être diagnostiquée face à une baisse d'acuité visuelle uni-ou bilatérale ou à des métamorphopsies (vision déformée) devant faire évoquer des néovaisseaux anarchiques sous-rétiniens. L'âge auquel est posé le diagnostic est très variable, mais se situe en moyenne vers 6 ans. L'examen du fond d'œil montre que la lésion maculaire évolue en plusieurs stades dans la maladie de Best. Dans l'enfance, au stade le plus précoce (stade prévitelliforme), le fond d'œil est normal ou présente parfois un reflet anormal jaunâtre. Puis apparaît l'aspect caractéristique « en jaune d'œuf étalé sur le plat » correspondant au stade vitelliforme : il s'agit d'une lésion dont la taille est de 3 à 4 diamètres papillaires, de couleur jaune-orangé uniforme, arrondie ou ovalaire à grand axe horizontal, dont les limites sont nettes. La durée de ce stade est variable mais persiste en général pendant l'adolescence. Le stade suivant, ou stade de remaniement, est rarement retrouvé chez l'enfant. La dégénérescence vitelliforme peut se compliquer, même chez l'enfant, par l'apparition de néovaisseaux. L'électro-oculogramme est le meilleur examen pour confirmer la maladie de Best : il est altéré de façon bilatérale, même chez les porteurs sains et chez les sujets dont les lésions sont apparemment unilatérales. Il est cependant difficile à réaliser avant l'âge de 7 ans. Une atteinte de l'électro-oculogramme d'un des parents associée à l'aspect ophtalmoscopique chez l'enfant sont suffisants pour poser le diagnostic.

### ***Dystrophies vitréorétiniennes héréditaires***

Les dystrophies vitréorétiniennes regroupent plusieurs entités qui sont à l'origine de 20 % des décollements de rétine chez l'enfant (Goddé-Jolly et Guillaume, 1992 ; Snead et Yates, 1999) : le rétinosischis congénital, la maladie de Goldman-Favre, le syndrome de Stickler, la maladie de Wagner et les vitréorétinopathies familiales exsudatives.

On ne décrira que l'affection la plus fréquente, le rétinosischis congénital, qui est une malformation congénitale, peu évolutive, des couches internes de la rétine. C'est la plus fréquente des dystrophies vitréorétiniennes héréditaires et des maculopathies héréditaires chez les sujets mâles. Il est habituellement découvert lors d'un dépistage scolaire ou chez un enfant qui consulte en raison de difficultés de lecture ou de baisse d'acuité visuelle d'environ 2/10 à 7/10. Chez le nourrisson, c'est l'existence d'un strabisme, cause d'amblyopie, ou plus rarement d'un nystagmus qui conduit à consulter. L'enquête généalogique systématique est une circonstance de découverte très fréquente. Au fond d'œil, le rétinosischis congénital se caractérise par une maculopathie stellaire et dans la moitié des cas par des anomalies vitréorétiniennes périphériques. Les lésions peuvent être observées à la naissance ou dans les premiers mois de vie. La maculopathie se présente sous forme de microkystes en logettes disposés de manière radiaire par rapport à la fovéola, avec parfois de fins plis de la limitante interne centrés par la fovéola. Elle est associée dans 1/3 des cas à un rétinosischis périphérique qui peut englober la macula chez le nourrisson. Dans ces cas, le diagnostic sera posé devant une cécité ou un nystagmus congénital. Ce rétinosischis a tendance à se réappliquer spontanément dans le temps ou à disparaître en laissant des voiles vitréens résiduels ou un remaniement pigmentaire. Les lésions rétiniennes périphériques peuvent se compliquer de déchirures, de décollement de rétine ou d'hémorragies vitréennes (Turut et Rouland, 1991 ; Georges et coll., 1996). Chez l'enfant, la maculopathie n'étant pas toujours facile à mettre en évidence, l'ERG peut être d'une grande aide au diagnostic. Comme dans toutes les causes d'atteinte des couches internes de la rétine, l'ERG est négatif : l'onde b est diminuée

d'amplitude, et l'onde a est d'amplitude normale ou augmentée, donnant un aspect d'onde carré. Les autres examens n'ont pas d'intérêt diagnostique.

### ***Décollement de rétine***

Les décollements de rétine (DR) de l'enfant représentent 2 % à 5,5 % des DR. Ils se distinguent de ceux de l'adulte par leur gravité liée à un diagnostic tardif (l'enfant, souvent, ne se plaint pas d'une baisse d'acuité unilatérale), à la fréquence, la précocité et l'ampleur de la prolifération vitréorétinienne à l'origine de certains de ces décollements, et au fait qu'ils surviennent fréquemment sur des yeux dont le développement est anormal (vitréorétinopathie, par exemple).

Les décollements de rétine sont détectés à l'occasion d'une baisse d'acuité visuelle, mise en évidence lors d'un examen systématique (scolaire, par exemple) ou lorsque l'enfant ferme (pour une raison quelconque) le bon œil et se rend compte de la gêne qu'il éprouve à bien voir. Cette découverte peut également avoir lieu lors de la surveillance systématique d'affections familiales responsables de DR (vitréorétinopathies), et plus rarement devant un strabisme ou une leucocorie (dans le cas, par exemple, d'une cataracte ou d'un rétinoblastome).

Les principales causes de décollement de rétine chez l'enfant sont les traumatismes oculaires (contusion, plus que plaie perforante) (33 % à 41 % des cas), la myopie forte (20 % des cas), la rétinopathie du prématuré (20 % des cas), les dégénérescences vitréorétiniennes (20 % des cas), un rétinoblastome (8 % des cas) (Goddé-Jolly, 1992 ; Guillaume, 1991). Les DR chez l'enfant apparaissent surtout après l'âge de 6 ans, avec un pic entre 10 et 12 ans.

Le diagnostic de DR se fait à l'examen du fond d'œil. En cas de trouble des milieux (cataracte, hémorragie de vitrée), ce sont l'échographie et un ERG plat (absence des composantes scotopique et photopique) qui permettront le diagnostic.

### ***Anomalies ou malformations rétiniennes congénitales***

Un certain nombre de syndromes polymalformatifs ou de pathologies générales peuvent être associés à des malformations congénitales de la rétine ; ces dernières constituent parfois une circonstance de découverte d'une pathologie plus globale.

Des anomalies vasculaires congénitales peuvent ainsi être associées à des malformations cérébrales ou cérébelleuses, et être causes de troubles visuels (amblyopie, hémorragie) et d'hémorragies intracrâniennes pouvant mettre en jeu le pronostic vital. Il s'agit de :

- l'hémangiome capillaire de la maladie de Von Hippel-Lindau, qui est une affection à hérédité autosomique dominante et expressivité variable. Elle se manifeste au fond d'œil par une ou plusieurs masses arrondies, saillantes, rosées auxquelles s'abouchent une veine efférente et une artère afférente très tortueuses et dilatées. À l'IRM, on met en évidence dans 60 % des cas un angiome du cervelet ou du cerveau ;
- l'anévrisme racémeux ou circoïde de la rétine (syndrome de Bonnet-Blanc-Dechaume ou de Wyburn-Masson), qui est un angiome plus ou moins complexe, unilatéral, non héréditaire, pouvant être associé à des lésions de même type au niveau cérébral (IRM).

Le colobome chorioretinien résulte de l'absence de fusion des deux couches rétiniennes de la cupule optique. Il peut être mis en évidence lors d'un examen du fond d'œil réalisé dans le cadre d'un bilan polymalformatif ou devant l'existence d'un colobome irien, ou devant un strabisme ou une amblyopie, si la papille et la macula sont incluses dans le colobome. Au fond d'œil, il se présente comme une aire blanche parabolique inféronasale parfois bordée de pigments. Il peut se compliquer d'un décollement de rétine. Certains colobomes chorioretiniens sont héréditaires : il est donc indispensable, afin de pouvoir effectuer un conseil génétique, d'examiner le fond d'œil des parents d'un enfant atteint.

### **Rétinopathies diagnostiquées par électrorétinogramme**

Le fond d'œil des enfants souffrant d'une dystrophie rétinienne est souvent normal ou discrètement poivre et sel. Il faut donc systématiquement évoquer une rétinopathie et pratiquer un ERG (Cibis et Fitzgerald, 1993 ; Bouvet-Drumare et Defoort-Dhelemmes, 1994 ; Good et coll., 1989 ; Lambert et Newman, 1989, 1993 ; Kriss et Russel-Eggitt, 1992) dans un certain nombre de circonstances :

- dès l'âge de 3 mois, chez les enfants ayant un comportement de cécité ou un nystagmus non explicables par l'examen ophtalmologique clinique ou par l'existence d'une maladie neurologique, métabolique ou systémique pouvant toucher l'appareil visuel (Baker et coll., 1995) ;
- dès l'âge de 3-4 ans, en cas de baisse d'acuité visuelle bilatérale ou de troubles importants de la vision nocturne (héméralopie) ; l'existence d'un ERG normal permet d'évoquer une étiologie neurologique.

Avant l'âge de 6 mois, la démarche diagnostique est la même pour les nystagmus congénitaux et la cécité. Le nystagmus congénital apparaît en général vers l'âge de 2-3 mois chez des enfants ayant jusque là un comportement visuel de cécité ; il n'apparaît cependant pas de façon constante dans toutes les rétinopathies. La présence d'un nystagmus congénital ou d'une cécité chez un nourrisson peut signer la présence de différentes maladies : amaurose de Leber, achromatopsie, cécité congénitale.

### ***Amaurose congénitale de Leber***

L'amaurose congénitale de Leber est une dystrophie rétinienne globale touchant les cônes et les bâtonnets, évolutive dans certaines formes. À l'examen clinique, on peut observer un nystagmus pendulaire, des mouvements erratiques des globes oculaires, une absence de poursuite oculaire de la lumière ou des objets et des signes digito-oculaires. Cette affection a longtemps été méconnue jusqu'à ce que l'électrorétinographie pratiquée chez des nourrissons révèle que ce désordre visuel n'était pas exceptionnel. En effet, l'amaurose congénitale de Leber rend compte d'au moins 5 % de l'ensemble des dystrophies rétiniennes et probablement beaucoup plus dans les pays à fort taux de consanguinité (Kaplan et coll., 1990).

Dans le cas de l'amaurose de Leber, les composantes photopiques et scotopiques de l'ERG ne sont pas analysables (l'ERG est plat, ou presque).

Le fond d'œil est habituellement normal, mais il peut avoir un aspect poivre et sel, des pigmentations nummulaires (en forme de pièces de monnaie) ou un colobome maculaire. Les vaisseaux peuvent être grêles et la papille pâle. L'hypermétropie forte est fréquente. Cette

affection est la plupart du temps idiopathique, héréditaire à transmission autosomique récessive. Elle peut entrer dans le cadre d'une maladie systémique (péroxysomopathie, cytopathie mitochondriale, syndrome de Joubert) diagnostiquée lors d'un bilan neuropédiatrique.

### ***Achromatopsie***

Dans ce cas, il existe une atteinte des composantes photopiques de l'ERG (cônes) alors que les composantes scotopiques (bâtonnets) de l'ERG sont normales. L'achromatopsie est un type très rare de déficience de la vision des couleurs. Son incidence dans la population varie de 1/30 000 à 1/100 000. Ce syndrome de dysfonction des cônes comprend plusieurs formes. L'achromatopsie congénitale complète, avec amblyopie, en est la forme la plus classique et la plus fréquente ; on l'appelle également monochromatisme des bâtonnets. Elle se manifeste par un nystagmus, une photophobie (symptôme fréquent mais rarement motif de consultation), une acuité visuelle faible (de l'ordre de 1/10) qui est améliorée quand le niveau d'illumination diminue et une absence de discrimination des couleurs (qui n'est jamais non plus un motif de consultation). L'achromatopsie congénitale incomplète regroupe les anomalies de la vision des couleurs dans lesquelles un type de cônes seulement est fonctionnel ; les symptômes cliniques sont moindres, que dans la forme complète, elle est donc diagnostiquée plus tard, chez le grand enfant ou l'adulte. Le monochromatisme au bleu en est la forme la plus fréquente. C'est une affection récessive liée au chromosome X, non progressive. Le monochromatisme au vert et le monochromatisme au rouge sont des formes dégradées de l'achromatopsie totale typique ; leur hérédité est autosomique récessive (Smith et coll., 1978 et 1979 ; François et coll., 1995 ; Hansen, 1990).

### ***Héméralopie congénitale***

Dans le cadre de l'héméralopie congénitale (ou cécité congénitale) stationnaire, de transmission récessive liée au chromosome X, l'ERG est négatif (Tremblay et coll., 1995). Cette affection est en général dépistée non pas chez le nourrisson, mais à l'âge scolaire, sauf dans le cadre d'une enquête familiale. L'héméralopie est en effet une affection non évolutive qui sera révélée par une amblyopie bilatérale modérée chez des enfants souvent myopes ou astigmatas forts, ou plus rarement devant une mauvaise vision crépusculaire. Le fond d'œil est normal ou albinoïde (très peu pigmenté). Il existe d'autres formes plus rares de cécité nocturne à hérédité autosomique récessive ou dominante.

Une baisse d'acuité visuelle et un fond d'œil normal chez un enfant peuvent être en rapport avec une dystrophie progressive des cônes ou une rétinite pigmentaire.

### ***Dystrophie progressive des cônes***

Dans ce cas, les composantes photopiques de l'ERG sont diminuées, alors que les composantes scotopiques sont normales. La dystrophie progressive des cônes peut être sporadique ou héréditaire à transmission autosomique dominante, ou plus rarement récessive liée au chromosome X. Elle est rarement diagnostiquée dans l'enfance, bien que les premiers signes soient souvent retrouvés avant 10 ans. La dystrophie progressive des cônes est une affection qui peut être symptomatique à l'adolescence. Il s'agit d'une baisse d'acuité visuelle lentement progressive, d'une photophobie très précoce mais qui ne retient pas souvent l'attention. L'anomalie de vision des couleurs, constante, n'est habituellement pas ressentie. Le fond d'œil est normal dans l'enfance, au début de la maladie, puis apparaît une petite

atrophie de l'épithélium pigmenté périfovéolaire réalisant à un stade plus tardif le classique «œil de bœuf». La papille est pâle en temporal. La vision des couleurs est précocement altérée : il s'agit souvent d'une dyschromatopsie d'axe rouge-vert, qui s'aggrave en donnant une quasi achromatopsie. Un nystagmus peut apparaître. La mise en évidence à l'angiographie fluorescéinique d'une hyperfluorescence des zones d'atrophie maculaires conforte le diagnostic. Le diagnostic de dystrophie des cônes, comme celui de l'achromatopsie, pourra parfois être révisé si l'atteinte initialement limitée aux cônes se complétait d'une atteinte des bâtonnets. Il s'agit alors d'une dystrophie mixte cônes-bâtonnets dont le pronostic à long terme est différent (Russel-Eggitt et coll., 1998 ; Michaud et coll., 1996).

### ***Rétinopathies pigmentaires***

Une altération globale évolutive de l'ERG, touchant à la fois les composantes photopiques et scotopiques, permet d'évoquer une rétinopathie pigmentaire. Ce terme est utilisé pour définir un ensemble hétérogène d'affections caractérisées par une gêne à la vision (héméralopie) ou une cécité nocturne, un déficit du champ visuel progressif et de l'ERG. Cette maladie est due à la dégénérescence progressive du couple cellulaire épithélium pigmenté-photorécepteur, avec une atteinte initiale des bâtonnets suivie à plus ou moins brève échéance de l'atteinte des cônes : ces altérations condamnent la vision centrale et conduisent le patient à la cécité. Des formes cliniques de rétinopathies pigmentaires sont bien caractérisées, qui varient selon l'âge de début, selon une atteinte extraoculaire (comme le syndrome de Usher associant une surdité et une rétinopathie pigmentaire) ou encore selon l'aspect du fond d'œil. Parfois, c'est par le fond d'œil (retrouvant quelques pigments périphériques en ostéoblaste) que le diagnostic est posé, ou par un ERG réalisé devant une acuité visuelle basse qui ne s'améliore pas malgré la correction d'une myopie forte (cas fréquemment associé à la rétinite pigmentaire liée à l'X). L'héméralopie, signe très précoce, ainsi que les anomalies du champ visuel, constituent rarement un motif de consultation.

De nombreuses maladies métaboliques ou hérédodégénératives touchant le système nerveux central peuvent s'accompagner dans leur évolution d'une baisse d'acuité visuelle ou d'un nystagmus en rapport avec une dystrophie rétinienne (Gottlob et Helbling, 1999 ; Stanescu-Segal, 1996). Par exemple, la maladie d'Usher de type 1 se manifeste par une surdité profonde congénitale, des troubles vestibulaires et une rétinopathie pigmentaire survenant à la fin de la première décennie. Il est important de diagnostiquer précocement cette affection par un ERG, car c'est une indication majeure d'implants cochléaires (Mets et coll., 2000 ; Brinks et coll., 2001).

Parfois, l'altération de l'ERG, précédant ou accompagnant une baisse d'acuité visuelle, est inaugurale d'une maladie neurologique (Bohra et coll., 2000). Il en est ainsi de la maladie de Spielmeyer-Vogt, forme juvénile des céroïdes lipofushinoses, qui est une affection autosomique récessive. Elle débute entre 6 et 10 ans et associe une détérioration intellectuelle, des crises d'épilepsie et une dystrophie rétinienne globale (ERG négatif au début) (Weleber, 1998). L'aspect de rétinopathie pigmentaire typique est tardif.

### **Rétinopathies diagnostiquées par la mesure du champ visuel**

La rétinopathie liée à la prise de vigabatrin est une des complications oculaires médicamenteuses les plus fréquentes. En effet, le vigabatrin (Sabril®) est actuellement le produit le plus puissant dans les épilepsies partielles. C'est un inhibiteur de la GABA-

transaminase (enzyme responsable de la dégradation de l'acide gamma-amino-butérique, ou GABA) prescrit dans les épilepsies partielles rebelles et dans les spasmes infantiles (syndrome de West). Ce médicament est responsable chez environ un tiers des patients adultes d'une atteinte du champ visuel à type de rétrécissement concentrique. Ce rétrécissement débute dans la région nasale, à la limite des 30° centraux et va, en cas de poursuite du traitement, gagner le champ visuel temporal et conduire à une vision tunellaire. Il est curieusement souvent peu ressenti par les patients mais est irréversible, justifiant une surveillance ophtalmologique régulière.

Les publications concernant la surveillance du traitement chez l'enfant sont peu nombreuses et récentes. Elles concernent surtout les grands enfants (Russel-Eggit et coll., 2000 ; Iannetti et coll., 2000), car l'étude du champ visuel est rarement possible chez les enfants épileptiques. Quand elle a pu être réalisée, cette étude peut être sujette à caution : un rétrécissement concentrique du champ visuel peut en effet être lié à des troubles de l'attention. Harding a montré chez l'adulte que la diminution d'amplitude de l'ERG à haute fréquence temporelle est le plus puissant indice de l'atteinte du champ visuel liée à la prise de Vigabatrin (Harding et coll., 2000a et b). Sa sensibilité serait de 100 % et sa spécificité de 75 %. Aucune étude n'a été publiée concernant l'intérêt de l'ERG dans la surveillance d'un traitement par vigabatrin chez l'enfant.

**En conclusion**, les rétinopathies sont à l'origine d'un tiers des déficits visuels sévères de l'enfant. La mise en évidence sans tarder de ces pathologies se justifie en raison de l'importance de leurs conséquences sanitaires : risque de cécité (rétinopathie du prématuré, maladie rétinienne infectieuse) et même mise en jeu du pronostic vital (rétinoblastome), exigeant l'instauration précoce d'un traitement. Deux examens essentiels sont à la base du diagnostic : le fond d'œil et l'électrorétinogramme. Les circonstances de ce diagnostic sont de différents niveaux : alerte donnée par une baisse d'acuité visuelle, examen systématique de populations à risque (par exemple les prématurés pour la rétinopathie du prématuré), examen d'enfants présentant des antécédents familiaux de rétinopathie héréditaire, dans le cadre d'une enquête génétique, recherche de rétinopathie en présence d'une maladie plus globale (par exemple d'un syndrome polymalformatif). La mise en évidence de l'étiologie d'une pathologie rétinienne permet d'avoir une idée du pronostic visuel et donc de proposer une éducation et une scolarité adaptée. Parallèlement, elle permet en cas de maladie héréditaire de proposer un conseil génétique aux parents, et éventuellement un diagnostic anténatal lors des grossesses à venir.

## BIBLIOGRAPHIE

ALLIKMETS R, SINGH N, SUN H, SHROYER NF, HUTCHINSON A, CHIDAMBARAM A et coll. A photoreceptor cell-specific ATP-binding transporter gene (ABCR) is mutated in recessive Stargardt macular dystrophy. *Nature Genet* 1997, **15** : 236-246

ANONYME. Committee for the classification of retinopathy of prematurity. An international classification of retinopathy of prematurity. *Arch Ophthalmol* 1984, **102** : 1130-1134

ARMSTRONG JD, MEYER D, XU S, ELFERVIG JL. Long-term follow-up of Stargardt's disease and fundus flavimaculatus. *Ophthalmology* 1998, **105** : 448-457

ARNDT CF, DERAMBURE P, DEFOORT-DHELLEMMES S, HACHE JC. Outer retinal dysfunction in patients treated with vigabatrin. *Neurology* 1999, **52** : 1201-1205

BAKER RS, SCHMEISSER ET, EPSTEIN AD. Visual system electrodiagnosis in neurologic disease of childhood. *Pediatr Neurol* 1995, **12** : 99-110

BALMER A, MUNIER F. Leukokoria in a child : emergency and challenge. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1999, **214** : 332-335

BIRCH DG, ANDERSON JL. Standardized full-field electroretinography. Normal values<sup>100</sup> and their variation with age. *Arch Ophthalmol* 1992, **110** : 1571-1576

BOHRA LI, WEIZER JS, LEE AG, LEWIS RA. Vision loss as the presenting sign in juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis. *J Neuroophthalmol* 2000, **20** : 111-115

BOUVET-DRUMARE I. Les nystagmus congénitaux. Contribution au diagnostic étiologique du nystagmus congénital chez le nourrisson. *Ophtalmologie* 1994, **8** : 46-48

BOUVET-DRUMARE I, DEFOORT-DHELLEMMES S. Contribution au diagnostic étiologique du nystagmus congénital chez le nourrisson. *Ophtalmologie* 1994, **8** : 46-48

BRINKS MV, MURPHEY WH, CARDWELL W, OTOS M, WELEBER RG. Ophthalmologic screening of deaf students in Oregon. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2001, **38** : 11-15

CASSOUX N, GUIGUEN C, CAMIN AM. Uvéïtes parasitaires de l'enfant. Toxoplasmose de l'enfant. In : Les uvéïtes de l'enfant. Urvoy M. Rapport annuel des sociétés d'ophtalmologie de France, 1997 : 189-205

CASTIER P, GUILBERT F. La rétinoopathie du prématuré, ses difficultés thérapeutiques. In : Clinique d'Ophtalmo-pédiatrie. Urvoy M, ed. Vigot, Paris, 1989 : 149-163

CIBIS GW, FITZGERALD KM. Electroretinography in congenital idiopathic nystagmus. *Pediatr Neurol* 1993, **9** : 369-71

CLEMETT R, DARLOW B. Results of screening low-birth-weight infants for retinopathy of prematurity. *Curr Opin Ophthalmol* 1999, **10** : 155-163

CRYOTHERAPY FOR RETINOPATHY OF PREMATURITY COOPERATIVE GROUP.  
The natural ocular outcome of premature birth and retinopathy : status at one year. *Arch Ophthalmol* 1994, **112** : 903-912

DECAUSSIN M, BORAN MD, SALLE M, GRANGE JD, PATRICOT LM et coll.  
Cytological aspiration of intraocular retinoblastoma in an 11-year-old boy. *Diagn Cytopathol* 1998,

**19** : 190-193

DEFOORT-DHELLEMMES S, VINCENT F, ARNDT C, BOUVET-DRUMARE I, HACHE JC.  
Simplified electroretinography protocol and diagnosis of retinal dystrophies in children. *J Fr Ophthalmol* 1999, **22** : 383-287

DESJARDINS L. Ophthalmological tumors in children : diagnosis and therapeutic strategy. *J Fr Ophthalmol* 2000, **23** : 926-939

DOBSON V, QUINN GE, SAUDERS RA, SPENCER R, DAVIS-BR et coll. Grating visual acuity in eyes with retinal residua of retinopathy of prematurity. The cryotherapy for Retinopathy of Prematurity Cooperative Group. *Arch Ophthalmol* 1995, **113** : 1172-1177

DUHAIME AC, ALARIO AJ, LEWANDER WJ, SCHUT L, SUTTON LN et coll. Head injury in very young children : mechanisms, injury types, and ophthalmologic findings in 100 hospitalized patients younger than 2 years of age. *Pediatrics* 1992, **90** : 179-185

EKE T, TALBOT JF, LAW DEN MC. Severe persistent visual field constriction associated with vigabatrin. *Br Med J* 1997, **314** :180-181

FIELDER A. Retinopathy of Prematurity. In : Paediatric Ophthalmology. Taylor D, ed. 1997 : 537-556

FIELDER AR, LEVENE MI. Screening for retinopathy of prematurity. *Arch Dis Child* 1992, **67** : 860-867

FISHMAN GA, STONE EM, GROVER S, DERLACKI DJ, HAINES HL et coll. Variation of clinical expression in patients with Stargardt dystrophy and sequence variations in the ABCR gene. *Arch Ophthalmol* 1999, **117** : 504-510<sup>101</sup>

FLECK BW, WRIGHT E, DHILLON B, MILLAR GT, LAING IA. An audit of the 1995 Royal college of Ophthalmologists guidelines for screening for retinopathy of prematurity applied retrospectively in one regional neonatal intensive care unit. *Eye* 1995, **9**: 31-35

FLEDELIUS HC, DAHL H. Retinopathy of prematurity, a decrease in frequency and severity. Trends over 16 years in a Danish county. *Acta Ophthalmol Scand* 2000, **78** : 359-361

FRANÇOIS J, VERRIEST G, DE ROUCK A.L'achromatopsie congénitale. *Doc Ophthal* 1995, **9**: 338-424

GEORGE ND, YATES JR, MOORE AT. Clinical features in affected males with X-linked retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1996, **114** : 274-280

GERHARD JP, WILLARD D, RISSE JF, KUSS JJ, MESSER J. Les lésions de la périphérie rétinienne chez le prématuré. *Arch Franc Pédiat* 1979, **36** : 573-581

GILLILAND MG, LUCKENBACH MW, CHENIER TC. Systemic and ocular findings in 169 prospectively studied child deaths : retinal hemorrhages usually mean child abuse. *Forensic Sci Int* 1994, **68** : 117-132

GOBLE RR, JONES HS, FIELDER AR. Are we screening too many babies for retinopathy of prematurity ? *Eye* 1997, **11** : 509-514

GODDE-JOLLY D, GUILLAUME JB. Décollements de rétine. *In* : Ophtalmologie Pédiatrique. Masson, Paris, 1992 : 274-277

GOOD PA, SEARLE A, CAMPBELL S, CREWS SJ. Value of the ERG in congenital nystagmus. *Br J Ophthalmol* 1989, **73** : 512-515

GOTTLOB I, HELBLING A. Nystagmus mimicking spasmus nutans as the presenting sign of Bardet-Biedl syndrome. *Am J Ophthalmol* 1999, **128** : 770-772

GOTTLOB I, LEIPERT KP, KOHLSCHUTTER A, GOEBEL HH. Electrophysiological findings of neuronal ceroid lipofuscinosis in heterozygotes. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 1988, **226** : 516-521

GREENWALD MJ, WEISS A, OESTERLE CS, FRIENDLY DS. Traumatic rétinopathie in battered babies. *Ophthalmology* 1986, **93** : 618-625

GRIBOMONT AC. The ophthalmological follow up of the premature infant must go on after the neonatal period. *arch pediatr* 1998, **5**: 687-689

GROVER S, FISHMAN GA, ANDERSON RJ, LINDEMAN M. A longitudinal study of visual function in carriers of X-linked recessive retinitis pigmentosa. *Ophthalmology* 2000, **107** : 386-396

GUILLAUME JB, GODDE-JOLLY D, HAUT J, MONNIN C, RUELLAN YM. Les décollements de rétine traumatiques de l'enfant de moins de 15 ans. *J Fr Ophtalmol* 1991, **14** : 311-319

HANSEN E. Clinical aspects of achromatopsia. *In* : Night Vision. Hess RF, Sharpe LT, Nordby K, eds. Cambridge University Press, 1990 : 316-334

HARDING GF, WILD JM, ROBERTSON KA, LAWDEN MC, BETTS TA et coll. Electro-oculography, electroretinography, visual evoked potentials, and multifocal electrore-

tinography in patients with vigabatrin-attributed visual field constriction. *Epilepsia* <sup>102</sup> 2000, **41** : 1420-1431

HARDING GF, WILD JM, ROBERTSON KA, RIETBROCK S, MARTINEZ C. Separating the retinal electrophysiologic effects of vigabatrin : treatment versus field loss. *Neurology* 2000, **55** : 347-352

HOLLAND DGN. Reconsidering the pathogenesis of ocular toxoplasmosis. *Am J Ophthalmol* 1999, **128** : 502-505

HOLMSTRÖM G, BROBERGER U, THOOMASSEN P. Neonatal risk factors for retinopathy of prematurity, a population based study. *Acta ophthalmol Scand* 1998, **76** : 204-207

HUSSAIN N, CLIVE J, BHANDARI V. Current incidence of retinopathy of prematurity, 1989-1997. *Pediatrics* 1999, **104** : e26

HUTCHINSON AK, SAUNDERS RA, O'NEIL JW, LOVERING A, WILSON ME. Timing of initial screening examinations for retinopathy of prematurity. *Arch Ophthalmol* 1998, **116** : 608-612

IANNETTI P, SPALICE A, PERLA FM, CONICELLA E, RAUCCI U, BIZZARRI B. Visual field constriction in children with epilepsy on vigabatrin treatment. *Pediatrics* 2000, **106** : 838-842

JANDECK C, KELLNER U, KOSSEL H, BARTSCH M, VERSMOLD HT, FOERSTER MH. Retinopathy of prematurity in infants of birth weight > 2000g after haemorrhagic shock at birth. *Br J Ophthalmol* 1996, **80** : 728-731

KAPLAN J, BONNEAU D, FREZAL J, MUNNICH A, DUFIER JL. Clinical and genetic heterogeneity in retinitis pigmentosa. *Hum Genet* 1990, **85** : 635-642

KAPLAN J, GERBER S, LARGET-PIET D, ROZET JM, DOLLFUS H et coll. A gene for Stargardt's disease (fundus flavimaculatus) maps to the short arm of chromosome 1. *Nature Genet* 1993, **5**: 308-311

KOPPE JG, LOEWER-SIEGER DH, DE ROEVER-BONNET H. Results of 20-year follow-up of congenital toxoplasmosis. *Lancet* 1986, **1**: 254-256

KRISS A, JEFFREY B, TAYLOR D. The electroretinogram in infants and young children. *J Clin Neurophysiol* 1992, **9**: 373-393

KRISS A, RUSSELL-EGGITT I. Electrophysiological assessment of visual pathway function in infants. *Eye* 1992, **6**: 145-153

LAMBERT SR. The infant with nystagmus, normal appearing fundi, but an abnormal ERG. *Survey Ophthalmol* 1989, **34** : 173-186

LAMBERT SR, NEWMAN NJ. Retinal disease masquerading as spasms nutans. *Neurology* 1993, **43** : 1607-1609

- LEWIS TL, MAURER D. The development of the temporal and nasal visual fields during infancy. *Vision Res* 1992, **32** :903-911
- MARMOR MF. An updated standard for clinical electroretinography. *Arch Ophthalmol* 1995, **113** :1375-1376
- MARTIN X, DUC G. Selection criteria and follow-up of children presenting with retinopathy of prematurity. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1993, **202** : 428-432
- MAYER DL, FULTON AB, CUMMINGS MF. Visual fields of infants assessed with a new perimetric technique. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1988, **29** : 452-459 **103**
- METS MB, YOUNG NM, PASS A, LASKY JB. Early diagnosis of Usher syndrome in children. *Trans Am Ophthalmol Soc* 2000, **98** : 237-242
- MICHAUD JL, HEON E, GUILBERT F, WEILL J, PUECH B et coll. Natural history of Alstrom syndrome in early childhood : onset with dilated cardiomyopathy. *J Pediatr* 1996, **128** : 225-229
- MILLS MD. Light exposure is not associated with retinopathy of prematurity. *Arch Ophthalmol* 1998, **116** : 1517-1518
- MOHN G, VAN HOF VAN DUIN J. Development of binocular and monocular visual fields of human infants during the first year of life. *Clin Vis Sci* 1986, **1**: 51-64
- MORALES J, BROWN SM. The feasibility of short automated static perimetry in children. *Ophthalmology* 2001, **108** : 157-162
- NODGAARD H, ANDREASEN H, HANSEN H, SORENSEN HT. Risk factors associated with retinopathy of prematurity (ROP) in northern Jutland, Denmark. *Acta Ophthalmol Scand* 1996, **74** : 306-310
- NORDMANN JP, BAULAC M, VAN EGROO C. Altérations concentriques du champ visuel liées aux antiépileptiques GABA mimétiques. *J Fr Ophtalmol* 1999, **22** : 418-422
- PRENDIVILLE A, SCHULENBURG WE. Clinical factors associated with retinopathy of prematurity. *Arch Dis Child* 1998, **63** : 522-527
- REYNOLDS JD, HARDY RJ, KENNEDY KA, SPENCER R, VAN HEUVEN WA, FIELDER AR. Lack of efficacy of light reduction in preventing retinopathy of prematurity. Light Reduction in Retinopathy of Prematurity (LIGHT-ROP) Cooperative Group. *N Engl J Med* 1998, **338** : 1572-1576
- ROTH DB, MORALES D, FEUER WJ, HESS D, JOHNSON RA, FLYNN JT. Screening for retinopathy of prematurity employing the retcam 120 : sensitivity and specificity. *Arch Ophthalmol* 2001a, **119** : 268-272
- ROTH DB, SCOTT IU, MURRAY TG, KAISER PK, FEUER WJ et coll. Echography of retinoblastoma : histopathologic correlation and serial evaluation after globe-conserving radiotherapy or chemotherapy. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2001b, **38** : 136-143

ROY MS, CARAMELLI C, ORQUIN J, ULECKAS J, HARDY J et coll. Effects of early reduced light exposure on central visual development in preterm infants. *Acta Paediatr* 1999, **88** : 459-461

RUSSELL-EGGITT IM, CLAYTON PT, COFFEY R, KRISS A, TAYLOR DS, TAYLOR JF. Alstrom syndrome. Report of 22 cases and literature review. *Ophthalmology* 1998, **105** : 1274-1280

RUSSELL-EGGITT IM, MACKEY DA, TAYLOR DS, TIMMS C, WALKER JW. Vigabatrin-associated visual field defects in children. *Eye* 2000, **14** : 334-339

SAFRAN AB, LAFFI GL, BULLINGER A, BULLINGER A, VIVIANI P et coll. Feasibility of automated visual field examination in children between 5 and 8 years of age. *Br J Ophthalmol* 1996, **80** : 515-518

SAUNDERS RA, BLUESTEIN EC, SINATRA RB, WILSON ME, O'NEIL JW, RUST PF. The predic

tive value of posterior pole vessel in retinopathy of prematurity. *J Pediatr Ophthalmol* **104** *Strabismus* 1995, **32** : 82-85

SCHALIF-DELFOS NE, ZIJLMAN BL, WITTEBOL-POST D, TAN KE, CATS BP. Screening for retinopathy of prematurity : do former guidelines still apply. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1996, **33** : 35-38

SMITH VC, POKORNY J, NEWELL FW. Autosomal recessive incomplete achromatopsia with deutan luminosity. *Am J Ophthalmol* 1979, **87** : 393-402

SMITH VC, POKORNY J, NEWELL FW. Autosomal recessive incomplete achromatopsia with protan luminosity function. *Ophthalmologica* 1978, **177** : 197-207

SNEAD MP, YATES JR. Clinical and Molecular genetics of Stickler syndrome. *J Med Genet* 1999, **36** : 353-359

STANESCU-SEGALL B. Retinopathy in Zellweger's cerebrohepatorenal syndrome. The electrophysiological aspects. *Oftalmologia* 1996, **40** : 357-360

STAVROU P, GOOD PA, MISSON GP, KRITZINGER EE. Electrophysiological findings in Stargardt's-fundus flavimaculatus disease. *Eye* 1998, **12** : 953-958

TASMAN W.L'évolution spontanée de la rétinopathie des prématurés. *Bull et mém SFO* 1984, **95** : 348-350

TEOH SL, BOO NY, ONG LC, NYEIN MK, LYE MS, AU MK. Duration of oxygen therapy and exchanger transfusion as risk factors associated with retinopathy of prematurity in very low birthweight infants. *Eye* 1995, **9** : 733-737

THOUVENIN D, LEGAVRE L, BOURDIOL AM, ARNE JL. Retinopathy in premature infants. Present value of surveillance of premature and newborn infants at risk. *J Fr Ophthalmol* 1992, **15** : 191-197

TREMBLAY F, LAROCHE RG, DE BECKER I. The electroretinographic diagnosis of the incomplete form of congenital stationary night blindness. *Vision Res* 1995, **35** : 2383-2393

TURUT P, PUECH B. Maladie de Stargardt et Stargardt Flavimacule. *In* : Les dystrophies héréditaires de la macula. Bulletin des Sociétés d'Ophthalmologie de France. Rapport annuel, 1991 : 111-139

TURUT P, ROULAND JF. L'épétinoschisis congénital lié au sexe. *In* : Les dystrophies héréditaires de la macula. Bulletin des Sociétés d'Ophthalmologie de France. Rapport annuel, 1991 : 69-86

WELEBER RG, PALMER EA. Electrophysiological Evaluation of Children with Visual Impairment. *Seminars in Ophthalmology*, 1991 : 161-168

WELEBER RG. The dystrophic retina in multisystem disorders : the electroretinogram in neuronal ceroid lipofuscinoses. *Eye* 1998, **12** : 580-590

WRIGHT K, ANDERSON ME, WALKER E, LORCH V. Should fewer premature infants be screened for retinopathy of prematurity in the managed care era ? *Pediatrics* 1998, **102** : 31-34

YEN KG, HESS D, BURKE B, JOHNSON RA, FEUER WJ, FLYNN JT. The optimum time to employ telephotoscreening to detect retinopathy of prematurity. *Trans Am Ophthalmol Soc* 2000, **98** : 145-150

ZANLONGHI X. ERG de l'enfant. *In* : Exploration de la Fonction visuelle, application sensorielle de l'œil normal et en pathologie. Rapport de la Société Française d'Ophthalmologie. RISSE JF, ed. Masson, Paris, 1999, 19 : 595-615

## Perspectives dans les méthodes d'exploration de la vision

Les méthodes d'exploration de la vision comprennent deux grandes approches, anatomique et fonctionnelle. L'approche anatomique est basée sur le recueil de données anatomiques telles que l'image du fond d'œil ou les mesures de la géométrie de l'œil. L'approche fonctionnelle est fondée sur des mesures du fonctionnement du système visuel, c'est-à-dire sur l'analyse des réponses à des stimulations visuelles.

L'application de ces méthodes à l'examen de l'enfant pose des problèmes spécifiques. Chez le nourrisson, l'état d'éveil influence les résultats de nombreux examens fonctionnels. La coopération du tout petit enfant ne permet pas, en général, d'utiliser les techniques nécessitant une immobilisation prolongée ou celles fondées sur une réponse volontaire.

Les publications relatives aux méthodes d'exploration fonctionnelles sont rares et les articles issus des journaux cliniques ne donnent que peu d'informations sur les méthodes utilisées. Les principales sources d'information dans cette revue proviennent des bases de données de brevets et des revues de recherches technologiques relatives au domaine.

### Approche anatomique

Concernant l'approche anatomique, on peut distinguer les techniques d'imagerie et les techniques de mesure biométrique.

### Techniques d'imagerie

Ces techniques sont en évolution permanente en raison du développement très rapide des outils de capture, de traitement numérique et de transmission à distance des images. De nouvelles technologies apparaissent, comme le CMOS (*Complementary metal oxide semiconductor*) pour les capteurs, qui sont moins coûteuses, plus sensibles et plus rapides. Les applications cliniques sont nombreuses : visualisation du fond d'œil ou du segment antérieur de l'œil, mesures de la pression partielle d'oxygène (Diaconou et coll., 2000) à partir de l'image du fond d'œil...

De nouvelles approches cliniques se développent : pour la détection de la rétinopathie du prématuré, des services de pédiatrie utilisent des systèmes d'imagerie du fond d'œil avec possibilité de transmission à distance des images à des ophtalmologistes (Miller et coll., 1996 ; William et coll., 2000).

Parmi les nombreuses recherches technologiques en cours dans ce domaine, il faut citer le développement de technologies optiques adaptatives, capables de visualiser le fond d'œil en compensant les défauts optiques de ce dernier. Pour l'instant, ces techniques, comme la visualisation des photorécepteurs, restent du domaine de la recherche (Miller et coll., 1996), mais de nombreuses applications cliniques sont envisageables.

## **Mesures biométriques**

La détection des défauts de réfraction de l'œil est aujourd'hui l'un des points importants du dépistage de l'amblyopie de l'enfant. La mesure précise de la réfraction est essentielle pour définir la correction optique. Actuellement, les techniques utilisées en clinique (skiascopie, rétinoscopie) sont réalisées obligatoirement par un ophtalmologiste et nécessitent un long apprentissage. Elles ne sont pas envisageables dans le cadre d'un dépistage « de masse ». Quatre grands types de méthodes existent.

### ***Méthodes « classiques » de réfraction automatique***

Elles sont fondées sur l'annulation de la puissance optique de l'œil à l'aide d'une optique externe, ce qui nécessite plusieurs mesures pour trouver la combinaison idéale. Elles supposent une « certaine » coopération du patient (rester immobile pendant les quelques secondes que durent les mesures, regarder une cible). Ces méthodes sont aujourd'hui couramment utilisées chez l'adulte. Leur emploi pour l'examen de l'enfant pose le problème de la durée des mesures (mais cette durée diminue significativement avec les générations récentes d'appareil) et le problème de la proximité de l'appareil par rapport à l'œil mesuré.

### ***Méthodes de photoréfraction excentrée***

Parmi les méthodes de photoréfraction excentrée, une première méthode est celle « du croissant » (Bobier et Braddick, 1985) qui correspond à la distribution de lumière observée au niveau de la pupille lorsqu'un œil est éclairé avec une source excentrée. La position et l'étendue de ce croissant sont fonction de la réfraction de l'œil.

Une autre approche (Schaeffel et coll., 1987) est fondée sur l'utilisation de plusieurs sources placées à excentricités croissantes. Ces sources sont allumées de façon séquentielle, ce qui se traduit par un déplacement du croissant qui est plus facile à mesurer. La photoréfraction excentrée permet des mesures rapides (une simple prise d'image) et à distance du patient, deux critères particulièrement importants pour une application à l'enfant.

D'après les résultats des études les plus récentes, ces techniques permettent, avec les dernières générations d'instruments et dans les mains d'un personnel qualifié, le dépistage d'amétropies sévères avec cependant un taux d'échec important (supérieur à 20 %) (Cooper et coll., 1999 ; Cordonnier et Dramaix, 1998 ; El-defrawy et coll., 1998 ; Enzenauer et coll., 2000 ; Freedman et Preston, 1992 ; Gekeler et coll., 1997 ; Granet et coll., 1999 ; Harvey et coll., 1995 ; Harvey et coll., 1997 ; Hatch et coll., 1997 ; Lewis et Marsh-Tootle, 1995 ; Noonan et coll., 1998 ; Nuzzi et coll., 1996 ; Schworm et coll., 1997 ; Watts et coll., 1999 ; Weinand et coll., 1998 ; Williams et coll., 2000). Ces techniques ne sont pas encore suffisamment précises pour la prescription de corrections optiques.

### ***Méthodes fondées sur la mesure du front d'onde (principe de Hartmann-Shack)***

Ces techniques, extrêmement récentes, connaissent un très fort développement pour la mesure de la topographie cornéenne en chirurgie réfractive (Bille, 1991, 1998, 1999, 2000a et b ; Rowe et coll., 1995 ; Abitbol, et coll., 1998 ; Williams et coll., 2001 ; Liang et coll., 1994 ; Liang et Williams, 1997 ; Bille et coll., 1990). Elles permettent de mesurer l'ensemble des propriétés du système optique de l'œil avec une précision inégalée (figure 8.1) (figure

manquante) (Bille, 2000b ; Williams et coll., 2001 ; Liang et coll., 1994 ; Liang et Williams, 1997).

La mesure est effectuée rapidement (environ 2 secondes). Cependant, ces techniques prometteuses n'ont pas encore à notre connaissance été appliquées à la mesure de la réfraction de l'enfant.

### ***Lancer de rayons lasers (laser ray tracing)***

Cette méthode est fondée sur les déviations de rayons laser en fonction des propriétés optiques de l'œil (Moreno-Barriuso et coll., 2001).

Aujourd'hui, la nature séquentielle de cette technique se traduit par des durées trop longues qui ne permettent pas une application à l'examen de l'enfant.

## **Approche fonctionnelle**

Concernant l'approche fonctionnelle, on peut distinguer trois grandes méthodes basées sur la nature des réponses : comportementale, psychophysique et électrophysiologique.

### **Méthodes comportementales**

Elles reposent sur l'analyse des réponses de l'enfant mis en présence de stimulations visuelles : l'enfant peut orienter son regard vers un stimulus, y maintenir son regard ou en suivre les mouvements du regard. Certaines de ces réponses sont « quasi réflexes » à la naissance. Cependant, à partir de l'âge de quelques semaines, l'utilisation de méthodes de renforcement (« conditionnement opérant » qui consiste par exemple à récompenser l'enfant lorsqu'il fournit une bonne réponse) sont utiles pour améliorer la fiabilité des réponses.

La mesure de l'acuité visuelle peut se faire en utilisant des réseaux de contraste spatial de fréquence spatiale de plus en plus élevée. L'analyse des réponses de l'enfant peut être faite par simple observation : c'est la technique du regard préférentiel développée par Teller aux États-Unis et par Vital-Durand en France. Un observateur placé derrière l'écran détecte si l'enfant préfère regarder la partie gauche avec le réseau ou la plage de droite, sans réseau.

La réponse peut également être enregistrée par la technique électrooculographique (Charlier et coll., 1987) ou par la technique vidéooculographique (Buquet et coll., 1993 ; Charlier et coll., 1993 ; Lengyel et coll., 1998 ; Weinacht et coll., 1999) et analysée de façon entièrement automatique.

Jusqu'à présent, ces dernières techniques sont restées du domaine de la recherche ou des laboratoires cliniques spécialisés, mais la diminution des coûts des technologies de capture et de traitement d'images pourrait en permettre une plus grande diffusion à l'avenir.

### **Méthodes psychophysiques**

Les méthodes psychophysiques sont fondées sur les réponses volontaires du patient. Différentes approches sont utilisées en fonction de l'âge et des capacités de réponses des patients :

- méthode d'appariement (identifier l'identité de deux objets distincts) à partir de 3-4 ans ;
- reconnaissance d'optotypes à partir de 3 à 5 ans ;
- reconnaissance de lettres à partir de 6 ans ;
- mesures de seuil réalisées chez l'adulte (champ visuel...), en général non réalisables avant 8 ans.

Ces techniques ont peu évolué récemment. Mentionnons cependant l'apport possible de l'utilisation des technologies multimédias disponibles sur les microordinateurs actuels et qui permettent d'améliorer la coopération de jeunes enfants en développant l'aspect ludique des tests.

### **Méthodes électrophysiologiques**

Les techniques électrophysiologiques permettent d'évaluer le fonctionnement des différentes couches du système visuel (photorécepteurs, couches internes de la rétine, nerf optique) et de ses différents sous-systèmes (photopique, scotopique...). Ceci en fait un outil essentiel pour le diagnostic des pathologies affectant la rétine et les voies visuelles. Elles permettent par ailleurs une estimation objective, et indépendante de la participation volontaire du patient, de la maturation du système visuel et de l'acuité visuelle.

Le principal obstacle à leur large diffusion est l'utilisation d'électrodes posées sur le scalp (pour les signaux provenant du cortex ou potentiels évoqués visuels) ou sur la cornée (pour les signaux provenant de la rétine ou électrorétinogramme). L'examen du jeune enfant pose en outre plusieurs problèmes spécifiques : les réponses bioélectriques sont différentes de celles de l'adulte (le système visuel est en cours de maturation), les tests doivent être brefs car le recueil des réponses nécessite que l'enfant regarde la stimulation sans trop de mouvements.

L'informatique a introduit de nouvelles méthodes de filtrage et de validation des réponses se traduisant par une amélioration considérable de la fiabilité des résultats. Grâce à ces améliorations, les examens peuvent aujourd'hui être réalisés avec une légère sédation alors qu'une anesthésie générale était nécessaire il y a 10 ans.

D'autres techniques ont également été développées spécifiquement pour les examens de l'enfant : mentionnons les techniques de *sweep VEP* (*visual evoked potential*) (Tyler et coll., 1973) et de *steady state* (Bocquet et coll., 1990). Ces techniques utilisent des stimulations de fréquence élevée (plus de 5 Hz) avec une analyse fréquentielle de la réponse par transformée de Fourier. Une acuité visuelle peut ainsi être mesurée en quelques secondes. Ces techniques sont utilisées dans plusieurs centres cliniques aux États-Unis, mais n'ont pas connu de développement significatif en France. On peut s'attendre à des progrès dans ce domaine, compte tenu du développement de nouveaux concepts de traitement du signal, les analyses temps fréquence qui deviennent applicables à la clinique avec l'évolution des capacités de traitement des outils informatiques (Naouar et coll., 1998).

Il faut également mentionner le développement récent de techniques d'électrorétinographie avec stimulation multifocale. Ces nouvelles techniques, fondées sur les travaux précurseurs de Sutter (1986), permettent de réaliser une cartographie de l'activité bioélectrique de la rétine. Un grand nombre d'applications cliniques sont susceptible de se développer dans un proche

avenir. Cependant, leur application à l'examen de l'enfant ne paraît pas évidente compte tenu de la durée nécessaire au recueil des réponses (environ 5 minutes par œil) qui n'est en général pas compatible avec le comportement des jeunes patients.

**En conclusion**, l'évolution technologique des outils d'évaluation des fonctions visuelles est très rapide. Cependant, ces outils sont encore loin d'être satisfaisants pour une application diagnostique chez l'enfant, et plus encore pour un dépistage « de masse » des défauts visuels de l'enfant. Les travaux de recherche en cours laissent envisager dans un proche avenir des solutions nouvelles dans de nombreuses directions : analyses du fond d'œil, mesures optiques de la réfraction, bilans comportementaux ou bilans électrophysiologiques.

Il est probable que les méthodes de dépistage seront fondées sur des mesures optiques pouvant mettre en évidence simultanément des troubles de la réfraction et des désordres oculomoteurs. Cependant, on ne peut exclure pour autant la possibilité d'autres approches visant la même finalité et utilisant des méthodes comportementales ou électrophysiologiques.

De telles recherches finalisées devraient idéalement être conduites par des équipes associant des compétences dans plusieurs disciplines : recherches technologiques en optoélectronique et traitement du signal et recherches cliniques sur la physiopathologie des processus de maturation de la vision de l'enfant.

## BIBLIOGRAPHIE

ABITOL M, MARC X, BLUM A, HALIMI A, ALAIN A, MEIMOUN E. Apparatus for mapping optical elements. *US Patent*, 5, 825, 476, 1998

BILLE JF. Method and apparatus for determining optical characteristics of a cornea. *US Patent*, 5, 920, 373, 1999

BILLE JF. Ellipsometer. *United States Patent*, 5, 822, 035, 1998

BILLE JF. Method and apparatus for measurement of the refractive properties of the human eye », *US Patent*, 6, 050, 687, 2000a

BILLE JF. Method and apparatus for precompensating the refractive properties of the human eye with adaptive optical feedback control. *United States Patent*, 6, 155, 684, 2000b

**112** BILLE JF. Device for mapping corneal topography. *US Patent*, 5, 062, 702, 1991

BILLEE JF, DREHER AW, ZINSER G. Scanning laser tomography of the living human eye. *In : Non Invasive Techniques in Ophthalmology*, Springer Verlag, 1990

BOBIER WR, BRADDICK OJ. Eccentric photorefraction : optical analysis and empirical measures. *Am J Optom Physiol Opt* 1985, **62** : 614-620

BOCQUET X, CHARLIER J, ZANLONGHI X. Application des potentiels évoqués visuels stationnaires à l'examen des enfants en bas age. Etude préliminaire. *Innov Technol Biol Med* 1990, **1**: 30-37

BUQUET C, DESMIDT C, CHARLIER J, QUERLEU D. Evaluation des capacités de discrimination spatiale des enfants nouveau-nés par la poursuite visuelle de tests structurés. *Comptes Rendus de l'Académie des Sciences Paris Série III* 1992, **314** : 133-140

CHARLIER J, NGUYEN DD, HUGUEUX JP, HACHE JC, DEFOORT S. A new technique for the clinical evaluation of visual functions in human neonates. *In : Advances in Diagnostic Visual Optics*. Florentini, Guyton, Siegel eds, Springer Verlag, pp 176-180, 1987

CHARLIER J, BUQUET C, DESMIDT C, QUERLEU D. Application de la technique photooculographique à l'étude de la poursuite visuelle au cours des premiers mois de la vie. *Bull Soc Ophtalmol Fr* 1993, **11** : 973-978

COOPER CD, GOLE GA, HALL JE, COLVILLE DJ, CARDEN SM et coll. Evaluating photoscreeners II : MTI and fortune videorefractor, B Aust. *N Z J Ophthalmol* 1999, **27** : 387-398

CORDONNIER M, DRAMAIX M. Screening for abnormal levels of hyperopia in children : a non-cycloplegic method with a hand held refractor. *Br J Ophthalmol* 1998, **82**: 1260-1264

DIACONU V, FAUBERT J. On-line and real-time spectrophotometry measurement of oxygenation in a patient's eye. *US Patent*, 6149589, 2000

EL-DEFRAWY S, CLARKE WN, BELEC F, PHAM B. Evaluation of a hand-held autorefractor in children younger than 6. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1998, **35** : 107-109

ENZENAUER RW, FREEMAN HL, LARSON MR, WILLIAMS TL. Photoscreening for amblyogenic factors by public health personnel : the Eyecor Camera System. *Ophthalmic Epidemiol* 2000, **7**: 1-12

FREEDMAN HL Photoscreening camera system. *United States Patent*, 4989968, 1989

FREEDMAN HL, PRESTON KL. Polaroid photoscreening for amblyogenic factors. An improved methodology. *B Ophthalmology* 1992, **99** : 1785-1795

GEKELER F, SCHAEFFEL F, HOWLAND HC, WATTAM-BELL J. Measurement of astigmatism by automated infrared photoretinoscopy. *Optom Vis Sci* 1997, **74** : 472-482

GRANET DB, HOOVER A, SMITH AR, BROWN SI, BARTSCH DU et coll. A new objective digital computerized vision screening system. *B J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999,

**36** : 251-256

HARVEY EM, MILLER JM, DOBSON V. Reproducibility of corneal astigmatism measurements with a hand held keratometer in preschool children. *Br J Ophthalmol* 1995, **79** : 983-990

HARVEY EM, MILLER JM, WAGNER LK, DOBSON V. Reproducibility and accuracy of measurements with a hand held autorefractor in children. *Br J Ophthalmol* 1997, **81** : 941-948

HATCH S, TIBBLES CD, MESTITO IR, READ R. Validity and reliability of the MTI photoscreener. *Optom Vis Sci* 1997, **74** : 859-864

LENGYEL DD, WEINACHT S, CHARLIER J, GOTTLÖB I. The development of visual pursuit during the first months of life. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 1998, **236** : 1-5

LEWIS RC, MARSH-TOOTLE WL. The reliability of interpretation of photoscreening results with the off PS-100 in Headstart preschool children. *J Am Optom Assoc* 1995,

**66** : 429-434

LIANG J, WILLIAMS DR. Aberrations and retinal image quality of the normal human eye. *J Opt Soc Am* 1997, **14** : 2873-2883

LIANG J, GRIMM B, GOELZ S, BILLE JF. Objective measurement of wave aberrations of the human eye with use of a Hartmann-Shack wave-front sensor. *J Opt Soc Am* 1994, **11** : 1949-1957

MILLER D, WILLIAMS DR, MORRIS GM, LIANG J. Images of cone photoreceptors in the living human eye. *Vision Res* 1996, **36** : 1067-1079

MORENO-BARRIUSO E, MARCOS S, NAVARRO R, BURNS SA. Comparing laser ray tracing, spatially resolved refractometer and hartmann-shack sensor to measure the ocular wave aberration. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2002, sous presse

NAOUAR M, CHARLIER J, LOGIER R. Analyse temps-fréquence des potentiels évoqués visuels chez l'enfant. *Les annales de l'ingénieur* 1998 : 371-376

NOONAN CP, MACKENZIE J, CHANDNA A. Repeatability of the hand-held Nidek autokeratometer in children. *J Aapos* 1998, **2**: 186-187

NUZZI G, CANTU C, CAMPARINI M. Second Generation Binocular Polaroid Test. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1996, **33** : 235-240

ROWE TS, DEWEY D, DAVID D. Surgical optometer. *US Patent* 1995, **5**, 450, 143

SCHAEFFEL F, FARKAS L, HOWLAND HC. Infrared photoretinoscope. *Appl Opt* 1987, **26** : 1505-1509

SCHWORM HD, KAU C, REINDL B. Photoscreening for early detection of amblyogenic eye changes. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1997, **210** : 158-164

SIRETEANU R. Switching on the infant brain. *Science* 1999, **286** : 59-61

SUTTER EE. Retinal area response mapping using simultaneous multi-area stimulation with binary sequences and objective response analysis. *US Patent* 1986, 4846567

TYLER CW, APKARIAN P, LEVI D, NAKAYAMA K. Rapid assessment of visual function : an electronic sweep technique for the pattern VEP. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1973, **18** : 703-713

WATTS P, WALKER K, BECK L. Photoscreening for refractive errors in children and young adults with severe learning disabilities using the MTI photoscreener. *Eye* 1999, **13** : 363-368

WEINACHT S, KIND C, MONTING JS, GOTTLOB I. Visual development in preterm and full-term infants : a prospective masked study. *Invest Ophthalm Visual Sc* 1999, **40** : **114** 346-353

WEINAND F, GRAF M, DEMMING K. Sensitivity of the MTI photoscreener for amblyogenic factors in infancy and early childhood. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 1998, **236** : 801-805

WILLIAMS DR, DAVID R, LIANG J. Method and apparatus for improving vision and the resolution of retinal images. *US Patent* 2000, **6**, 095, 651

WILLIAMS DR., VAUGHN WJ, SINGER BD, HOFER H, YOON GY. Rapid, automatic measure  
ment of the eye's wave aberration. *US Patent* 2001, **6**, 199, 986

WILLIAMS C, LUMB R, HARVEY I, SPARROW JM. Screening for refractive errors with the  
Topcon PR2000 Pediatric Refractometer. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2000, **41** : 1031-  
1037

## Prise en charge optique et chirurgicale des amétropies

Chez l'enfant, la prise en charge des amétropies (myopie, hypermétropie, anisométrie, astigmatisme) nécessite une évaluation précise du trouble réfractif, une correction adaptée à l'aide d'un équipement optique, le plus souvent par des lunettes, parfois par des lentilles, et une surveillance ophtalmologique régulière pour adapter la correction si nécessaire. La chirurgie réfractive pour corriger une amétropie est exceptionnellement indiquée chez l'enfant.

### Équipement optique

Un équipement optique a pour fonction d'assurer une image nette au centre de la rétine. Dans certains cas, l'obtention de l'image nette s'effectue progressivement, afin d'éviter des perturbations trop importantes au patient porteur de l'équipement. L'histoire de la correction de la vue, « l'ophtalmique », est largement liée à celle de l'optique. Elle commence de manière anecdotique, avec notre ère, lorsque Néron, probablement très hypermétrope, regardait les jeux du cirque au travers d'une émeraude taillée. Ce n'est que vers la fin du premier millénaire, que Al Hazen utilisa pour la première fois la loupe plan-convexe pour compenser l'hypermétropie et la presbytie, voire la malvision. Le travail du verre pour les bécasses est décrit pour la première fois à Venise, en 1262, et la diffusion s'est installée en Europe jusqu'en 1600, notamment dans les monastères et la noblesse à travers l'utilisation des « clouants ». Il semble que les verres pour myopes soient apparus tardivement. Les doubles foyers de Franklin sont, quant à eux, nés en 1781, et la correction de l'astigmatisme en 1801. Mais tous ces verres avaient des aberrations que Zeiss essaya d'éliminer avec les verres ponctuels en 1908. Les grandes inventions récentes sont françaises, avec le verre organique et le verre progressif en 1950 par la société Essilor, qui plus récemment généralisa le verre en polycarbonate particulièrement indiqué pour les enfants.

Les lentilles de contact ont été imaginées par Léonard de Vinci. Ce n'est qu'en 1900 qu'elles ont été fabriquées en verre, en 1940 en polyméthylméthacrylate (plexiglas) et sont devenues souples et hydrophiles en 1968 avec l'apparition de l'hydroxyéthyl-méthacrylate (HEMA).<sup>117</sup>

Au cours du temps, la correction de la vue s'est rapprochée de l'œil, puis s'y est incluse. Verre de lunette, lentille de contact, implant et peut-être demain interventions plus intimes révèlent cette tendance à se rapprocher de la création de l'image, voire de son traitement par des méthodes biophysiques (figure 9.1). (Figure manquante)

Pour les enfants, chez qui l'œil et la vision se construisent, l'intervention directe sur l'œil, en ce qu'elle a d'irréversible, d'invasif et parfois d'imprécis, est à proscrire, en dehors des cataractes, du strabisme et de quelques indications exceptionnelles d'amétropies extrêmes.

### Lunettes

Trois français sur cinq ont besoin d'une correction de la vue. Le plus souvent, ils recourent aux lunettes. Cet objet, qui doit conjuguer esthétique, confort et optique de précision, est donc le résultat de la mode et de la plus haute technologie. La lunette est un objet personnalisé. Aux plus de 5 000 formes de montures, multipliées par les matières, les couleurs et les tailles, il faut ajouter deux verres dont les caractéristiques optiques, matières, traitements et types de fabrication conduisent à plus de 6 milliards de combinaisons (Miller et coll., 1998 ; Pizarelli et coll., 1998). Pour les enfants, la morphologie et les exigences en termes de résistance réduisent ce chiffre.

### ***Montures***

L'arête du nez et les oreilles constituent les trois appuis d'une monture de lunette qui doit assurer le positionnement exact (au millimètre près) des optiques devant les yeux. Par rapport aux axes sagittaux et frontaux du visage, deux angles sont importants pour la bonne tenue des verres : le ménisquage,

pour suivre la courbure du visage, et une « dépouille », afin d'assurer l'inclinaison adaptée à la vision de près et liée à la convergence des yeux qui se rapprochent en vision de près.

La taille des montures est fixée par la dimension du calibre, c'est-à-dire du diamètre minimum du verre permettant de le détourner (lui donner le contour exact imposé par le dessin). Le calibre est déterminé par la morphologie (nez, orbite, joue). La longueur et la forme des branches dépendent de la position des oreilles et de l'anatomie crânienne.

Les montures sont en matière plastique ou en métal. Les charnières, parfois sources de dysfonctionnements, demandent une mécanique de précision. La fixation des verres sur la monture est assurée soit par cerclage, soit par des griffes, soit encore par un fil de nylon.

### ***Verres***

Il se fabrique annuellement plus de 600 millions de verres de lunette à travers le monde, pour répondre aux besoins de correction de la vue présents chez 6 personnes sur 10. Parmi ces 6 personnes, un sujet est presbyte emmétrope et cinq sont amétropes, dont trois sujets myopes et deux hypermétropes. Parmi les cinq sujets amétropes, deux sont de surcroît presbytes, dont un sujet myope et un hypermétrope (figure 9.2). (figure manquante)

Dans les pays développés, les sujets ayant besoin d'une correction optique (soit 60 % de la population générale) sont en grande majorité équipés ; dans les autres pays, les besoins sont satisfaits partiellement, en fonction des revenus.

Un verre de lunette se définit à partir de quatre éléments (figure 9.3) :

- les matériaux constitutifs, verre minéral de différents indices, verre organique, notamment le CR39 (bisallylglycolcarbonate) et le polycarbonate ;
- la dioptrique, c'est-à-dire la forme des surfaces optiques (sphérique, torique (Bonnet, 1997), asphérique, multifocaux à double foyer<sup>11</sup> ou progressifs<sup>12</sup>) ;

- les suppléments supportés par le verre : couleur dans la masse ou en surface, photochromisme, traitement sous vide (coloration ou antireflet), antibuée...

- la technologie d'obtention de la lentille optique : usinage (ébauchage, douci, poli), coulée de polymère tridimensionnel, injection optique de thermoplastique, précalibrage (pour que l'épaisseur du verre soit optimisée en fonction du calibre de la monture, de la dioptrique et de la résistance au choc), enfin obtention directe de verres finis ou à partir d'ébauches semi-finies.

Les caractéristiques physiques du matériau constitutif qui intéressent le fabricant de verre sont l'indice de réfraction optique, la masse volumique, la résistance au choc et à la rayure, la constringence (c'est-à-dire l'effet de prisme, irisation en fonction de la longueur d'onde) et la pureté.

On recherche l'optimisation de ces caractéristiques, notamment pour obtenir un verre léger, mince, résistant au choc et inrayable, tout en préservant la qualité optique (la pureté) du verre. Cette optimisation est difficile à obtenir. Pour obtenir un verre léger, il faut un petit calibre, une épaisseur faible, qui ne mette toutefois pas en cause la résistance au choc, un indice de réfraction élevé, sans mettre en cause la constringence, et une masse volumique faible, ce qui est contradictoire avec l'indice élevé.

Un verre minéral est difficilement rayable, mais sa masse volumique est élevée, même si l'indice de réfraction peut atteindre 1,8. Pour les verres organiques, la masse volumique est faible, mais la fragilité naturelle et superficielle des polymères nécessite l'application d'un vernis antirayure. En contre-partie, la résistance au choc est bonne, voire excellente dans le cas du polycarbonate.

### **Lentilles de contact**

Posée à même la cornée, sur un film de larme, la lentille de contact est maintenue sur l'œil par capillarité et par l'absence d'air entre lentille et globe oculaire. Les paupières glissent sur les bords de la lentille, le confort (absence de sensation de corps étranger dans l'œil) est conféré par la forme de ce bord et la finesse du profil de la lentille (Jurkus, 1996 ; Khoo et coll., 1999 ; Moore, 1998 ; Soni et coll., 1995).

Aujourd'hui, les lentilles sont en majorité souples (à plus de 85 %) et hydrophiles (contenant jusqu'à 80 % d'eau). L'indication des lentilles rigides, y compris celles perméables à l'oxygène, concerne les forts astigmatismes ou les cas d'intolérances particulières.

La notion de biocompatibilité des matériaux pour lentilles de contact est primordiale. Le matériau ayant de bonnes caractéristiques optiques doit permettre de fabriquer une lentille respectant la structure du film de larme, les besoins en oxygène de la cornée et permettant l'élimination des déchets. Ce matériau doit être lipophobe et ne pas fixer les micro-organismes, tout en possédant de bonnes propriétés optiques, avoir une résistance à la manipulation et être stérilisable.

Le port des lentilles est soit journalier, soit prolongé avec des lentilles jetables ou réutilisables. Le port permanent définitif n'est pas encore possible en raison de l'encrassement des matériaux.

## Équipement optique des enfants

Il doit tenir compte des données optiques et morphologiques particulières de l'enfant, de son comportement et notamment de son acceptation des lunettes ou des lentilles de contact (Terry et coll., 1997 ; Shapiro, 1995 ; Stone et coll., 1996 ; Friedburg et Kloppel, 1996).

Les yeux d'un enfant n'atteignent la forme et la structure de l'œil adulte que vers l'âge de 7 ans. Le nourrisson est le plus souvent hypermétrope (Cordon-nier et coll., 1997). Tous les nouveau-nés sont hypermétropes de plus d'une dioptrie et demi, mais lorsque cette hypermétropie est excessive et associée à une anisométrie, l'emmétropisation naturelle n'aura pas lieu et le risque de strabisme et d'amblyopie est élevé (Friedburg et Kloppel, 1996). Les lunettes pour enfants amétropes, strabiques ou amblyopes demandent un soin particulier de centrage des verres. Ce n'est pas parce que le strabisme ou l'amblyopie sont avérés que la qualité du montage optique doit être négligée (Mc Donald, 1996).

### **Lunettes**

Aujourd'hui, les lunettes sont adaptées à la forme du nez de l'enfant et à sa morphologie : celle-ci n'est en effet pas homothétique à celle de l'adulte (nez plus épaté, tête plus ronde, taille des yeux plus importante par rapport à celle du visage), la proportion tête/corps passant de 20 % pour le bébé à 10 % pour l'adulte. Les lunettes tiennent également compte de la direction de son regard, plus fréquemment dirigé vers le haut que celui de l'adulte.

Les lunettes ont perdu leur réputation de fragilité, et elles protègent les yeux des projectiles et des rayons ultraviolets les plus nocifs pour l'avenir de la vue : la plupart des verres organiques blancs arrêtent ces rayons. Les lunettes pour enfant ne sont donc pas des modèles réduits de lunettes pour adulte. L'axe optique est au centre du calibre, car l'enfant regarde plus vers le haut que l'adulte. L'épiderme de l'enfant étant fragile, le contact de la lunette avec le nez et les oreilles doit être précis, la forme des montures bien adaptée (les opticiens disent bien rhabillée). L'utilisation des revêtements silicone, qui sont confortables et préservent la peau, est tout à fait appropriée.

### **Verres**

Un compromis spécifique à l'équipement des enfants est recherché entre les différentes caractéristiques physiques des verres utilisés. On privilégiera ainsi des matériaux ayant une bonne résistance au choc, difficiles à rayer, la légèreté n'étant pas prioritaire. Le polycarbonate possède ainsi une bonne résistance au choc, en particulier à haute vitesse d'impact, même si, naturellement malléable donc rayable, il doit être revêtu d'un vernis lui conférant une résistance à la rayure. Pour limiter l'épaisseur des verres fortement convexes, il est indispensable de choisir des calibres de petit diamètre. En cas de strabisme, les montures et les verres doivent pouvoir recevoir l'occlusion prescrite, qui est obtenue par collage de films opaques partiels en segment ou en secteur.

L'utilisation de verres prismatiques demande une fabrication spéciale de la prescription ou l'utilisation de *press on* disposés sur des verres non prismatiques ; lorsque le strabisme diminue, le prisme doit être réduit parallèlement.

Certaines prescriptions pour enfants strabiques proposent des verres multifocaux : bifocaux ou progressifs (Braverman, 1998 ; Leung et Brown, 1999).

### **Montures**

L'indication pour les enfants est généralement la monture en plastique avec fixation cerclée et charnières élastiques. Les polymères les plus couramment utilisés sont des cellulositiques usinés ou injectés, ou des thermodurcissables de coulée. Pour les plus grands, les montures peuvent être métalliques, à base d'acier ou de titane, avec des revêtements anticorrosion. La mode intervient dans les formes, les décors et les couleurs.

### **Lentilles**

Le port de lentilles est possible chez le grand enfant dès lors qu'il est capable de réaliser seul les manipulations nécessaires : placer les lentilles sur l'œil, les retirer et les entretenir. Les lentilles constituent une bonne solution pour les grands enfants sportifs. Les lentilles peuvent également être utilisées chez le petit enfant ; les parents sont alors responsables de la pose, la dépose et l'entretien régulier des lentilles (Mathews et coll., 1992) L'indication de choix des lentilles de contact est la forte myopie du bébé (Mély, 1998). Les lentilles semi-rigides répondent bien à ces cas, l'effet d'aplatissement de la cornée par ces lentilles participant à la correction.

### **Protection contre les rayonnements ultraviolets**

Les rayons ultraviolets (UV) font partie du rayonnement solaire invisible. Selon leur longueur d'onde, ces rayons sont classés en trois catégories, A, B et C :

- les UV A sont les plus dangereux pour les yeux. Chez l'adulte, ils atteignent le cristallin et peuvent aller jusqu'à la rétine chez l'enfant ;
- les UV B sont absorbés par le cristallin ;
- les UV C sont, en majorité, arrêtés par l'ozone de l'atmosphère, mais une petite partie atteint la cornée.

Comme tous les rayons émis par le soleil, les ultraviolets parviennent aux yeux de trois façons : directement, par diffusion ou par réflexion. Si l'on prend naturellement des précautions avec les rayons directs, on est souvent moins attentif aux rayons diffusés par temps couvert ou aux rayons réfléchis par l'eau, le sable, la neige ou un mur blanc. Il faut savoir que l'eau réfléchit 5 % à 10 % des UV, le sable 20 % et la neige 85 %. En altitude, la quantité d'UV reçue augmente de 10 % tous les 1 000 mètres (Lenne, 1999).

Contrairement aux rayons infrarouges dont les effets sont immédiats (chaleur, brûlures), les effets des rayons ultraviolets s'expriment tardivement. Tout comme la peau, les yeux ont le pouvoir, en réponse aux agressions lumineuses, de renouveler leurs cellules en permanence.

Cependant, les yeux disposent d'un capital soleil limité. Si la dose d'UV est très importante, ce capital s'épuise plus vite et l'œil devient vulnérable.

Au fur et à mesure de la pénétration des UV, tous les tissus de l'œil peuvent être atteints. Les paupières sont sensibles aux coups de soleil qui, à long terme, peuvent provoquer des cancers cutanés. Les muqueuses tapissant la face interne des paupières et le blanc de l'œil subissent une inflammation susceptible d'entraîner un épaissement douloureux des conjonctives. La cornée peut, une ou deux heures après une exposition au soleil sans protection, être le siège d'ulcérations (kératite) qui, non diagnostiquées, risquent d'aboutir à une kératite chronique. Le cristallin peut également être lésé par les UV avec pour conséquences une apparition plus précoce (de 5 à 10 ans) de la presbytie ou d'une cataracte.

Enfin, l'augmentation du nombre de cas de dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA) est probablement liée à une accumulation des doses d'ultraviolets reçues (Cruickshanks et coll., 2001). Diverses activités de loisir comme les sports d'hiver et d'été (ski, voile, plage) sont en cause, mais aussi des expositions longues à des lumières artificielles plus fortes dont certaines contiennent des UV.

Les UV sont présents dès le lever du soleil et plus encore si le ciel est dégagé. C'est lorsque le soleil est au zénith que la quantité d'UV est la plus importante. Il faut faire attention aux façades blanches et aux immeubles miroirs réfléchissant les UV. Les loisirs de montagne (ski, ballades, alpinisme) peuvent être dangereux dans la mesure où la quantité et la toxicité des UV augmente avec l'altitude et davantage encore si le sol est enneigé. Le risque immédiat est l'ophtalmie des neiges qui atteint la cornée et se manifeste par des yeux rouges, larmoyants et douloureux, une photophobie et une sensation de corps étranger dans l'œil. Concernant les loisirs de mer (pêche, voile, plage), les UV sont d'autant plus nombreux que l'air est sec et que l'on va vers le sud. Dans tous les cas, un enfant mal protégé qui ressent des picotements, des larmoiements ou une photophobie doit consulter un ophtalmologiste.

Tous les verres solaires ne filtrent pas les rayons ultraviolets, mais certains verres correcteurs non teintés peuvent les arrêter. Le choix de lunettes impose de s'assurer du pouvoir filtrant des verres, qui doivent s'opposer au passage des UV (les couper), respecter les couleurs le plus fidèlement possible (il faut préférer une teinte respectant la perception des couleurs, notamment pour la conduite automobile, le bleu et le rose modifiant le rouge et le bleu), filtrer sélectivement les rayons infrarouges, protéger les yeux des chocs et avoir une bonne qualité optique. Si l'on choisit des lunettes solaires, il faut s'assurer qu'elles portent bien le marquage « CE » et la catégorie de protection de 0 à 4. Aujourd'hui, dans l'espoir d'éviter des dégénérescences précoces de la rétine, il est conseillé de porter des verres filtrant le bleu et le violet.

Les lentilles de contact ne sont pas toutes dotées d'un filtre UV. Lorsqu'elles en possèdent un, elles protègent la cornée, le cristallin et la rétine des rayons solaires, mais pas les paupières et les conjonctives. Par forte luminosité ou en altitude, il faut porter des lunettes de soleil en plus des lentilles. Chez l'enfant, le cristallin est encore très transparent et laisse passer une trop forte dose d'UV. Il faut installer les nourrissons sous un parasol, équiper les enfants d'une casquette et leur apprendre à porter des lunettes de soleil, qui devront être de bonne qualité.

## Indications de la chirurgie réfractive chez l'enfant

La chirurgie réfractive dans la population pédiatrique est controversée. Actuellement, les indications chez l'enfant sont exceptionnelles, mais des résultats très satisfaisants et prometteurs ont été publiés (Lesueur et Arné, 2001). Bien entendu, le nourrisson n'est pas concerné par ce type de chirurgie du fait du développement anatomique et de l'évolution naturelle de la réfraction. Il existe plusieurs techniques de chirurgie réfractive : kératotomie radiaire, photokératectomie réfractive (PKR), *laser in situ keratomileusis* (lasik<sup>13</sup>), implant intraoculaire (Lesueur et Arné, 2001 ; Sutton, 2000). La kératotomie radiaire a été complètement supplantée par la PKR et le lasik, ce dernier constituant actuellement la technique la plus utilisée pour traiter la myopie.

Trois études rapportent le traitement par PKR sur un œil dans des cas d'amblyopie avec anisométrie (myopie, astigmatisme myopique unilatéral) (Singh, 1995 ; Nano et coll., 1997 ; Alio et coll., 1998). Ces études ont été réalisées dans un petit nombre de cas chez des enfants de 10 ans et plus (Singh, 1995 ; Nano et coll., 1997), et de 7 ans (Alio et coll., 1998). Les auteurs rapportent un gain d'acuité visuelle et une diminution de l'anisométrie. Une étude rapporte les résultats du lasik sur un œil dans un groupe de 14 patients âgés de 7 à 12 ans (Rashad, 1999) et montre une amélioration de l'acuité visuelle, une absence de complications et une stabilité des résultats à 3 mois. D'autres auteurs ont proposé la mise en place d'un implant intraoculaire devant un cristallin clair dans des cas d'anisométrie avec myopie chez des enfants âgés de 3 à 16 ans (Lesueur et Arné, 1999, 2001). Les auteurs soulignent la diminution de l'anisométrie et la récupération d'une acuité visuelle après traitement. Dans deux cas était rapportée l'acquisition d'une vision binoculaire.

Tous les auteurs s'accordent à dire que la chirurgie réfractive pratiquée chez l'enfant concerne les amétropies fortes unilatérales avec échec ou intolérance au port de lentilles de contact, afin d'éviter une amblyopie profonde unilatérale (Lesueur et Arné, 2001 ; Sutton, 2000 ; Haw et coll., 1999). La chirurgie réfractive n'empêche pas les changements réfractifs au cours de l'enfance et de l'adolescence, mais ne traite pas l'atteinte anatomique en tant que telle (myopie forte avec atteinte chorioretinienne) (Haw et coll., 1999). Un auteur a traité trois cas d'hypermétropie uni-ou bilatérale (Singh, 1995). Il est à remarquer que contrairement à la myopie, l'hypermétropie n'évolue pas (Haw et coll., 1999). Chez les adultes, des cas d'hypermétropie et strabisme accommodatif ont été traités avec succès (Haw et coll., 1999).

L'évolution de l'amincissement cornéen, la stabilité du capot cornéen, le devenir de l'endothélium cornéen et d'un cristallin clair sont autant de points essentiels qui doivent être suivis et évalués à long terme sur les cas réalisés.

**En conclusion**, l'équipement optique de l'enfant doit tenir compte des caractéristiques optiques, morphologiques et comportementales propres au jeune âge. Dans le cas des lunettes, la priorité sera donnée à un matériau ayant une bonne résistance au choc, les verres subissant un traitement par un vernis antirayures et les montures étant parfaitement adaptées à la morphologie faciale de l'enfant. Les lentilles constituent également une bonne solution pour la correction optique de l'enfant, en particulier dès que ce dernier est capable de prendre en charge leur manipulation.

Compte tenu de la dangerosité de la chirurgie réfractive chez l'enfant et de l'absence de données sur le devenir à long terme de l'œil, des études rigoureuses et contrôlées définissant précisément les quelques indications de cette chirurgie doivent être faites dans quelques

centres référents (Sutton, 2000 ; Wagner, 2001 ; Haw et coll., 1999). Dans l'éventualité où l'indication d'une telle chirurgie pourrait être discutée chez un enfant, les parents doivent être informés sur les risques et complications à long terme de cette chirurgie (consentement éclairé des familles).

## BIBLIOGRAPHIE

ALIO JL, ARTOLA A, CLARAMONTE P, AYALA MJ, CHIPONT E. Photorefractive keratectomy for pediatric myopic anisometropia. *J Cataract Refract Surg* 1998, **24** : 327-330

BONNET S. How to correct astigmatism ? *Bull Soc Belge Ophtalmol* 1997, **264** : 53-55

BRAVERMAN DE. Pediatric contact lenses. *J Am Optom Assoc* 1998, **69** : 452

CORDONNIER M, KALLAY O, KEVER C. Why and how to correct hypermetropia ? *Bull Soc Belge Ophtalmol* 1997, **264** : 47-51

CRUICKSHANKS KJ, KLEIN R, KLEIN BE, NONDAHL DM. Sunlight and the 5-year incidence of early age-related maculopathy : the beaver dam eye study. *Arch Ophthalmol* 2001, **119** : 246-250

FRIEDBURG D, KLOPPPEL KP. Early correction of hyperopia and astigmatism in children leads to better development of visual acuity. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1996, **209** : 21-24

HAW WW, ALCORN DM, MANCHE EE. Excimer laser refractive surgery in the pediatric 126 population. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 173-177

JURKUS JM. Contact lenses for children. *Optom Clin* 1996, **5**: 91-104

KHOO CY, CHONG J, RAJAN U. A 3-year study on the effect of RGP contact lenses on myopic children. *Singapore Med J* 1999, **40** : 230-237

LENNE W. Ultraviolets : attention les yeux ! Association nationale pour l'amélioration de la vue. Paris, 1999

LESUEUR L, ARNE JL. Chirurgie réfractive pédiatrique. *In* : Chirurgie pédiatrique. SARAGOUSSI JJ, ARNE JL, COLIN J, MONTARD M, eds. Masson, Paris, 2001 : 673-682

LESUEUR LC, ARNE JL. Phakic posterior chamber lens implantation in children with high myopia. *J Cataract Refract Surg* 1999, **25** : 1571-1575

LEUNG JTM, BROWN B. Progression of myopia in Hong Kong Chinese schoolchildren is slowed by wearing progressive lenses. *Optom Vis Sci* 1999, **76** : 346-354

MACDONALD MA. Refractive errors and corrective lenses in children and adolescents. *J Pediatr Health Care* 1996, **10** : 121-123

MATHEWS JR, HODSON GD, CRIST WB, LAROCHE GR. Teaching young children to use contact lenses. *J Appl Behav Anal* 1992, **25** : 229-235

MELY RG. Management of myopic anisometropic amblyopia with contact lenses in children. *Contactologia* 1998, **20** : 165-169

MILLER JM, HARVEY EM. Spectacle prescribing recommendations of AAPOS members. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1998, **35** : 51-52

MOORE B. Pediatric contact lenses : case reports. [Published erratum appears in *JAm Optom Assoc* 1998, **69** :142]. *J Am Optom Assoc* 1998, **69** : 88-114

NANO HD, MUZZIN S, FERNANDEZ-IRIGARAY L. Excimer laser photorefractive keratectomy in pediatric patients. *J Cataract Refract Surg* 1997, **23** : 736-739

PIZZARELLO L, TILP M, TIEZZI L, VAUGHN R, MCCARTHY J. A new school-based program to provide eyeglasses : child sight. *J Aapos* 1998, **2**: 372-374

RASHAD KM. Laser *in situ* keratomileusis for myopic anisometropia in children. *J Cataract Refract Surg* 1999, **15** : 429-435

SHAPIRO IJ. Is it necessary to prescribe glasses to children ? *Optom Vis Sci* 1995, **72** : 287-289

SINGH D. Photorefractive keratectomy in pediatric patients. *J Cataract Refract Surg* 1995, **21** : 630-632

SONI PS, HORNER DG, JIMENEZ L, ROSS J, ROUNDS J. Will young children comply and follow instructions to successfully wear soft contact lenses ? *Clao J* 1995, **21** : 86-92

STONE RA, LATIES AM, FERNANDES A, TIGGES M. Spectacles and young eyes. *Nat Med* 1996, **2**: 610-612

SUTTON GL. Pædiatric refractive surgery. *Clin Exp Ophthalmol* 2000, **28** :341-343

TERRY RL, SONI PS, HORNER DG. Spectacles, contact lenses, and children's self-concepts : a longitudinal study. *Optom Vis Sci* 1997, **74** : 1044-1048

WAGNER RS. Considerations and implications of LASIK in children. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2000, **37** : 325 **127**

## Prise en charge optique et pharmacologique de l'amblyopie réfractive ou strabique

Cette prise en charge concerne l'amblyopie fonctionnelle, réfractive ou strabique, dans laquelle aucune lésion apparente ne permet d'expliquer la baisse d'acuité visuelle. Le strabisme et l'anisométrie, isolés ou associés, sont les facteurs les plus amblyogènes : on estime en France à 1 500 000 (2,5 % de la population générale) le nombre de sujets strabiques, dont un million seraient amblyopes (Quere, 1991).

L'idéal est de tenir compte, dans le traitement de l'amblyopie, des périodes critiques de développement des fonctions visuelles (Flynn et coll., 1998 ; Daw, 1998). On sait que la maturation du système visuel s'effectue depuis la rétine vers le cortex ; par ailleurs, les données obtenues chez l'animal suggèrent que la période durant laquelle le système visuel humain est sensible à une perturbation de la qualité de l'image s'étend jusque vers l'âge de 5 ans, avec un maximum de sensibilité vers 18 mois. Strabisme et anomalies de la réfraction sont accessibles à une thérapeutique s'ils sont dépistés et pris en charge précocement, c'est-à-dire avant l'âge de 3 ans (Defebvre et Juzeau, 1999).

La correction optique prescrite est presque toujours totale dans les amétropies sans déviation : ainsi, une hypermétropie supérieure à + 3,5 dioptries, une myopie inférieure à - 3,5 dioptries et un astigmatisme supérieur à 2 dioptries font l'objet d'une prise en charge. Chez l'enfant de moins de 1 an, toute anisométrie supérieure à 1,5 dioptrie doit être corrigée. En présence d'un strabisme, quel que soit l'âge, la correction doit être totale.

La correction optique est à porter en permanence, sauf pour certains enfants porteurs de lésions cérébrales, dans les situations où le port de lunettes apporte plus d'inconvénients pour les stratégies du regard (Jacquier et coll., 1998). Dans le cas des fortes amétropies uni-ou bilatérales, chaque fois que cela est possible et en fonction de l'âge, des lentilles de contact seront proposées (Jacquier et coll., 1998).

Différents traitements de l'amblyopie existent ; le choix de l'un ou l'autre dépend de la cause de l'amblyopie. La prise en charge a pour but de rompre un conflit entre les deux yeux (par occlusion, prisms, secteurs, pénalisation, filtres Ryser) ou de restaurer l'usage d'un œil. L'objectif est de lutter contre toute dominance oculaire anormale empêchant le plus possible la vision simultanée.

### Occlusion

Décrit il y a plus de 200 ans, ce traitement de l'amblyopie reste le traitement de référence (Flynn et coll., 1998 ; Beardsell et coll., 1999 ; Flynn et coll., 1999 ; Simmers et coll., 1999). Après analyse de la qualité des images sur la rétine, un pansement occlusif est utilisé pour masquer le bon œil (Levartovsky et coll., 1995 ; Lennerstrand et Rydberg, 1996 ; Krumholtz et Fitzgerald, 1999 ; Dorey et coll., 2001). La difficulté est d'éviter de créer une amblyopie d'occlusion de ce dernier, ou de provoquer un strabisme chez un enfant qui n'en avait pas.

## Efficacité

Il existe peu de données chiffrées. En effet, des études sur ce sujet sont difficiles à mener en raison de l'absence de tests fiables de mesure de l'acuité visuelle chez le très jeune enfant et des problèmes de comparaison des données d'acuité visuelle par des tests variant selon l'âge. Les travaux retiennent toutefois le risque majeur de développement de l'amblyopie chez le jeune enfant, avec une efficacité de l'occlusion inversement proportionnelle à l'âge de l'enfant, et ce d'autant qu'il présente une fixation excentrique (Beardsell et coll., 1999 ; Keech et Kutschke, 1995 ; Ching et coll., 1986). Par ailleurs, le nombre d'amblyopies associées à une ésoptropie (strabisme avec axes visuels convergents) non accommodative augmente avec la durée d'existence d'une déviation non corrigée (Quere, 1991). Il est donc nécessaire de détecter et de traiter l'amblyopie aussi précocement que possible lors de la période critique du développement (Hubel et Wiesel, 1965 ; Beardsell et coll., 1999).

L'efficacité de l'occlusion a été démontrée dans trois types d'amblyopie : l'anisométrie définie par une différence de puissance réfractive entre les deux yeux d'au moins une dioptrie ; l'amblyopie strabique associée à une déviation au test de l'écran et un scotome de suppression ; l'association de l'amblyopie anisométrique et strabique.

Concernant les résultats de la méthode par occlusion, l'ensemble des auteurs s'accordent à parler de succès thérapeutique lorsqu'une acuité égale à 20/40, soit 5/10<sup>e</sup>, est obtenue à la fin du traitement (Flynn et coll., 1998 ; Flynn et coll., 1999). À titre d'exemple, ce critère d'acuité visuelle a été observé dans 74,3 % d'une série de 961 patients amblyopes (Flynn et coll., 1998), avec dans 77,6 % des cas une amblyopie strabique, 58,7 % des cas une amblyopie avec strabisme et anisométrie et dans 66,7 % des cas une amblyopie anisométrique.

## Facteurs impliqués dans le succès de la thérapie par occlusion

L'analyse de la littérature permet de dégager un certain nombre de facteurs déterminant l'efficacité (ou l'échec) de la thérapie par occlusion :

- la pathologie à l'origine de l'amblyopie : dans une série de 961 patients amblyopes (Flynn et coll., 1998), l'amblyopie strabique et l'amblyopie anisométrique présentent les mêmes chances de succès thérapeutique si l'on considère tous les types de traitement. Les taux de succès sont divisés par deux pour l'amblyopie par anisométrie associée à un strabisme. Classiquement, l'occlusion était plus efficace dans les amblyopies strabiques que dans les anisométries (Flynn et coll., 1999). Le taux de réussite du traitement est lié à l'âge auquel la thérapie a été débutée, au type d'amblyopie et à la profondeur de la baisse d'acuité visuelle avant traitement pour les patients anisométriques et pour les patients strabiques, mais non pour les patients anisométriques et strabiques (Flynn et coll., 1998).

- le type d'amétropie initiale (Flynn, 2000 ; Woodruff et coll., 1994a et b) : la présence d'un astigmatisme n'est pas statistiquement significative en termes d'efficacité du traitement de l'amblyopie ( $p = 0,85$ ). Une anisométrie initiale d'une dioptrie ou plus est significativement associée à un échec thérapeutique ( $p < 0,001$ ). Le degré de significativité pour l'hypermétropie est moindre ( $p < 0,01$ ) (Beardsell et coll., 1999). Une anisométrie hypermétropique supérieure à 1,5 dioptries constitue un facteur de risque de détérioration de l'acuité visuelle au long terme dans les suites d'un traitement d'amblyopie par occlusion de l'œil sain (Levartovsky et coll., 1998) ;

- l'âge de détection de l'amblyopie et de début du traitement : plus l'âge de début du traitement est précoce, meilleurs en sont les résultats ( $p = 0,07$ ) (Flynn et coll., 1999) ; par ailleurs, la période d'occlusion pour obtenir un résultat est d'autant plus courte que le traitement débute précocement (Beardsell et coll., 1999) ;

- l'acuité visuelle au début du traitement : une acuité visuelle basse en début de traitement apparaît significativement corrélée à un résultat thérapeutique moins bon ( $p < 0,001$ ) (Beardsell et coll., 1999 ; Flynn et coll., 1999) ;

- la fixation<sup>14</sup> au début du traitement : il existe une association significative entre une mauvaise fixation ou une absence de mouvement de fixation et un mauvais résultat du traitement de l'amblyopie ( $p < 0,001$ ) (Beardsell et coll., 1999) ;

- le type d'occlusion : Flynn et coll. (1999) observent que plus la thérapeutique d'occlusion est longue dans le temps, plus les résultats sont mauvais ; en revanche, ils ne relèvent pas de différence significative selon que l'occlusion est permanente ou partielle. Aucun auteur ne donne ainsi la preuve d'une meilleure efficacité du traitement en fonction du nombre quotidien d'heures d'occlusion (Beardsell et coll., 1999 ; Flynn et coll., 1999 ; Simmers et coll., 1999 ; Fielder et coll., 1995).

- l'adhésion au traitement (*compliance*) : il s'agit là du facteur déterminant l'efficacité du traitement le plus important. Les enfants suivant mal ou moyennement leur traitement ont ainsi des résultats thérapeutiques significativement moins bons que ceux qui le suivent bien ( $p < 0,001$ ) (Beardsell et coll., 1999 ; Flynn et coll., 1999 ; Levartovsky et coll., 1995). En raison des problèmes d'adhésion au traitement, certains auteurs ont proposé une surveillance par des méthodes électroniques, consistant à coller des patchs branchés à des électrodes et à mesurer le temps d'occlusion par l'élévation thermique (Fielder et coll., 1995 ; Simonsz et coll., 1999 ; Fielder et coll., 1994). Les résultats de cette surveillance montrent que les parents mettent peu les systèmes d'occlusion à leurs enfants, malgré les explications qui leur sont données. Ainsi, certains enfants ne suivent leur traitement que 5 minutes par jour (Simonsz et coll., 1999), ce qui explique bien sûr les échecs. Smith et coll. (1995) ont par ailleurs observé une relation significative entre niveau social et adhésion au traitement ( $p = 0,00001$ ).

Le traitement de l'amblyopie par occlusion est donc efficace dans la majorité des cas. Différents facteurs de risque d'échec peuvent être identifiés : profondeur de l'amblyopie au début du traitement, âge du patient et à un degré moindre type d'amblyopie. La durée du traitement intervient également dans son efficacité (ô'é' – plus le traitement est court, meilleures sont les chances de succès). En matière de récurrence, lorsque l'acuité visuelle atteinte est supérieure ou égale à 5/10<sup>e</sup>, le résultat semble durable dans la majorité des cas, pendant au moins trois ans. Le but est de trouver le moyen de stabiliser cette acuité visuelle de manière définitive par un traitement d'entretien (occlusion intermittente, pénalisation optique, filtres Ryser...).

## Pénalisation

Ce traitement consiste à traiter l'amblyopie en troublant la vision de l'œil sain, au lieu de l'occlure. Cette pénalisation peut être pharmacologique (par cycloplégie) ou optique.

### Pénalisation pharmacologique par l'atropine

Selon les auteurs, l'instillation d'atropine se fait de façon prolongée (deux fois une goutte par jour) ou intermittente (une instillation un à trois jours par semaine) (Simons et coll., 1997a ; Foley-Nolan et coll., 1997). Le changement de fixation de l'œil sous atropine dépend de l'amétropie de l'œil sain et de l'acuité visuelle de l'œil amblyope. L'atropine présente des effets secondaires dont il est nécessaire d'informer patients et parents, en demandant éventuellement la compression du point lacrymal pour éviter toute diffusion systémique : sécheresse de la bouche, agitation, diarrhée, fièvre ou tachycardie nécessitant l'arrêt immédiat de l'instillation de ce collyre. La rougeur de la face est quasi constante.

L'atropinisation du bon œil est une méthode facile à mettre en œuvre, peu coûteuse et souvent mieux suivie que l'occlusion. En effet, elle évite les problèmes de sensibilité au processus adhésif du pansement opticlude. Cette méthode est utilisée dans l'ésotropie intermittente comme maintien d'un résultat après occlusion (Wallace, 1999). Elle ne semble préférable à l'occlusion initiale que pour les amblyopies modérées (20/100° ou plus) ou en dernière intention, étant donné les effets secondaires, et peut alors être associée à une pénalisation optique (Simons et coll., 1997a et b ; Campos, 1997 ; Wallace, 1999). Toutefois, l'effet pharmacologique de cette pénalisation est d'éliminer la vision de près de l'œil normal, en autorisant l'utilisation de cet œil pour les autres distances de fixation ne nécessitant pas l'accommodation. Il existe donc certaines limites à l'usage de ce traitement :

- dans certaines amblyopies très profondes, le patient maintient la fixation avec l'œil sain en dépit du trouble visuel induit par l'atropine. Dans ces cas, le traitement devient inefficace, voire potentiellement dangereux puisqu'il trouble l'œil sain lui-même (Campos, 1995, 1997) ;
- chez les patients très hypermétropes, l'accommodation est nécessaire même pour la vision à distance. Dans cette situation, l'atropine induit une pénalisation totale avec risque de privation visuelle importante de l'œil sain (Campos, 1995, 1997) ;
- risque d'intoxication systémique : un coma par usage prolongé d'atropine pour traitement de l'amblyopie a été rapporté (Beardsell et coll., 1999) ;
- des effets mineurs comme la dilatation pupillaire constante et la photophobie induite peuvent être très gênants dans certaines régions ensoleillées.

La pénalisation pharmacologique peut donc être utilisée dans des cas très précis, avec une surveillance rigoureuse et fréquente (Campos, 1997 ; Repka et Ray, 1993).

### **Pénalisation optique**

La pénalisation optique peut être utilisée en relais du traitement par occlusion ou chez des patients dont l'amblyopie est peu profonde. Cette méthode correspond à une surcorrection optique rendant plus difficile l'usage de l'œil (on brouille l'image de l'œil pour qu'il ne soit pas utilisé de façon préférentielle). La pénalisation optique ne perturberait pas la coopération binoculaire, bien que ceci n'ait jamais été formellement prouvé (Campos, 1997 ; Campos, 1995). Il est admis que la pénalisation optique est un traitement de l'amblyopie aussi efficace que l'occlusion, en particulier quand le but est de maintenir un résultat thérapeutique (Campos, 1997 ; Jampolsky, 1978). Cette pénalisation peut exister de près (œil fixateur, correction optique précise avec cycloplégie atropinique permanente ; œil dominé, surcorrection optique de + 2 ou 3 dioptries) ou de loin (œil fixateur, surcorrection de + 3 dioptries ; œil do-miné, correction optique exacte). La pénalisation totale par mise en place

d'un verre neutre (sans aucune correction) sera utilisée dans certaines amblyopies liées à une hypermétropie ou à une myopie fortes ; la pénalisation légère est utilisée à titre prophylactique contre une récurrence de l'amblyopie ou pour lutter contre la dominance anormale résiduelle par adjonction sur l'œil fixateur d'une surcorrection de + 0,75 à + 1,50 dioptries.

## **Autres méthodes de prise en charge**

Différentes techniques ont été développées pour rompre les conflits entre les yeux à l'origine d'amblyopie.

### **Secteurs**

Certains auteurs préconisent l'usage de secteurs binasaux (qui sont les seuls secteurs efficaces et non dangereux) dans les ésoptropies précoces congénitales, en veillant à ce qu'ils n'ancrent pas une fixation croisée mais en les utilisant pour alterner la fixation et favoriser l'abduction bilatérale (Jacquier et coll., 1998).

### **Verres à double foyer**

Les verres à double foyer ou les verres progressifs peuvent être prescrits en présence d'un problème d'accommodation (présence d'une variation angulaire en fonction de la distance à laquelle l'enfant regarde), notamment dans les incomitances loin/près (Jacquier et coll., 1998 ; Wallace, 1999). On rajoute, par exemple, une correction de 3 dioptries en vision de près pour limiter les efforts accommodatifs à la lecture.

### **Filtres ryser**

Conçus par Bangerter, ils ont pour but de créer un handicap sélectif calibré de l'œil fixateur. Le filtre se présente sous la forme d'un film de plastique mince et transparent de 55 mm que l'on met à la face postérieure du verre et qui est laissé en place quotidiennement. Il a une densité qui détermine un degré plus ou moins important de filtrage. La prescription indique l'acuité que l'on souhaite donner à l'œil fixateur, afin de la diminuer volontairement. Ces filtres sont utilisés en traitement d'entretien de l'amblyopie.

### **Prismes**

Ces méthodes trouvent essentiellement leur place dans les paralysies oculomotrices ou les décompensations récentes des strabismes latents en strabismes manifestes, ainsi que dans les strabismes normosensoriels tardifs ou certains nystagmus. On utilise soit un prisme en plastique, sous la forme de *press-on* collé de façon très précise à la face postérieure du verre, soit un prisme incorporé dans le verre de lunette. Si la correspondance rétinienne est restée normale, et si l'angle de déviation est parfaitement compensé, on retrouve en principe, grâce à la correction prismatique, l'exercice de la binocularité physiologique. Si la correspondance est anormale, on espère « neutraliser » la perversion d'association, mais on ne pourra en aucun cas obtenir une guérison binoculaire, tout au plus une union bi-oculaire (les deux yeux travaillent en même temps sans qu'il existe réellement une vision binoculaire<sup>15</sup>), avec orthotropie. Il ne s'agit de ce fait pas d'un traitement, mais d'une prévention de l'amblyopie par conservation des capacités binoculaires. Dans le nystagmus, la prismation permet de

favoriser une position de blocage dans laquelle les capacités binoculaires peuvent se développer.

### **Toxine botulique**

L'injection de toxine botulique peut représenter un traitement alternatif de l'amblyopie dite « motrice » dans les ésootropies précoces avec blocage en adduction, incompatible avec une fixation et rendant de ce fait difficile le développement de l'acuité visuelle.

### **Perspectives**

Des essais utilisant des substances stimulant le système visuel, tels la dopamine et ses dérivés (cytidine-diphosphocholine et lévodopa), ont été tentés (Campos, 1997 ; Basmak et coll., 1999 ; Leguire et coll., 1995 ; Gottlob et coll., 1992). L'ensemble des auteurs s'accordent à reconnaître un effet certain, avec une augmentation d'acuité visuelle de 1,5 lignes (l'enfant a lu une ligne plus la moitié des caractères de la ligne suivante dans les tests d'acuité visuelle). Toutefois, cet effet est de courte durée, en règle générale une semaine maximum après l'arrêt du traitement. Par ailleurs, ces thérapies s'accompagnent de certains effets secondaires. La dopamine et ses dérivés sont administrés par voie intramusculaire pendant 10 à 15 jours. Il est certain que d'autres méthodes d'administration de ces dérivés sont nécessaires. Certains auteurs ont proposé d'associer ce traitement pharmacologique à une occlusion intermittente. Ces traitements pharmacologiques de l'amblyopie semblent actuellement très prometteurs, même si leur efficacité thérapeutique est encore brève.

L'utilisation d'un filtre bleu (provoquant une stimulation par des cônes des aires fovéales sensibles au bleu) a également été proposée dans le traitement de l'amblyopie strabique, et semble donner des résultats intéressants (Metzler et coll., 1998).

**En conclusion**, prendre en charge précocement l'amblyopie permet d'assurer l'avenir visuel de l'individu (Lennerstrand et Rydberg, 1996 ; Flynn et coll., 2000). En effet, la situation visuelle d'un patient âgé peut devenir dramatique s'il perd la vision centrale de son œil dominant alors que son œil controlatéral est amblyope. Or le risque de développer une dégénérescence maculaire liée à l'âge, la cause la plus fréquente de malvoyance chez le patient âgé, augmente avec la durée de vie. Ceci rend les traitements précoces d'amblyopie chez le jeune enfant d'autant plus justifiés.

Le traitement par occlusion constitue aujourd'hui le traitement de référence ; une mise en route précoce de la prise en charge de l'amblyopie conditionne le succès thérapeutique. D'autres facteurs sont déterminants : la présence d'une anisométrie, le niveau d'acuité visuelle en début de traitement et la qualité de l'adhésion au traitement. L'atropinisation du bon œil est une alternative au traitement de l'amblyopie par occlusion, mais ne peut être recommandée comme un traitement habituel de l'amblyopie.

Le suivi de la prise en charge de l'amblyopie passe essentiellement par une évaluation clinique et réfractive (sous cycloplégie) de la vision, aucun examen complémentaire (potentiels évoqués visuels, techniques d'imagerie et de cartographie...) n'étant actuellement validé dans cette indication. Le traitement de l'amblyopie constitue également la première étape de la prise en charge, avant un geste chirurgical la plupart du temps, du strabisme et du nystagmus.

## **BIBLIOGRAPHIE**

BASMAK H, YILDIRIM N, ERDINC O, YURDAKUL S, OZDEMIR G. Effect of levodopa therapy on visual evoked potentials and visual acuity in amblyopia. *Ophthalmologica* 1999, **213** : 110-113

BEARDSSELL R, CLARKE S, HILL M. Outcome of occlusion treatment for amblyopia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 19-24

CAMPOS EC. Future directions in the treatment of amblyopia. *Lancet* 1997, **349** : 1190

CAMPOS E. Amblyopia. *Surv Ophthalmol* 1995, **40** : 23-39

CHING FC, PARKS ME, FRIENDLY DS. Practical management of amblyopia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1986, **23** : 12-16<sup>136</sup>

### **Prise en charge optique et pharmacologique de l'amblyopie réfractive ou strabique**

DAW NW. Critical periods and amblyopia. *Arch Ophthalmol* 1998. **116** : 502-505

DEFEBVRE MM, JUZEAU D. Visually handicapped children and young adults in specialized schools in the French North department in 1995. *Arch Pediatr* 1999, **6**: 159-164

DOREY SE, ADAMS GG, LEE JP, SLOPER JJ. Intensive occlusion therapy for amblyopia. *Br J Ophthalmol* 2001. **85** : 310-313

FIELDER AR, IRWIN M, AULD R, COCKER KD, JONES HS, MOSELEY MJ. Compliance in amblyopia therapy : objective monitoring of occlusion. *Br J Ophthalmol* 1995, **79** : 585-589

FIELDER AR, AULD R, IRWIN M, COCKER KD, JONES HS, MOSELEY MJ. Compliance monitoring in amblyopia therapy. *Lancet* 1994, **343** : 547

FLYNN JT. Amblyopia : its treatment today and its portent for the future. *Binocul Vis Strabismus Q* 2000, **15** : 109

FLYNN JT, WOODRUFF G, THOMPSON JR, HISCOX F, FEUER W, SCHIFFMAN J, CORONA A, SMITH LK. The therapy of amblyopia : an analysis comparing the results of amblyopia therapy utilizing two pooled data sets. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1999, **97** : 373-395

FLYNN JT, SCHIFFMAN J, FEUER W, CORONA A. The therapy of amblyopia : an analysis of the results of amblyopia therapy utilizing the pooled data of published studies. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1998, **96** : 431-453

FOLEY-NOLAN A, MCCANN A, O'KEEFE M. Atropine penalisation versus occlusion as the primary treatment for amblyopia. *Br J Ophthalmol* 1997, **81** : 54-57

GOTTLOB I, CHARLIER J, REINCECKE RD. Visual acuities and scotomas after one week on levodopa administration in human amblyopia. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1992, **33** : 2722-2728

HUBEL DH, WIESEL TN. Binocular interaction in striate cortex in kittens reared with artificial squint. *J Neurophysiol* 1965, **28** : 1041-1059

JACQUIER MT, LAFLEUR S, RENARD G. Visual functions assessment and reeducation of the strabismic preverbal infant. Examen et reeducation des fonctions visuelles de l'enfant strabique a l'age pre-verbal. *J Fr Ophtalmol* 1998, **21** : 671-686

JAMPOLSKY A. Unequal visual inputs and strabismus management : a comparison of human and animal strabismus. In : *Symposium on strabismus. Transactions of the New Orleans Academy of Ophthalmology*. St Louis : CV Mosby 1978 : 358-492

KEECH RY, KUTSCHKE CO. Upper age limit for the development of amblyopia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1995, **32** : 89-93

KRUMHOLTZ I, FITZGERALD D. Efficacy of treatment modalities in refractive amblyopia. *J Am Optom Assoc* 1999, **70** : 399-404

LEGUIRE LE, WALSON PD, ROGERS GL, BREMER DL, MCGREGOR ML. Levodopa/carbidopa treatment for amblyopia in older children. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1995, **32** : 143-151

LENNERSTRAND G, RYDBERG A. Results of treatment of amblyopia with a screening program for early detection. *Acta Ophthalmol Scand Suppl* 1996, **219** : 42-45

LEVARTOVSKY S, OLIVER M, GOTTESMAN N, SHIMSHONI M. Long-term effect of hypermetropic anisometropia on the visual acuity of treated amblyopic eyes. *Br J Ophthalmol* 1998, **82** : 55-58 <sup>137</sup>

LEVARTOVSKY S, OLIVER M, GOTTESMAN N, SHIMSHONI M. Factors affecting long term results of successfully treated amblyopia : initial visual acuity and type of amblyopia. *Br J Ophthalmol* 1995, **79** : 225-228

METZLER U, HAM O, FLORES V, CLARAMUNT M, SEPULVEDA C, CASANOVA D. Blue filter amblyopia treatment protocol for strabismic amblyopia : a prospective comparative study of 50 cases. *Binocul Vis Strabismus Q* 1998, **13** : 241-248

QUERE MA. Le traitement médical des strabismes. Avec la collab. de F LAVENANT, A PECHEREAU, N BERNADET et coll. Nantes : Editions ET REGARDER ATTENTIVEMENT, 1991, 85 p

REPKA MX, RAY JM. The efficacy of optical and pharmacological penalization. *Ophthalmology* 1993, **100** : 769-775

SIMMERS AJ, GRAY LS, MCGRAW PV, WINN B. Functional visual loss in amblyopia and the effect of occlusion therapy. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1999, **40** : 2859-2871

SIMONS K, GOTZLER KC, VITALE S. Penalization versus part-time occlusion and binocular outcome in treatment of strabismic amblyopia. *Ophthalmology* 1997a, **104** : 2156-2160

SIMONS K, STEIN L, SENER EC, VITALE S, GUYTON DL. Full-time atropine, intermittent atropine, and optical penalization and binocular outcome in treatment of strabismic amblyopia. *Ophthalmology* 1997b, **104** : 2143-2155

SIMONSZ HJ, POLLING JR, VOORN R, VAN LEEUWEN J, MEESTER H, ROMIJN C, DIJKSTRA BG. Electronic monitoring of treatment compliance in patching for amblyopia. *Strabismus* 1999, **7**: 113-123

SMITH LK, THOMPSON JR, WOODRUFF G, HISCOX F. Factors affecting treatment compliance in amblyopia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1995, **32** : 98-101

THOUVENIN D, TIBERGE M, ARNE JL, ARBUS L. Intérêt de la cartographie cérébrale dans l'étude du développement visuel et de l'amblyopie chez l'enfant. *La Revue d'ONO* 1993, **23/24** : 49-52

WALLACE DK. Visual acuity after cycloplegia in children : implications for atropine penalization. *J AAPOS* 1999, **3**: 241-244

WOODRUFF G, HISCOX F, THOMSON JR, SMITH LK. The presentation of children with amblyopia. *Eye* 1994a, **8**: 623-626

WOODRUFF G, HISCOX F, THOMPSON JR, SMITH LK. Factors affecting the outcome of children treated for amblyopia. *Eye* 1994b, **8**: 627-631

## Prise en charge chirurgicale des désordres oculomoteurs

Strabisme et nystagmus sont les principales indications du traitement chirurgical des désordres oculomoteurs. Le but de l'intervention est d'assurer autant que possible la rectitude visuelle et le travail concomitant des deux yeux. Dans tous les cas, ce geste fait suite à un bilan clinique et réfractif ayant abouti à une correction optique et à la prise en charge d'une éventuelle amblyopie associée.

### Traitement chirurgical du strabisme

Le traitement d'un strabisme patent chez un patient équipé d'une correction optique totale et traité pour une amblyopie ne se contente que rarement d'une rééducation orthoptique seule, sauf lorsque la correspondance rétinienne est normale. Le plus souvent, le traitement est complété par un acte chirurgical.

### Objectifs

L'amélioration esthétique est un aspect naturellement important, qui permet une meilleure appréciation personnelle de l'enfant et de son image, et favorise ses relations à autrui. Mais le bénéfice est surtout fonctionnel, incluant :

- une optimisation de l'acuité visuelle ;
- une récupération d'une fusion sensorielle et, dans le meilleur des cas, d'une stéréoscopie (von Noorden, 1996) ;
- une quasi normalisation de la vision simple dans le champ binoculaire ;
- une amélioration de l'ensemble du développement psychomoteur de l'enfant (von Noorden, 1996 ; Rogers et coll., 1982), et la préservation des capacités ultérieures de lecture.

### Types de chirurgie

Les interventions chirurgicales peuvent être uni-ou bilatérales. Dans les ésootropies, elles associent une chirurgie symétrique de double recul des droits médiaux, éventuellement complétée par une double résection des droits latéraux, ou une chirurgie asymétrique associant une récession-résection de deux muscles sur le même œil, associée ou non à une chirurgie traitant les hyperkinésies (Thiery et coll., 1998 ; Tolun et coll., 1999 ; Min et coll., 1999 ; Arnoldi et Tychsen, 1996 ; Yuksel et coll., 1998 ; Berland et coll., 1998). Dans les exotropies, sont proposés, selon les auteurs, une double résection des deux droits médiaux (Yuksel et coll., 1998), un double recul des deux droits latéraux (Berland et coll., 1998 ; Ing et coll., 1999) ou une chirurgie asymétrique (Yuksel et coll., 1998 ; Berland et coll., 1998). L'ensemble de ces traitements est modulé en fonction de la position des yeux sous anesthésie

et du test d'élongation musculaire. Ce type d'intervention peut être complété par un geste sur la verticalité (Caputo et coll., 1999 ; Min et coll., 1999).

Dans la forme particulière des strabismes partiellement accommodatifs avec rapport AC/A (rapport convergence accommodative sur accommodation) élevé et ésodéviations de près, on peut dans un premier temps faire porter à l'enfant des verres à double foyer ou progressifs, et réaliser ensuite un traitement chirurgical pour restaurer la stéréoscopie et la fusion binoculaire (Arnoldi et Tychsen, 1996). On ne peut retenir aucun traitement chirurgical pour les strabismes accommodatifs purs, qui sont totalement corrigés après prise en charge totale de l'amétropie (Burian, 1971).

## **Efficacité**

La plupart des études montrent que le traitement chirurgical peut aboutir à l'obtention d'une rectitude visuelle (dans la définition attribuée en strabologie) (Arthur et coll., 1989 ; Ing, 1999a ; Abbasoglu et coll., 1996a ; Arthur et Scott, 1996 ; Kushner et Fisher, 1996 ; Weakley et Holland, 1997 ; Prieto-Diaz et Prieto-Diaz, 1998a).

## ***Orthotropie***

Un bon alignement des axes visuels (orthotropie) correspond à un angle résiduel (entre les deux axes) inférieur ou égal à 8 dioptries prismatiques<sup>16</sup> (Arthur et coll., 1989 ; Kushner et Fisher, 1996 ; Prieto-Diaz et Prieto-Diaz, 1998a). Les différents critères de succès sont l'alignement des axes visuels en regard primaire, en latéroversion droite et gauche et dans le regard vers le bas, avec vision simple dans le champ binoculaire du regard (lorsque l'enfant a les deux yeux ouverts, il ne doit voir double dans aucune des positions du regard) (Kraft, 1998 ; Woodruff et coll., 1987 ; Sullivan et coll., 1992). Pour que le bénéfice soit maximal pour le patient, cette vision simple doit être de 30 de-grés à partir de la position primaire (Kraft, 1998 ; Sullivan et coll., 1992). La rectitude des axes visuels (une orthotropie avec alignement moteur 6 mois après l'intervention chirurgicale) ou l'existence d'un petit angle en ésotropie donnent de meilleurs résultats en termes de stabilité motrice (absence de récurrences angulaires) à long terme qu'un petit angle en exotropie (Kushner et Fisher, 1996 ; Arthur et coll., 1989).

## ***Vision binoculaire et stéréoscopie***

Le résultat sensoriel, ressenti par le patient, est essentiel : même s'ils ne développent pas une stéréoscopie (capacité de percevoir la profondeur précise en vision binoculaire) fine, la plupart des patients présentent une expansion de leur champ binoculaire. La perception des deux lignes en croix au test de Bagolini<sup>17</sup> permet d'objectiver que le patient utilise les deux yeux en même temps, et prouve l'expansion du champ visuel binoculaire même en l'absence de stéréoscopie (Arthur et Scott, 1996 ; Kushner et Fisher, 1996). Il faut cependant remarquer que le sujet strabique de longue date peut voir les lignes en croix au test de Bagolini en ayant un scotome central de suppression (suppression par le cerveau de l'image donnée par l'œil dévié) et donc ne pas avoir une bonne vision binoculaire (Arthur et coll., 1989).

Dans l'ésotropie congénitale, l'orthotropie avec fixation bifovéale est atteinte uniquement de façon exceptionnelle (Prieto-Diaz et Prieto-Diaz, 1998a ; Parks, 1984). Dans une étude de Prieto-Diaz (Prieto-Diaz, 1989) menée sur 123 cas de strabismes congénitaux (ésotropies), 76 enfants opérés avant l'âge de 18 mois ont montré une fusion au test de Bagolini et une stéréoscopie au stéréotest de Titmus de 267 seconde d'arc, alors que seuls 74 % des 31

enfants orthotropiques opérés entre 19 et 36 mois avaient une fusion et 51,6 % une stéréoscopie de 334 secondes d'arc. Dans aucune des ésootropies congénitales avec rectitude visuelle post-opératoire opérées après 36 mois on ne retrouvait la présence d'une stéréoscopie. Ces résultats sont similaires à ceux de Ing (Ing et coll., 1966 ; Ing, 1983) et de Taylor (1972).

Ainsi, plus l'alignement binoculaire a été obtenu tôt, plus grande est la probabilité de récupérer une vision binoculaire (Prieto-Diaz, 1989 ; Ing et coll., 1966 ; Ing, 1983 ; Taylor, 1972 ; Pratt-Johnson, 1992). La présence d'une fusion binoculaire augmente les chances de stabilité lorsqu'il existe un petit angle en ésotropie (Ing et coll., 1966). On conçoit dès lors qu'un alignement des axes visuels avec vision binoculaire subnormale permet de retarder la récurrence de l'éso-déviation (Prieto-Diaz et Prieto-Diaz, 1998a). De meilleures conditions sensorielles de binocularité diminueraient également l'hyperaction du muscle oblique inférieur ainsi que le développement de l'amblyopie (Prieto-Diaz et Prieto-Diaz, 1998a). Plusieurs critères objectifs et subjectifs peuvent donc être utilisés comme éléments d'évaluation du résultat d'une chirurgie strabique (tableau 11.I).

17. Test réalisé à l'aide des verres striés de Bagolini qui comportent une strie fine sur un diamètre (raie inclinée à 45° pour l'œil droit, à 135° pour l'œil gauche). L'enfant équipé de ces verres doit fixer un point lumineux ; chez le sujet non strabique, les 2 fovea sont impressionnées, les 2 raies perçues se croisent sur le point lumineux. **141**

#### **Tableau 11.I : Critères pronostiques du succès de la chirurgie du strabisme**

Critères objectifs Critères subjectifs

Acuité visuelle monoculaire et binoculaire

Angle de déviation

Qualité de la fusion motrice (amplitude fusionnelle)

Résultats de la fusion sensorielle (fonction sensorielle et stéréoscopie)

Étendue du champ de vision binoculaire simple

Réduction ou suppression des phénomènes compensatoires (attitude compensatrice de la tête)  
Réduction des symptômes incluant l'asthénopie et la diplopie

Satisfaction des patients dans la vie quotidienne (conduite automobile, lecture, montée des escaliers...)

Un *gold standard* du succès chirurgical dans le strabisme est proposé, dont les critères sont les suivants :

- rectitude des axes visuels au test de l'écran alterné (orthophorie) ;
- fusion centrale et périphérique (bifovéale) ;
- normalisation de l'amplitude de fusion motrice (convergence et divergence) ;

- au moins 40 secondes de stéréoscopie que l'on qualifiera de stéréoscopie fine.

En réalité, ces objectifs ne sont atteints que dans une minorité de cas, essentiellement les strabismes concomitants acquis ou les strabismes paralytiques (Kraft, 1998). En pratique, il importe que le patient ait récupéré, après l'intervention, une vision binoculaire simple dans toutes les positions du regard, avec normalisation des ductions oculaires et un maximum d'amplitude. Il faut également obtenir une restauration des capacités de réaliser toutes les activités journalières avec une stabilité au long terme de ce résultat et un minimum de modifications iatrogènes (cicatrices).

***Facteurs influençant le succès de l'intervention*** Parmi ces facteurs, il faut considérer :

- l'importance de la déviation préopératoire : plus celle-ci est grande, meilleurs sont les résultats (Abasoglou et coll., 1996 a). L'évaluation de l'angle préopératoire donne tout son intérêt à l'usage des tests prismatiques préopératoires permettant d'améliorer le résultat chirurgical (Ron et Merin, 1988) ; il est ainsi recommandé de mesurer les déviations, notamment chez les patients présentant une exotropie après une heure d'occlusion monoculaire (Cooper et Medow, 1993). Il convient de préciser qu'il est très difficile d'évaluer exactement l'importance de la déviation préopératoire, notamment dans les grands angles, et qu'un certain nombre d'auteurs font des conversions inexactes des dioptries prismatiques en degrés (Thompson et Guyton, 1983). Ces données contribuent à la variabilité des réponses au traitement chirurgical du strabisme ;
- l'acuité : certains auteurs considèrent comme facteur de succès l'absence d'amblyopie ou la présence seule d'une légère amblyopie (Weakley et Holland, 1997) ;
- l'erreur réfractive, notamment dans les exotropies (Abasoglou et coll., 1996a) ; l'astigmatisme et d'autres modifications réfractives après chirurgie du strabisme peuvent également contribuer au résultat final (Thompson et Reinecke, 1984 ; Denis et coll., 1995). La myopie forte peut être une des causes d'échec de la chirurgie des ésootropies (Shaully et coll., 1997), et plus encore lorsqu'une amblyopie lui est associée. Ces mauvais résultats peuvent être aggravés au long terme par l'apparition d'une insuffisance de convergence et d'une ésotropie accommodative surajoutée ;
- l'âge du patient : les résultats sont meilleurs lorsque l'âge du patient est bas (Abasoglou et coll., 1996a) ;
- la tension passive du muscle droit (Rosenbaum et coll., 1994) ;
- les phénomènes de fibrose post-opératoire, l'atrophie, les parésies et les phénomènes de cicatrisation peuvent affecter le résultat chirurgical (Robinson, 1975) ;

Enfin, les résultats sont meilleurs dans les grands angles préopératoires en pratiquant un double recul des deux muscles droits médiaux (Abasoglou et coll., 1996a).

### **Choix de l'âge d'intervention**

La question du recours à une chirurgie précoce (avant l'âge de 2 ans) ou plus tardive (à partir de 2 ans) est posée par différents auteurs.

Von Noorden (1996) a montré que la période essentielle pour le développement de la binocularité sur le plan sensoriel est initiée par un alignement des axes visuels. De ce fait, ce qui importe davantage est non pas l'âge d'intervention, mais l'âge auquel la rectitude visuelle est obtenue. L'analyse de la littérature montre qu'un alignement précoce des axes visuels avant l'âge de 2 ans peut aboutir à l'obtention d'une binocularité qui sera subnormale et, sauf exception, jamais normale (Taylor, 1963 ; Ing, 1981 ; Parks, 1984) ; cette binocularité subnormale correspond à un angle résiduel négligeable, inférieur à 8 dioptries prismatiques, avec fusion et stéréoscopie (toutefois grossière), dans ce que Parks appelle le syndrome de monofixation (Parks, 1984). Pour certains auteurs (von Noorden, 1988 ; Parks, 1984), une binocularité réduite (petit angle résiduel en ésoptropie ou angle négligeable associé à des capacités fusionnelles avec un sens stéréoscopique réduit ou absent) est le résultat optimal habituellement attendu après un traitement chirurgical d'une ésoptropie congénitale (la binocularité subnormale est plus exceptionnelle). Dans 35 % des cas, ce résultat nécessite le recours à une deuxième intervention chirurgicale horizontale (Ing, 1981).

Arthur et coll. (1989) et Prieto-Diaz et Prieto-Diaz (1998b) ont montré qu'un alignement des axes visuels précoces ne garantit en rien la stabilité ultérieure du résultat. Ces auteurs insistent sur cette instabilité du résultat binoculaire à l'origine des récurrences de la déviation horizontale, du nystagmus, de la déviation verticale (Caputo et coll., 1999), de l'amblyopie et de la nécessité absolue à ce que l'ophtalmologiste surveille la survenue d'erreurs réfractives, en particulier de type ésootropies accommodatives (Meyer et coll., 1998 ; *Early vs late infantile strabismus surgery study group*, Anonyme, 1993).

Par ailleurs, l'ensemble des auteurs s'accordent sur le fait qu'il n'y a pas d'indication chirurgicale avant l'âge de 6 mois (Ing, 1981 ; Birch et coll., 1995 ; Nixon et coll., 1985 ; Parks et von Noorden, 1995).

Au total, aussi bien les études en laboratoire (Hubel et Wiesel, 1965 ; Hubel et Wiesel, 1970 ; Wiesel et Hubel, 1963 ; Wiesel et Hubel, 1965) que les études cliniques ont montré le bénéfice de l'obtention d'un alignement des axes visuels à l'âge de 2 ans dans les ésootropies congénitales. En revanche, lorsque l'intervention a lieu avant 6 mois ou avant 12 mois, l'obtention d'une meilleure qualité de binocularité telle une stéréo-acuité fine n'a jamais été démontrée sur le plan clinique (Birch et coll., 1995).

## **Risques et complications**

Il existe des spécificités anesthésiques de cette chirurgie en raison du risque du réflexe oculocardiaque (Allen et coll., 1998 ; Carden et coll., 1998 ; Pollock, 1998 ; Kim et coll., 1999 ; Stump et Arnold, 1999), des risques de vomissements postopératoires (Allen et coll., 1998 ; Fujii et coll., 1999) et du risque d'hyperthermie maligne (Huddleston, 1994).

Le réflexe oculocardiaque et la réponse vasovagale, ainsi que la bradycardie souvent observée montrent la nécessité de pratiquer une prémédication peropératoire de ces patients (Allen et coll., 1998). L'hyperthermie maligne doit toujours être redoutée dans la chirurgie du strabisme, qui est une chirurgie musculaire. Ce risque est à considérer en pré-et peropératoire (Huddleston, 1994). Avant toute intervention chirurgicale de strabisme, il faut systématiquement rechercher des antécédents anesthésiques ou allergiques familiaux, et surveiller la température pendant la durée totale de l'intervention. Le type d'anesthésique utilisé importe également (Serin et coll., 1999). Moyennant ces précautions, il n'y a pas de contre-indication à pratiquer ce type d'intervention en chirurgie ambulatoire (Cordonnier et

coll., 1994 ; Lane, 1992 ; Smith et Joshi, 1993). L'anesthésie peut être générale ou locale, par injection rétrobulbaire ou péribulbaire (Ates et coll., 1998). Certains auteurs proposent d'y associer une anesthésie locale peropératoire, notamment caronculaire (Dell et Williams, 1999).

Outre les complications habituelles d'infection modérée et de cicatrisation, il faut rapporter le risque de cellulite ou d'abcès sous-conjonctival (Kivlin et Wilson, 1995), ou d'ischémie du segment antérieur (Brodsky, 1998). Ces complications graves doivent toujours être recherchées devant un œdème des paupières ou de la conjonctive, surtout lorsqu'il est associé à des douleurs, par un examen systématique du segment antérieur en post-opératoire à la recherche de signes d'effusion uvéale.

### **Place des sutures ajustables et d'une rééducation pré-ou postopératoire**

Les auteurs s'accordent pour réserver ce type de chirurgie aux réinterventions après l'âge de 7 ans (Chan et coll., 1999 ; Strominger et Richards, 1999), mais insistent sur le fait que l'on ne peut en prévoir les résultats (Strominger et Richards, 1999). Ces méthodes ont en conséquence souvent été abandonnées au profit de la chirurgie classique (Connor et coll., 1996). Il faut préciser que l'ajustement est réalisé le jour de l'acte chirurgical. Cinq heures après l'intervention chirurgicale, sous anesthésie topique, on évalue la déviation résiduelle de loin et de près, avec et sans correction optique, et la nécessité ou non de l'ajustement.

Dans les exotropies, les facteurs de bon pronostic sont une bonne stéréoacuité de loin et une fusion centrale. Une rééducation de la convergence et de la fusion centrale peut donc être proposée dans ces formes (Yildirim et coll., 1999). Sauf dans les paralysies oculomotrices où une rééducation prismatique peut être proposée, il ne semble pas pertinent de pratiquer une rééducation dans les strabismes convergents congénitaux ou plus tardifs, en dehors d'exercices de la motilité et de la poursuite. Dans les exophories décompensées opérées, il peut exister une sous-correction. Certains auteurs proposent un traitement prismatique inférieur ou égal à 5 dioptries notamment en cas d'incomitance loin/près (Paris, 1998). Les myotiques, qui servaient à modifier l'accommodation en postopératoire et à diminuer l'angle résiduel, ne sont plus utilisés, en raison de leur efficacité très relative (Spierer et Zeeli, 1997).

### **Prise en charge et conduite à tenir devant un nystagmus**

Comme dans tout déséquilibre oculomoteur, le premier temps de la prise en charge d'un nystagmus consiste en un bilan réfractif complet avec prescription de la correction optique totale, un traitement de l'amblyopie (en favorisant la pénalisation optique pour ne pas décompenser la composante latente du nystagmus) et un bilan étiologique permettant de classer le type de nystagmus et d'orienter la prise en charge chirurgicale éventuelle (Leung et coll., 1996).

### **Analyse du nystagmus**

Le choix de la stratégie opératoire la plus appropriée à l'opération d'un nystagmus se fonde sur les résultats de l'examen clinique et du test prismatique préopératoire.

### ***Examen clinique***

Il porte plus particulièrement sur :

- l'observation du mouvement nystagmique et de ses variations ;
- la recherche, l'analyse qualitative et quantitative d'un torticolis ou de façon plus générale de mécanismes de compensation (observation du comportement spontané du sujet et de son torticolis, ainsi que des variations selon l'œil fixateur, en vision mono-et binoculaire, de loin et de près, et selon l'intensité de l'effort visuel) ;
- la mesure de l'acuité visuelle en vision monoculaire droite et gauche et en vision binoculaire, en position primaire de loin et en position de lecture de près, en position de torticolis et à son opposé ;
- l'étude de la binocularité.

On éliminera bien sûr le diagnostic de nystagmus neurologique acquis dû à une lésion évolutive ou fixée du système vestibulaire ou cérébelleux, ou des voies optiques secondaires.

### ***Test prismatique préopératoire***

Chaque fois que l'on peut démontrer l'existence d'une zone privilégiée de position des yeux (dans laquelle le nystagmus diminue d'intensité ou disparaît, permettant une meilleure acuité visuelle) et envisager une intervention destinée à transférer cette zone en position primaire, ou de l'élargir (la position de blocage du nystagmus dans laquelle l'acuité visuelle sera meilleure ne sera plus limitée à une position précise de torticolis, mais pourra exister dans un champ plus large), il conviendra de confirmer le bien-fondé de l'intervention projetée par un test prismatique préopératoire : la prismsation permet d'obtenir une situation artificielle de blocage des yeux et d'avoir une idée du résultat de la chirurgie.

En plus du port de la correction exacte de l'amétropie, on fera ainsi porter au patient :

- des prismes de puissance égale en général, dont la base est placée des deux côtés dans la direction du torticolis en cas de torticolis simple ;
- lorsque le nystagmus s'atténue en convergence, des prismes à base temporale, répartis en règle générale de façon égale, parfois asymétrique entre les deux yeux.

Les prismes peuvent être portés un à deux mois avant l'intervention, et même davantage en fonction de la tolérance. Si le sujet diminue ou renonce à son torticolis ou si le nystagmus est atténué, on prouve le bien-fondé de la stratégie opératoire (Roth et Speeg-Schatz, 1995).

### ***Classification des nystagmus***

Plusieurs grandes catégories de nystagmus peuvent être distinguées selon leur étiologie (Roth et Speeg-Schatz, 1995 ; Goddé-Jolly et Larmande, 1973) : les nystagmus congénitaux manifestes, qui se partagent en nystagmus moteurs **146** (sans lésion oculaire décelable) et nystagmus sensoriels, qui comportent des lésions bilatérales des milieux oculaires, de la rétine maculaire ou des voies optiques (cataracte congénitale, albinisme, achromatopsie, dégénérescence tapéto-rétinienne...) ; les nystagmus manifestes latents, faisant partie intégrante du tableau du strabisme précoce (que celui-ci soit convergent ou divergent, associé au non-développement du lien binoculaire). Dans ces formes, le strabisme, et non le nystagmus, domine. Cette catégorie est à distinguer des tropies nystagmiques (Quere et coll.

(1989), dans lesquelles le nystagmus domine, associé la plupart du temps à une basse vision. Une dernière catégorie regroupe des nystagmus manifestes mixtes, qui correspondent à l'association d'un nystagmus manifeste congénital, le plus souvent pendulaire et d'origine sensorielle, et d'un nystagmus manifeste latent lié à un strabisme précoce associé (Spielmann, 1990).

## **Stratégies opératoires**

La chirurgie des nystagmus congénitaux est basée sur l'existence ou non de phénomènes de compensation.

### ***Nystagmus congénitaux***

L'objectif de la chirurgie des nystagmus est :

- de stabiliser les yeux, ou au moins de réduire l'instabilité oculaire ;
- de déplacer la zone de stabilité relative vers la région centrale du regard, autour de la position primaire en vision de loin et de la position de lecture en vision de près;
- d'éliminer le torticolis éventuel ;
- de redresser le cas échéant les axes visuels (Roth et Speeg-Schatz, 1995).

Elle recourt à trois stratégies principales :

- déplacement conjugué des yeux pour éliminer le torticolis en déplaçant la zone privilégiée vers la position primaire (nystagmus avec torticolis simple, où la tête est orientée dans un plan horizontal) ;
- mise en divergence, c'est-à-dire de déplacement non conjugué des yeux, pour élargir la zone privilégiée (nystagmus avec compensation en convergence, où l'on bloque le nystagmus en regardant en bas, en convergence ou de près) ;
- immobilisation des yeux par freinage musculaire pour, en l'absence de zone privilégiée, atténuer le nystagmus (nystagmus sans mécanisme de compensation, où quelle que soit la position de la tête, les yeux bougent sans arrêt).

Le choix de l'une ou l'autre de ces stratégies dépend du type de nystagmus à opérer. Ces techniques peuvent également être combinées, pour additionner leurs effets lorsque plusieurs mécanismes de compensation coexistent, ou pour corriger un déséquilibre oculomoteur surajouté.

Dans le cas d'un nystagmus sans mécanisme de compensation, il n'est d'autre recours chirurgical que d'essayer d'immobiliser les droits horizontaux, muscles impliqués dans l'instabilité oculaire. Ainsi Helveston et coll. (1991) ont proposé des reculs rétroéquatoriaux de 6 à 7 mm en arrière de l'insertion sclérale primitive et ont observé un effet stabilisant bénéfique pour l'acuité visuelle dans les limites du nystagmus résiduel et des capacités sensorielles rétinienne, et aussi une amélioration esthétique appréciable des sujets. Von Noorden et Sprunger (von Noorden et Sprunger, 1991 ; Attila et coll., 1999) ont observé dans

les suites opératoires l'absence d'apparition de limitation gênante de la motilité malgré l'importance des reculs et l'absence de divergence consécutive malgré un dosage identique des reculs du droit latéral et du droit médial.

Dans le cas d'un nystagmus accompagné d'un torticollis simple, horizontal, vertical, oblique ou torsionnel, en rapport avec une zone privilégiée excentrée, l'opération consiste à effectuer un déplacement conjugué des yeux, à l'opposé de la zone privilégiée et en direction du torticollis. Pour cela, deux procédés sont actuellement proposés: l'opération d'Anderson, qui consiste à affaiblir en les reculant les muscles synergiques du mouvement en direction de la zone privilégiée (Helveston et coll., 1991) ; pour cette opération, les reculs des droits horizontaux doivent être de 6 mm au moins. L'opération de Kestenbaum associe quant à elle un affaiblissement des muscles synergiques du mouvement en direction de la zone privilégiée et un renforcement par plisse-ment ou résection de leurs antagonistes (Kestenbaum, 1953) ; les dosages opératoires proposés par Kestenbaum sur les droits horizontaux varient selon les auteurs, la règle des 5, 6, 7, 8 mm de Parks<sup>18</sup> (1973) étant principalement retenue.

Dans le cas d'un nystagmus avec compensation en convergence (c'est-à-dire s'atténuant en vision de près), l'opération consiste à mettre les yeux en divergence artificielle. Elle peut s'obtenir de deux manières : par le recul symétrique ou asymétrique des deux droits médiaux, ou par une opération combinée unilatérale (Dahan, 1985 ; Kaufmann, 1984 ; Kaufmann et Kolling, 1981 ; Mühlendyck, 1990 ; Spielmann, 1984 ; Spielmann, 1991).

### ***Nystagmus manifestes latents***

Le traitement chirurgical du nystagmus manifeste latent est avant tout celui du strabisme précoce. La stratégie la plus appropriée consiste à pratiquer un ancrage postérieur et un recul bilatéral du droit médial. En ramenant les axes visuels en microtropie ou en orthoposition, le traitement permet de rééquilibrer les influx bi-oculaires et d'obtenir ainsi une compensation sensorielle du nystagmus, de rendre celui-ci latent, voire de le supprimer (Reinecke et Zubcov, 1990). En freinant l'adduction des deux droits médiaux, il réduit ou élimine le torticollis.

### ***Nystagmus manifestes mixtes***

Le traitement chirurgical est d'abord celui du nystagmus congénital, auquel on associe si besoin est celui du strabisme surajouté.

### **Place de la toxine botulique dans le traitement des désordres oculomoteurs**

La toxine botulique induit une chimiodénervation du muscle dans lequel elle est injectée, et donc une paralysie par action directe sur la plaque motrice. L'effet, totalement réversible, dure 3 à 6 mois : d'abord par action chimique directe durant 5 à 6 semaines, puis par un mécanisme de *feed back*. L'administration de toxine botulique a été proposée pour affaiblir les muscles oculomoteurs (Robert et coll., 1998 ; Scott et coll., 1973 ; Scott, 1981). Ces indications s'étendent à toutes les pathologies comportant une composante spastique, notamment les ésootropies précoces avec blocage en adduction et les paralysies oculomotrices (Affsaps, 2001 ; Tapiero et coll., 1997 ; Lavenant et Quere, 1991 ; Viera et coll., 1997 ; Ing, 1993 ; Mc Neer et coll., 1994 ; Lavenant, 1997 ; Scott et coll., 1990). L'injection de toxine botulique dans les muscles oculomoteurs présente un double intérêt : elle lève le spasme, et donc retarde l'installation de l'hypo-élongation musculaire ; par ailleurs, la réduction de

l'angle qu'elle induit est susceptible de se prolonger au-delà de la durée d'action de la toxine si, pendant la période de chimiodénervation, le sujet est capable de retrouver un réflexe de fusion et d'union binoculaire (Robert et coll., 1998).

Chez les enfants de 4 à 12 ans, les injections permettent de réduire l'angle durablement, au moins pendant la période de suivi de 10 à 24 mois (Viera et coll., 1997 ; Magoon, 1989 ; Kimura et coll., 1996). Mc Neer et coll. (1994) ont observé une réduction stable de l'angle chez 27 enfants traités de moins d'un an. L'injection de toxine botulique chez de très jeunes enfants se heurte cependant au risque de l'anesthésie générale et nécessite éventuellement une réinjection. Elle pose d'autre part le problème du coût (Scott et coll., 1973). Toutefois, elle peut constituer une alternative à la chirurgie en traitement de première intention (Robert et coll., 1998).

D'autres auteurs proposent ce type de traitement dans la perte récente de vision binoculaire (Rayner et coll., 1999 ; Dawson et coll., 1999), dans les ésootropies à début brutal (Dawson et coll., 1999), dans les évaluations des risques post-opératoires d'une chirurgie (l'injection de toxine botulique, dont l'effet est transitoire, permet de juger de l'absence de risque de survenue d'une diplopie post-opératoire) (Rayner et coll., 1999) ou dans les strabismes incomitants (Rayner et coll., 1999). Néanmoins, cette injection n'est efficace que si elle est effectuée dans les six mois suivant l'installation de l'ésotropie incomitante (Dawson et coll., 1999). Différents facteurs influencent le succès de l'injection de toxine botulique : un angle initial en général supérieur à 25 dioptries prismatiques (Kushner, 1997), et le type de strabisme : la déviation est corrigée à moins de 5 degrés dans 30 % des cas d'ésotropie et 20 % des cas d'exotropie (Abbasoglu et coll., 1996b ; Gordon, 1999 ; Mc Neer et coll., 1997). Chez le patient éso trope, et non chez l'exotrope, l'effet est dépendant de la dose (Abbasoglu et coll., 1996b).

L'usage de la toxine botulique a également été proposé dans l'exotropie intermittente de l'enfant, notamment entre 2 ans et 4 ans, par injection dans les deux droits latéraux avec obtention d'une orthophorie<sup>19</sup> dans 70 % des cas (Spencer et coll., 1997). Elle est également indiquée dans les exotropies secondaires par surcorrection d'une chirurgie d'éso tropie, surtout si le patient a une bonne fonction binoculaire (les résultats sont moins intéressants en cas de non-binocularité) (Dawson et coll., 1999). Enfin, certains auteurs proposent le retraitement des enfants par la toxine botulique, et non par la chirurgie, après une intervention pour éso tropie acquise ou infantile. Cette technique rapide diminue le risque de tissu cicatriciel. L'échec du traitement par la toxine dans ces cas d'éso tropie acquise serait un facteur prédictif d'échec d'une réintervention chirurgicale (Tejedor et Rodriguez, 1998 ; Tejedor et Rodriguez, 1999).

Différents auteurs (Lennerstrand et coll., 1998 ; Carruthers, 1995) ont proposé l'injection de toxine botulique dans deux, voire quatre, muscles horizontaux dans les nystagmus congénitaux horizontaux, dans le droit inférieur ou un muscle oblique dans le cas d'un nystagmus vertical ou encore en injection rétrobulbaire dans une forte composante rotatoire. Ces injections étaient répétées une ou deux fois, parfois davantage. Carruthers observe une amélioration de l'acuité visuelle de une à trois lignes, et n'a observé ni hémorragie rétrobulbaire, ni perforation oculaire, ni ptosis (Carruthers, 1995). Lennerstrand a observé quelques cas de ptosis spontanément résolutifs dans un délai de deux à quatre semaines. Lennerstrand propose ce traitement comme un remède temporaire, puisque dans 42 % des cas les patients subissaient une chirurgie après injection. Dans la majorité des situations,

l'injection de toxine botulique était utilisée comme un diagnostic préopératoire (Lennerstrand et coll.,1998).

**En conclusion**, la chirurgie des désordres oculomoteurs (strabismes et nystagmus) nécessite la réalisation préalable d'un bilan complet et la prise en charge des erreurs réfractives et d'une amblyopie éventuellement associées. L'objectif de cette chirurgie est une amélioration esthétique, bien sûr, mais également

19. Situation dans laquelle les yeux sont droits, mais avec des axes visuels qui ont tendance à dévier, la déviation étant maintenue latente par la fusion. Lorsque la fusion est faible ou absente, la déviation devient apparente, c'est la tropie ou strabisme manifeste. Dans l'orthotropie comme dans l'orthoporie, les deux yeux sont droits, mais la fusion est correcte dans le 1<sup>er</sup> cas, tandis qu'il n'existe pas de vision binoculaire dans le second. sensorielle, avec un impact sur l'apprentissage de la marche et de la lecture chez l'enfant. Ainsi, dans le cas des strabismes, l'intervention vise à s'approcher le plus possible de la rectitude visuelle et à assurer une coordination bi-oculaire. L'âge à l'intervention intervient dans le résultat puisqu'un alignement binoculaire obtenu précocement (vers 2 ans) est associé à une augmentation de la coopération binoculaire. Dans le cas des nystagmus, l'intervention chirurgicale, dont la stratégie est choisie en fonction de la nature du désordre, a pour objectif de stabiliser les yeux et de lutter contre les phénomènes de compensation (torticolis...). La toxine botulique peut être une alternative à la chirurgie en traitement de première intention, mais sera la plupart du temps complétée par un traitement chirurgical.

## BIBLIOGRAPHIE

ABBASOGLU OE, SENER EC, SANAC AS. Factors influencing the successful outcome and response in strabismus surgery. *Eye* 1996a, **10** : 315-320

ABBASOGLU OE, SENER EC, SANAC AS. Factors influencing success and dose-effect relation of botulinum A treatment. *Eye* 1996b, **10** : 385-391

AFFSAPS. Résumé des caractéristiques du Botox 100 unités Allergan®, avril 2001

ALLEN LE, SUDESH S, SANDRAMOULI S, COOPER G, MCFARLANE D, WILLSHAW HE. The association between the oculocardiac reflex and post-operative vomiting in children undergoing strabismus surgery. *Eye* 1998, **12** : 193-196

ANONYME. The protocol for the *Early vs late infantile strabismus surgery study*. *Strabismus* 1993, **1**: 135-157

ARNOLDI KA, TYCHSEN L. Surgery for esotropia with a high accommodative convergence/accommodation ratio : effects on accommodative vergence and binocularity. *Ophthalmic Surg Lasers* 1996, **27** : 342-348

ARTHUR BW, SCOTT WE. Is alignment within 8 prism diopters of orthotropia a successful outcome for infantile esotropia surgery ? *Arch Ophthalmol* 1996, **114** : 1530

ARTHUR BW, SMITH JT, SCOTT WE. Long-term stability of alignment in the monofixation syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1989, **26** : 224-231

ATES Y, UNAL N, CUHRUK H, ERKAN N. Postoperative analgesia in children using preemptive retrobulbar block and local anesthetic infiltration in strabismus surgery. *Reg Anesth Pain Med* 1998, **23** : 569-574

ATILLA H, ERKAM N, ISIKCELIK Y. Surgical treatment in nystagmus. *Eye* 1999, **13** : 11-15

BALL A, DRUMMOND GT, PERCE WG. Unexpected stereo-acuity following surgical correction of long-standing horizontal strabismus. *Can J Ophthalmol* 1993, **28** : 217-220

BERLAND JE, WILSON ME, SAUNDERS RB. Results of large (8-9 mm) bilateral lateral rectus muscle recessions for exotropia. *Binocul Vis Strabismus Q* 1998, **13** : 97-104

BIRCH EE, STAGER DM, EVERETT ME. Random dot stereoacuity following surgical correction on infantile esotropia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1995, **32** : 231-235 **151**

BRODSKY MC. Myopia, hypotony, and lenticular shift following strabismus surgery. *Ophthalmic Surg Lasers* 1998, **29** : 426-427

BURIAN HM. Accommodative esotropia classification and treatment : accommodative factors in the medical and surgical management of strabismus. *Int. Ophthalmol. Clin.* 1971, **11** : 23-26

CAPUTO A, RAAB EL, RUTTUM M. Management of dissociated vertical deviation. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 208-212

CARDEN SM, COLVILLE DJ, DAVIDSON AJ, MC KENZIE IM, MACKEY DA, MC KENZIE J, ELDER JE. Adjunctive intra-operative local anaesthesia in paediatric strabismus surgery : a randomized controlled trial. *Aust and NZJ Ophthalmol* 1998, **26** : 289-297

CARRUTHERS J. The treatment of congenital nystagmus with Botox. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1995, **32** : 306-308

CHAN TKJ, ROSENBAUM AL, HALL L. The results of adjustable suture technique in paediatric strabismus surgery. *Eye* 1999, **13** : 567-570

CONNOR TB, GUYTON DL, REPKA MX, JAIN R. The adjustable globe : a technique for adjustable strabismus surgery. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1996, **33** : 156-163

COOPER J, MEDOW N. Major review : intermittent exotropia basic and divergence excess type. *Binocul Vis Strabismus Q* 1993, **8** : 185-216

CORDONNIER M, PLASMAN C, VAN HEESBEKE A, ESSARHDAOUI M. Treatment of strabismus in ambulatory surgery. *Bull Soc Belge Ophtalmol* 1994, **254** : 79-84

DAHAN A, SPIELMANN A. Double torticollis and surgical artificial divergence in nystagmus. In : NEMET P, WEISS JB. *Acta Strabologica*. Proc. Internat. Symp. Strabismus and amblyopia. CERES, Paris, 1985, 187-192

DAWSON EL, MARSHMAN WE, LEE JP. Role of botulinum toxin A in surgically overcorrected exotropia. *J AAPOS* 1999, **3** : 269-271

DELL R, WILLIAMS B. Anaesthesia for strabismus surgery : a regional survey. *Br J Anaesth* 1999, **82** : 761-763

DENIS D, BARDOT J, VOLOT F, SARACCO JB, MAUMENEE IH. Effects of strabismus surgery on refraction in children. *Ophthalmologica* 1995, **209** : 136-140

FUJII Y, TANAKA H, ITO M. Preoperative oral granisetron for the prevention of vomiting after strabismus surgery in children. *Ophthalmology* 1999, **106** : 1713-1715

GILL MK, DRUMMOND GT. Indications and outcomes of strabismus repair in visually mature patients. *Can J Ophthalmol* 1997, **32** : 436-440

GODDE-JOLLY D, LARMANDE A. Les nystagmus. Soc. Fr. Ophtalmol, rapport. Paris : Masson, 1973, 1632 p

GORDON N. The role of botulinus toxin type A in treatment--with special reference to children. *Brain Dev* 1999, **21** : 147-151

- HELVESTON EM, ELLIS FD, PLAGER DA. Large recession of the horizontal recti for treatment of nystagmus. *Ophthalmology* 1991, **98** : 1302-1305
- HUBEL DH, WIESEL TN. The period of susceptibility to the physiological effects of **152** unilateral eye closure in kittens. *J Physiol* 1970, **206** : 419-436
- HUBEL DH, WIESEL TN. Binocular interaction in striate cortex in kittens reared with artificial squint. *J Neurophysiol* 1965, **28** : 1041-1059
- HUDDLESTON KR. Strabismus repair in the pediatric patient. *AORN J* 1994, **60** : 754-760
- ING MR. The timing of surgical alignment for congenital (infantile) esotropia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999a, **36** : 61-68
- ING MR, NISHIMURA J, OKINO L. Outcome study of bilateral lateral rectus recession for intermittent exotropia in children. *Ophthalmic surgery and Lasers* 1999, **30** : 110-117
- ING M, COSTENBADER FD, PARKS MM, ALBERT MG. Early surgery for congenital esotropia. *Am J Ophthalmol* 1966, **60** : 1419
- ING MR. Botulinum alignment for congenital esotropia. *Ophthalmology* 1993, **100** : 318-322
- ING M. Early surgical alignment for congenital esotropia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1983, **20** : 11
- ING MR. Early surgical alignment for congenital esotropia. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1981, **79** : 625-663
- KAUFMANN H. Operative treatment of nystagmus in patients with and without abnormal head position. In : RAVAUULT AP, LENK M. *Trans. V. Internat Orthop Congr Lips, Lyon*, 1984, 365-370
- KAUFMANN H, KOLLING G. Operative therapie bei nystagmuspatienten mit binokularfunktionen mit und ohne Kopfzwangshaltung. *Ber Dtsch Ophthalmol Ges* 1981, **78** :
- KESTENBAUM A. Nouvelle opération du nystagmus. *Bull Soc Ophtalmol Fr* 1953, **53** : 599-602
- KIM WO, KIL HK, LEE JS, LEE JH. Prediction of oculocardiac reflex in strabismus surgery using neural networks. *Yonsei Med J* 1999, **40** : 244-247
- KIMURA H, ARAI N, OKA M, SAKAI N, FUKAI S, TABUCHI A. The dose-response relationship in treatment of strabismus with botulinum toxin. *Nippon Ganka Gakkai Zasshi* 1996, **100** : 213-218
- KIVLIN JD, WILSON ME JR. Periocular infection after strabismus surgery. The Periocular Infection Study Group. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1995, **32** : 42-49
- KRAFT SP. Outcome criteria in strabismus surgery. *Can J Ophthalmol* 1998, **33** : 237-239

KUSHNER BJ, FISHER M. Is alignment within 8 prism diopters of orthotropia a successful outcome for infantile esotropia surgery ?. *Arch Ophthalmol* 1996, **114** : 176-180

KUSHNER BJ. Botulinum toxin management of essential infantile esotropia in children. *Arch Ophthalmol* 1997, **115** : 1458-1459

KUSHNER BJ. Postoperative binocularity in adults with long-standing strabismus. *Ophthalmology* 1992, **99** : 316-319

LANE L. Ambulatory surgery trends in the United States. SN Editel, Paris. *Euromédecine* 1992 : 8e rencontres internationales de recherches et de technologie médicales et pharmaceutiques, p. 327<sup>153</sup>

LAVENANT F, QUERE MA. Indications of botulinum toxin in spasms of the face and neck as well as in some specific indications. *Bull Soc Ophthalmol Fr* 1991, **91** : 223-225

LAVENANT F. Les indications de la toxine botulique dans les troubles oculomoteurs. *Journal du club tropique* 1997, **14** : 17-19

LENNERSTRAND G, NORDBO OA, TIAN S, ERIKSSON-DEROUET B, ALI T. Treatment of strabismus and nystagmus with botulinum toxin type A. An evaluation of effects and complications. *Acta Ophthalmol Scand* 1998, **76** : 27-27

LEUNG V, WICK B, BEDELL HE. Multifaceted treatment of congenital nystagmus : a report of 6 cases. *Optom Vis Sci* 1996, **73** : 114-124

MAGOON EH. Chemodenervation of strabismic children. A 2-to 5-year follow-up study compared with shorter follow-up. *Ophthalmology* 1989, **96** : 931-934

MCNEER KW, TUCKER MG, SPENCER RF. Botulinum toxin management of essential infantile esotropia in children. *Arch Ophthalmol* 1997, **115** : 1411-1418

MC NEER KW, SPENCER RF, TUCKER MG. Observations on bilateral simultaneous botulinum toxin injection in infantile esotropia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1994, **31** : 214-219

MEYER K, BREITSCHWERDT H, KOLLING GH, SIMONSZ HJ. The early vs late infantile strabismus surgery study : do sources for bias exist in this non-randomised trial ? *Br J Ophthalmol* 1998, **82** : 934-938

MIN BM, PARK JH, KIM SY, LEE SB. Comparison of inferior oblique muscle weakening by anterior transposition or myectomy : a prospective study of 20 cases. *Br J Ophthalmol* 1999, **83** : 206-208

MORRIS RJ, SCOTT WE, DICKEY CF. Fusion after surgical alignment of long-standing strabismus in adults. *Ophthalmology* 1993, **100** : 135-138

M[F&]HLENDYCK H. *La divergence artificielle isolée ou associée dans le nystagmus congénital*. Comm. orale. Genève, 1990

NELSON LB, WAGNER RS. Strabismus surgery : simply cosmetic ? *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1997, **34** : 139

NIXON RB, HELVESTON EM, MILLER KK et al. Incidence of strabismus in neonates. *Am J Ophthalmol* 1985, **100** : 798-801

PARIS V. Exophorie décompensée : traitement prismatique postopératoire. *Bull Soc Belge Ophtalmol* 1998, **268** : 187-192

PARKS MM, VON NOORDEN GK. Discussion of Ing MR : outcome study of surgical alignment before six months of age for congenital esotropia. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1995, **93**, 141-146

PARKS MM. Congenital esotropia with a bifixation result. Report of a case. *Doc Ophthalmol* 1984, **58** : 109-114

PARKS MM. Congenital nystagmus surgery. *Am Orthopt J* 1973, **23** : 35-39

POLLOCK W. Correspondence. *Eye* 1998, **12** : 1035-1037

PRATT-JOHNSON JA. 18<sup>th</sup> annual Franck Costenbader Lecture. Fusion and suppression : Development and loss. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1992, **29** : 4-11

PRIETO-DIAZ J, PRIETO-DIAZ I. Long term outcome of treated congenital/infantile esotropia : does early surgical binocular alignment restoring (subnormal) binocular vision guarantee stability ? *Binocul Vis Strabismus Q* 1998a, **13** : 249-254

PRIETO-DIAZ J, PRIETO-DIAZ I. Long-term outcome of treated congenital infantile esotropia : Does early surgical binoculaire alignment restoring (subnormal) binocular vision guarantee stability ? *Binocul Vis Strabismus Q* 1998b, **13** : 255-266

PRIETO-DIAZ J. Surgical management of congenital (or infantile esotropia) with Ciaccia syndrome. In CASTANERA DE MOLINA "Congenital disorders of ocular motility" : Proceedings of the II<sup>nd</sup> International Symposium on Strabismus. Barcelona : Editorials JIMS<sup>SA</sup>, 1989, 303-311

QUERE MA, LAVENANT F, MALAUZAT O. Physiopathologie des nystagmus congénitaux, conception nantaise. In : Symp. sur les mouvements oculaires en pratique courante. Nantes : Sprint, 1989, p. 120-137

RAYNER SA, HOLLIICK EJ, LEE JP. Botulinum toxin in childhood strabismus. *Strabismus* 1999, **7**: 103-111

REINECKE RD, ZUBCOV AA. Treatment of manifest latent nystagmus. In : Campos EC *Strabismus and Ocular Motility Disorders*. Proc. VI. Meet. ISA. The MacMillan Press Ltd. 1990, p. 249-254

ROBERT PY, JEANEAU-BELLEGO E, BERTIN P, ADENIS JP. Value of delayed botulinum toxin injection in esotropia in the child as first line treatment. *J Fr Ophtalmol* 1998, **21** : 508-514

ROBINSON DA. A quantitative analysis of extraocular muscle cooperation and squint. *Invest. Ophthalmol* 1975, **14** : 801-825

ROGERS GL, CHAZAN S, FELLOWS R., TSOU BH. Strabismus surgery and its effect upon infant development in congenital esotropia. *Ophthalmology* 1982, **89** : 479-483

RON A, MERIN S. The use of the pre-op prism adaptation test (PAT) in the surgery of exotropia. *Am Orthop J* 1988, **38** : 107-110

ROSENBAUM AL, EGBERT JE, KEOGAN T, WHEELER N, WANG C, BUZARD K. Length-tension properties of extraocular muscles in patients with esotropia and intermittent exotropia. *Am J Ophthalmol* 1994, **117** : 791-799

ROTH A, SPEEG-SCHATZ C. La chirurgie oculo-motrice : les données de base, les techniques chirurgicales, les stratégies opératoires. Paris ; Milan ; Barcelone : Masson, 1995, 398 p

SATTERFIELD D, KELTNER JL, MORRISON TL. Psychosocial aspects of strabismus surgery. *Arch Ophthalmol* 1993, **111** : 1100-1105

SCOTT A, MAGOON EH, MC NEER KW, STAGER DR. Botulinum treatment of childhood strabismus. *Ophthalmology* 1990, **97** : 1434-1438

SCOTT AB. Botulinum toxin injection of the eye muscles to correct strabismus. *Tr Am Ophthalmol Soc* 1981, **79** : 734-770

SCOTT A, ROSENBAUM A, COLLINS CC. Pharmacologic weakening of extra-ocular muscles. *Invest Ophthalmol* 1973, **12** : 924-927

SERIN S, ELIBOL O, SUNGURTEKIN H, GONULLU M. Comparison of halothane/thiopental and propofol anesthesia for strabismus surgery. *Ophthalmologica* 1999, **213** : 224-227 **155**

SHAULY Y, MILLER B, MEYER E. Clinical characteristics and long-term postoperative results of infantile esotropia and myopia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1997, **34** : 357-364

SMITH I, JOSHI G. The laryngeal Mask airway for outpatient anesthesia. *J Clin Anesth* 1993, **5**: 22s-28s

SPENCER RF, TUCKER MG, CHOI RY, MCNEER KW. Botulinum toxin management of childhood intermittent exotropia. *Ophthalmology* 1997, **104** : 1762-1767

SPIELMANN A. *Les strabismes. De l'analyse clinique à la synthèse chirurgicale*. 2<sup>e</sup> éd., Masson, Paris, 1991

SPIELMANN A. *Les strabismes*. Paris : Masson, 1990, 292 p

SPIELMANN A. Indications du traitement chirurgical dans les strabismes avec nystagmus. In : BERARD PV, QUERE MA, ROTH A, WOILLEZ M, SPIELMANN A. *Chirurgie des strabismes*. Soc Fr Ophtalmol, rapport. Paris : Masson 1984, 413-463

SPIERER A, ZEELI T. Postoperative miotics for patients with infantile esotropia. *Ophthalmic Surg Lasers* 1997, **28** : 1002-1005

STROMINGER MB, RICHARDS R. Adjustable sutures in pediatric ophthalmology and strabismus. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 112-117

STUMP M, ARNOLD RW. Iris color alone does not predict susceptibility to the oculocardiac reflex in strabismus surgery. *Binocul Vis Strabismus Q* 1999, **14** : 111-116

SULLIVAN TJ, KRAFT SP, BURACK C, O'REILLY C. A functional scoring method for the field of binocular single vision. *Ophthalmology* 1992, **99** : 575-581

TAPIERO B, ROBERT PY, ADENIS JP, RISS I. Utilisation de la toxine botulinique en ophtalmologie : concepts et problèmes actuels. *J Fr Ophtalmol* 1997, **20** : 134-145

TAYLOR DM. Is congenital esotropia functionally curable ? *Trans Am Ophthalmol Soc* 1972, **70** : 529 – 576

TAYLOR DM. How early is early surgery in the management of strabismus ? *Arch Ophthalmol* 1963, **70** : 752-756

TEJEDOR J, RODRIGUEZ JM. Early retreatment of infantile esotropia : Comparison of reoperation and botulinum toxin. *Br J Ophthalmol* 1999, **83** : 783-787

TEJEDOR J, RODRIGUEZ JM. Retreatment of children after surgery for acquired esotropia : reoperation versus botulinum injection. *Br J Ophthalmol* 1998, **82** : 110-114

THIERY D, BERROD JP, KETEMA M, GEORGE JD, RASPILLER A. Coincident resection-recession (tenectomy-recession) of the medial rectus muscle, bilaterally, for the treatment of esotropia : results in 18 cases. *Binocul Vis Strabismus Q* 1998, **13** : 173-176

THOMPSON JT, GUYTON DL. Ophthalmic prisms : measurement errors and how to minimise them. *Ophthalmology* 1983, **90** : 204-210

THOMPSON WE, REINECKE RD. The changes in refractive status following routine strabismus surgery. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1984, **17** : 372-374

TOLUN H, DIKICI K, OZKIRIS A. Long-term results of bimedial rectus recessions in **156** infantile esotropia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 201-205

VIERA M, DE L, DIAS JA, CAVACO C. Thérapeutique avec la toxine botulinique dans les ésoptopies partiellement accommodatives et non réfractives. *Bull Soc Ophtalmol Fr* 1997, **97** : 25-27

VON NOORDEN GK. *Binocular vision and ocular motility : theory and management of strabismus* 5<sup>th</sup> ed. St Louis ; Baltimore ; Boston : Mosby 1996, 303-321, 349-355, 605 p

VON NOORDEN GK, SPUNGER DT. Large rectus muscle recessions for the treatment of congenital nystagmus. *Arch Ophthalmol* 1991, **109** : 221-224

VON NOORDEN GK. A reassessment of infantile esotropia. XLLIV Edward Jackson Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol* 1988, **105** : 1-10

WEAKLEY DR JR, HOLLAND DR. Effect of ongoing treatment of amblyopia on surgical outcome in esotropia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1997, **34** : 275-278

WIESEL TN, HUBEL DH. Comparison of the effects of unilateral and bilateral eye closure on cortical unit responses in kittens. *J Neurophysiol.* 1965, **28** : 1029-1040

WIESEL TN, HUBEL DH. Effects of visual deprivation on morphology and physiology of cells in the cat's lateral geniculate body. *J Neurophysiol* 1963, **26** : 978-993

WOODRUFF G, O'REILLY C, KRAFT SP. Functional scoring of the field of binocular single vision in patients with diplopia. *Ophthalmology* 1987, **94** : 1554-1561

YILDIRIM C, MUTLU FM, CHEN Y, ALTINSOY HI. Assessment of central and peripheral fusion and near and distance stereoacuity in intermittent exotropic patients before and after strabismus surgery. *Am J Ophthalmol* 1999, **128** : 222-230

YUKSEL D, SPIRITUS M, VANDELANNOITTE S. Symmetric or asymmetric surgery for basic intermittent exotropia. *Bull Soc Belge Ophthalmol* 1998, **268** : 195-199

## Prise en charge chirurgicale des pathologies des milieux transparents

L'intégrité des structures transparentes est indispensable à la perception de l'information lumineuse par la rétine. Les structures transparentes de l'œil comprennent la cornée, le cristallin et le vitré. Les milieux transparents sont constitués par les chambres antérieure et postérieure de l'œil, dans lesquelles circule l'humeur aqueuse. La cornée et le cristallin ont de plus une propriété réfractive.

Le traitement chirurgical et médical des pathologies des milieux transparents a pour objectif de rétablir la transparence et la propriété réfractive. Il s'agit soit de restituer une vision qui s'était déjà développée, soit de permettre à la vision de se développer. Le plus souvent, le traitement est d'abord chirurgical (restitution anatomique), avec dans un deuxième temps un suivi médical long et soutenu (traitement de l'amblyopie et rééducation sensorielle). La prise en charge est complétée par un conseil génétique.

Ce type de prise en charge nécessite une évaluation préopératoire très précise :

- antécédents personnels et familiaux, âge, caractère acquis ou congénital, uni-ou bilatéral de l'atteinte ;
- acuité visuelle (cartes et tests d'acuité visuelle), expérience d'une vision binoculaire préexistante ;
- recherche d'un strabisme ou d'un nystagmus ;
- analyse de la rétine (fond d'œil, électrorétinogramme, échographie) et calcul de la puissance d'un cristallin artificiel par kératométrie et échographie ;
- bilan des anomalies oculaires et neuro-ophtalmologiques associées ;
- bilan d'une atteinte systémique.

L'information des parents est indispensable pour obtenir leur consentement et une bonne adhésion au traitement chirurgical et médical.

La décision chirurgicale dépendra du niveau de l'acuité visuelle et de l'importance de l'obstacle à l'axe visuel. Le pronostic est lié au degré de l'amblyopie préexistante, à l'âge de la prise en charge, au retard au diagnostic ainsi qu'aux anomalies associées.

### Implantation intraoculaire dans les anomalies du cristallin

Les anomalies du cristallin concernent sa transparence (cataracte, hyperplasie du vitré primitif), sa position (luxation) ou sa forme (lenticône antérieur ou postérieur, sphérophaque). Le lenticône est une anomalie gérée comme une cataracte. La cataracte doit

être diagnostiquée et prise en charge précocement, les progrès du traitement chirurgical permettant un meilleur devenir de l'œil à long terme (De Laage, 2000).

## **Cataracte, lenticône**

Le traitement de la cataracte consiste en l'ablation du cristallin opaque pour le remplacer par un système compensateur. Ce système est soit externe, il s'agit d'une lentille de contact, soit interne par la mise en place d'un implant cristallinien qui est une prothèse optique en plastique. Les résultats sont meilleurs dans les formes bilatérales que dans les formes unilatérales (Lambert, 1999). Ils sont également meilleurs dans les formes d'apparition tardive que dans les formes précoces (Lambert, 1999 ; Moore, 1994 ; Nelson et Wagner, 1994).

Une cataracte localisée, telle une forme polaire antérieure, laisse souvent une acuité visuelle utilisable et est suivie médicalement. Lorsque l'indication opératoire est posée, la technique est actuellement bien codifiée : abord le plus souvent antérieur (incision cornéosclérale ou cornéenne), capsulorhexis antérieur (ouverture curviligne de la capsule antérieure), ablation du noyau et du cortex du cristallin, capsulorhexis postérieur (ouverture curviligne de la capsule postérieure), vitrectomie antérieure, mise en place d'un implant cristallinien en chambre postérieure (Apple et coll., 2000 ; Ndiaye et coll., 1999 ; Benezra et coll., 1997 ; Andreo et coll., 1999 ; Plager et coll., 1997 ; Simons et coll., 1999 ; Ahmadieh et coll., 1999). L'implant intraoculaire doit être posé en chambre postérieure entre les feuillets antérieur et postérieur de la capsule du cristallin lors du premier temps chirurgical (Thouvenin et coll., 1995 ; Simons et coll., 1999 ; Griener et coll., 1999 ; Stahl et coll., 1998 ; Benezra et coll., 1997 ; Ahmadieh et coll., 1999). L'implantation peut être réalisée au cours d'un deuxième temps chirurgical en plaçant l'implant dans le sac ou dans le sulcus sur le sac capsulaire. L'implantation avec fixation de l'implant à la sclère est proposée en l'absence de sac capsulaire (Zetterstrom et coll., 1999 ; Biglan et coll., 1996 ; Simons et coll., 1999). L'existence d'anomalies oculaires telles qu'une hyperplasie du vitré primitif peut rendre l'implantation difficile.

La mise en place d'un implant intraoculaire en chambre postérieure chez l'enfant est largement répandue (Morgan, 1995). Les réactions inflammatoires et l'opacification de la capsule postérieure sont actuellement bien maîtrisées (Apple et coll., 2000 ; Plager et coll., 1997 ; Fenton et O'Keefe, 1999 ; 160 Thouvenin et coll., 1995). Certaines décisions sont encore discutées : âge à l'implantation, type et puissance de l'implant intraoculaire, implantation bilatérale ou non (Apple et coll., 2000 ; Thouvenin et coll., 1995).

### ***Âge à l'implantation***

L'implantation à partir de 10 ou 12 mois est réalisée par l'ensemble des auteurs (Apple et coll., 2000 ; Thouvenin et coll., 1995 ; Dahan et Drusedau, 1997). Certains auteurs implantent dès les premiers mois de vie, et en soulignent la faisabilité (Fenton et O'Keefe, 1999). L'implantation de première intention est particulièrement indiquée en cas de cataracte unilatérale car la disparité de l'image rétinienne (aniseïconie) est importante en cas d'adaptation par verre correcteur (Apple et coll., 2000 ; Thouvenin et coll., 1995). Elle est proposée lors d'un deuxième temps opératoire lorsque l'implantation n'a pas été réalisée dans le premier temps chirurgical : l'implant est mis en place dans le sulcus sur le sac capsulaire (Morgan, 1995 ; Llyod et coll., 1995).

### ***Type d'implant***

Le choix d'un implant rigide monobloc ou pliable dépend du chirurgien (Apple et coll, 2000). La plupart des auteurs posent un implant rigide en polyméthylméthacrylate (PMMA) (Apple et coll, 2000). Un implant en PMMA à surface héparinée entraîne moins de réactions inflammatoires post opératoires (Basti et coll., 1999a).

### ***Puissance de l'implant***

Elle dépend de la kératométrie et de la longueur axiale de l'œil. En effet, 90 % de la croissance du globe oculaire se fait durant les deux premières années de vie. La puissance de l'implant est calculée de façon à emmétropiser l'œil vers l'âge de deux ans (Dahan et Drusedau, 1997 ; Spierer et coll., 1999 ; Basti et coll., 1999b) ; certains auteurs discutent toutefois l'âge auquel l'emmétropisation doit être obtenue (Thouvenin et coll., 1995 ; Ruben et Buckley, 1999). La différence de réfraction est corrigée avant et après l'âge de deux ans par verre correcteur ou lentille précornéenne. Plusieurs auteurs observent une myopisation de l'œil implanté (Flitcroft et coll., 1999 ; Dahan et Drusedau, 1997 ; Enyedi et coll., 1998 ; Kashani, 1998 ; Hutchinson et coll., 1997 ; McClatchey et Parks, 1997a ; McClatchey et Parks, 1997b). Le calcul de l'implant devrait tenir compte de ces différentes données (Flitcroft et coll., 1999 ; Dahan et Drusedau, 1997 ; McClatchey et Parks, 1997b ; Griener et coll., 1999 ; Enyedi et coll., 1998 ; Dahan et Drusedau, 1997). Des directives sont proposées, qui recommandent une sous-correction du calcul emmétropisant de 20 % chez l'enfant de moins de deux ans, et de 10 % à partir de l'âge de deux-trois ans (Dahan et Drusedau, 1997). De même, il est proposé de diminuer d'une dioptrie le résultat de biométrie chez l'enfant âgé de trois à neuf ans (Hutchinson et coll., 1997).

### ***Implantation bilatérale***

Elle peut être proposée dans un deuxième temps (Thouvenin et coll., 1995 ; Biglan et coll., 1996). Toutefois, une implantation bilatérale précoce est réalisée par certains auteurs (Flitcroft et coll., 1999 ; Robb et Petersen, 1992).

### ***Suivi postopératoire***

Il comporte la surveillance des réactions inflammatoires nécessitant un examen sous anesthésie dans le mois postopératoire et une corticothérapie locale et générale. Dans tous les cas, la correction optique doit être adaptée à l'aide de mesures répétées de la réfraction, avec des verres correcteurs ou des lentilles précornéennes, même si un cristallin artificiel a été posé. L'astigmatisme postopératoire est peu important (Spierer et Shelah, 1999).

Une correction optique en verres correcteurs double foyer, puis progressifs, est nécessaire pour la vision de près. Le traitement de l'amblyopie utilise les techniques d'occlusion du bon œil, et doit être énergique et poursuivi pendant plusieurs années.

### ***Résultats à long terme***

Différents auteurs se sont attachés à évaluer les bénéfices de ce traitement (Apple et coll., 2000 ; Hiatt et coll., 1998 ; Stahl et coll., 1998 ; Llyod et coll., 1995 ; Dahan et Drusedau, 1997 ; Brown et coll., 1999 ; Simons et coll., 1999 ; Benezra et coll., 1997 ; Oliver et coll., 1999).

L'amblyopie est le principal problème en cas de cataracte unilatérale ou asymétrique (Birch et coll., 1998 ; Wagner et Nelson, 1999). Son traitement reste difficile, long et contraignant. Les études ne sont pas toutes comparables (suivi variable, inclusion d'enfants d'âge différent, caractère uni-ou bilatéral, acquis ou congénital de l'atteinte). Dahan et Drusedau (1997) rapportent une acuité visuelle finale de 20/1200 à 20/100 (11 yeux) dans un groupe d'enfants de 1 à 18 mois (68 yeux), ayant eu une implantation intraoculaire et un suivi moyen de 6,93 ans. Des études portant sur des groupes homogènes avec un suivi du traitement de l'amblyopie chez le jeune enfant sont nécessaires pour évaluer le bénéfice de ce traitement.

### **Sphérophaquie, luxation**

L'atteinte est souvent bilatérale, parfois associée à une maladie du tissu conjonctif (maladie de Marfan) ou à une galactosémie. La technique chirurgicale réalise l'ablation du cristallin par voie antérieure ou postérieure (aspiration du noyau et du cortex ou broutage). La situation du sac capsulaire ne permet pas la mise en place d'un implant intraoculaire de façon stable. Certains auteurs réalisent toutefois une implantation avec fixation sclérale, et parfois mise en place dans le sac (Zetterstrom et coll., 1999 ; Stahl et coll., 1998). Le risque de luxation de l'implant est possible.

Le suivi postopératoire est identique à celui de la cataracte. Le pronostic visuel est souvent meilleur car il y a souvent isoacuité et absence d'obstruction de l'axe visuel.

### **Traitement chirurgical des anomalies de la cornée**

Il concerne les anomalies de transparence telles que sclérocornée, opacités cornéennes (certaines dysgénésies iridocornéennes, anomalie de Peters, opacités d'origine traumatique), glaucome congénital, de forme (kératocône, astigmatisme) ou de taille (mégalo-cornée, microcornée souvent associée à une microphthalmie).

### **Glaucome congénital**

Il s'agit de dysgénésies de l'angle iridocornéen entraînant une hypertonie oculaire importante et un œdème de la cornée avec perte de la transparence cornéenne et buphtalmie. Le recours à la chirurgie tente de faire disparaître l'hyperpression (Oostenbrink et coll., 1999 ; Infeld et O'Shea, 1998). Il utilise différentes techniques de drainage : goniotomie, trabéculotomie, trabéculéctomie, sclérectomie profonde non perforante, valve de drainage (Englert et coll., 1999 ; Irkeç et coll., 1999 ; Mullaney et coll., 1999). Des antimétabolites (5 fluoro-uracil) sont utilisés en application localisée durant l'intervention. Plusieurs interventions sont parfois nécessaires pour obtenir l'équilibre de la tension oculaire. Le suivi postopératoire dure toute la vie : surveillance de la tension oculaire et correction optique adaptée de la myopie (Dietlin et coll., 1999)

### **Sclérocornée, opacité cornéenne, dystrophie cornéenne**

Le traitement chirurgical consiste en une kératoplastie transfixiante (Schonherr et Naumann, 1996 ; Dana et coll., 1995 ; Kaufman et coll., 1999). Le suivi postopératoire doit être rigoureux : ablation précoce des fils cornéens, surveillance de la tension oculaire, adaptation de la correction optique. La petite taille du greffon cornéen et l'astigmatisme limitent le pronostic visuel. Les facteurs de mauvais pronostic sont le contexte social, la vascularisation

cornéenne, le jeune âge, l'hypertonie oculaire et l'association avec une cataracte (Schaumberg et coll., 1999 ; Dana et coll., 1995).

### **Microcornée**

Une microcornée, notamment associée à une microphthalmie, nécessite la mise en place très rapide d'une épiprothèse pour permettre un développement harmonieux des culs de sac des paupières et de l'orbite. La taille des prothèses est régulièrement adaptée au cours de la croissance. S'il existe une microphthalmie ne permettant pas le développement harmonieux de l'orbite, la mise en place d'une prothèse intraorbitaire est nécessaire.

### **Kératocône**

Il est rarement opéré dans les premières années de la vie. L'astigmatisme est corrigé par verres correcteurs ou des lentilles précornéennes.

### **Ulcère infectieux**

Un ulcère infectieux de la cornée, notamment au cours d'une primo-infection herpétique, nécessite un traitement médical spécifique par antiviral local. La cicatrisation peut entraîner des opacités cornéennes avec néovascularisation cornéenne.

### **Autres anomalies**

Le vitré peut présenter des anomalies de transparence : hyperplasie du vitré primitif (cataracte) ou hémorragie intravitréenne (maladie hématologique, rétinoblastome, néovascularisation rétinienne, maltraitance). Cette dernière est une atteinte rarement rencontrée, mais qui nécessite systématiquement un bilan étiologique complet pour éliminer le diagnostic de rétinoblastome. Le plus souvent, l'hémorragie intravitréenne se résorbe, mais nécessite parfois une vitrectomie chirurgicale.

Des anomalies de la pupille peuvent, rarement, masquer les structures transparentes. Il s'agit d'anomalie de position (ectopie) ou de forme (microcorie, polycorie), ou de la persistance de la membrane pré-pupillaire. L'indication chirurgicale peut être posée en cas d'anomalie importante (Junemann et coll., 1996).

**En conclusion**, les principales anomalies des structures transparentes de l'œil sont la cataracte et le glaucome congénital. La prise en charge de la cataracte de l'enfant a considérablement bénéficié des techniques microchirurgicales de l'implantation intraoculaire chez l'adulte. L'amblyopie est le principal problème en cas de cataracte unilatérale ou asymétrique. Son traitement reste difficile, car long et contraignant. Le glaucome congénital et la cataracte nécessitent une prise en charge chirurgicale urgente, puis un suivi médical long et rigoureux.

## BIBLIOGRAPHIE

- AHMADIEH H, JAVADI MA, AHMADY M, KARIMIAN F, EINOLLAHI B et coll. Primary capsulectomy, anterior vitrectomy, lensectomy, and posterior chamber lens implantation in children : Limbal versus pars plana. *J Cataract Refract Surg* 1999, **25** : 768-775
- ALIO JL, ARTOLA A, CLARAMONTE P, AYALA MJ, CHIPONT E. Photorefractive keratectomy for pediatric myopic anisometropia. *J Cataract Refract Surg* 1998, **24** : 327-330
- ANDREO LK, WILSON ME, APPLE DJ. Elastic properties and scanning electron microscopic appearance of manual continuous curvilinear capsulorhexis and vitrectorhexis in an animal model of pediatric cataract. *J Cataract Refract Surg* 1999, **25** : 534-539
- APPLE DJ, RAM J, FOSTER A, PENG Q. Pediatric cataract. Elimination of cataract blindness. A global perspective entering the new millenium. *Survey* 2000, **45** suppl 1 : 150-168
- AZUARA-BLANCO A, WILSON RP, SPAETH GL, SCHMIDT CM, AUGSBURGER JJ. Filtration procedures supplemented with mitomycin C in the management of childhood glaucoma. *Br J Ophthalmol* 1999, **83** : 151-156
- BASTI S, AASURI MK, REDDY MK, PREETAM P, REDDY S, GUPTA S, NADUVILATH TJ. Heparin-surface-modified intraocular lenses in pediatric cataract surgery : Prospective randomized study. *J Cataract Refract Surg* 1999a, **25** : 782-787
- BASTI S, JENSEN A, GREENWALD MJ. Refractive changes after pediatric intraocular lens implantation. *Am J Ophthalmol* 1999b, **128** : 394-395
- BENEZRA D, COHEN E, ROSE L. Traumatic cataract in children : correction of aphakia by contact lens or intraocular lens. *Am J Ophthalmol* 1997, **123** : 773-782
- BIGLAN AW, CHENG KP, DAVIS JS, GERONTIS CC. Results following secondary intraocular lens implantation in children. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1996, **94** : 353-73 ; di
- BIRCH EE, STAGER D, LEFFLER J, WEAKLEY D. Early treatment of congenital unilateral cataract minimizes unequal competition. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1998, **39** : 1560-1566
- BROWN SM, ARCHER S, DEL MONTE MA. Stereopsis and binocular vision after surgery for unilateral infantile cataract. *J Aapos* 1999, **3** : 109-113
- DAHAN E, DRUSEDAL MU. Choice of lens and dioptric power in pediatric pseudophakia. *J Cataract Refract Surg* 1997, **23 Suppl1** : 618-623
- DANA MR, MOYES AL, GOMES JA, ROSHEIM KM, SCHAUMBERG DA, LAIBSON PR et coll. The indications for and outcome in pediatric keratoplasty. A multicenter study. *Ophthalmology* 1995, **102** : 1129-1138

DE LAAGE P. Les cataractes congénitales. *In : Encyclopédie Médicochirurgicale Ophtalmologie* 2000, 21-250-A-10-12p

DIETLEIN TS, JACOBI PC, KRIEGLSTEIN GK. Prognosis of primary ab externo surgery for primary congenital glaucoma. *Br J Ophthalmol* 1999, **83** : 317-322

ENGLERT JA, FREEDMAN SF, COX TA. The Ahmed Valve in refractory pediatric glaucoma. *Am J Ophthalmol* 1999, **127** : 34-42

ENYEDI LB, PETERSEIM MW, FREEDMAN SF, BUCKLEY EG. Refractive changes after pediatric intraocular lens implantation . *Am J Ophthalmol* 1998, **126** : 772-781 **165**

FENTON S, O'KEEFE M. Primary posterior capsulorhexis without anterior vitrectomy in pediatric cataract surgery : Longer term outcome. *J Cataract Refract Surg* 1999, **25** : 763-767

FLITCROFT DI, KNIGHT-NANAN D, BOWELL R, LANIGAN B, O'KEEFE M. Intraocular lenses in children : Changes in axial length, corneal curvature, and refraction. *Br J Ophthalmol* 1999, **83** : 265-269

GRIENER ED, DAHAN E, LAMBERT SR. Effect of age at time of cataract surgery on subsequent axial length growth in infant eyes. *J Cataract Refract Surg* 1999, **25** : 1209-1213

HAW WW, ALCORN DM, MANCHE EE. Excimer laser refractive surgery in the pediatric population. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 173-177

HIATT RL, SUMMERS G, GLEW W, FRANCE T. Rehabilitation of children with cataracts. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1998, **96** : 475-517

HUTCHINSON AK, DREWS-BOTSCH C, LAMBERT SR. Myopic shift after intraocular lens implantation during childhood. *Ophthalmology* 1997, **104** : 1752-1757

INFELD DA, O'SHEA JG. Glaucoma : diagnosis and management. *Postgrad Med J* 1998, **74** : 709-715

IRKEC M, KIRATLI H, BILGIC S. Results of trabeculotomy and guarded filtration procedure for glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *Eur J Ophthalmol* 1999, **9** : 99-102

JUNEMANN A, GUSEK GC, NAUMANN GO. Optical sector iridectomy : an alternative to perforating keratoplasty in Peters' anomaly. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1996, **209** : 117-124

KASHANI AA. Refractive changes after lens implantation in childhood. *Ophthalmology* 1998, **105** : 1571-1574

KAUFMAN A, MEDOW N, PHILLIPS B, ZAIDMAN G. Managing bilateral or unilateral corneal opacities. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 78-83

LAMBERT SR. Management of monocular congenital cataracts. *Eye* 1999, **13** : 474-479

LLOYD IC, DOWLER JG, KRISS A, SPEEDWELL L, THOMPSON DA, RUSSELL-EGGITT I, TAYLOR D. Modulation of amblyopia therapy following early surgery for unilateral congenital cataracts. *Br J Ophthalmol* 1995, **79** : 802-806

MALUKIEWICZ-WISNIEWSKA G, KALUZNY J, LESIEWSKA-JUNK H, ELIKS I. Intraocular lens implantation in children and youth. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 129-133

MCCLATCHEY SK, PARKS MM. Myopic shift after cataract removal in childhood. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1997a, **34** : 88-95

MCCLATCHEY SK, PARKS MM. Theoretic refractive changes after lens implantation in childhood. *Ophthalmology* 1997b, **104** : 1744-1751

MOORE BD. Pediatric cataracts--diagnosis and treatment. *Optom Vis Sci* 1994, **71** : 168-173

MORGAN KS. Pediatric cataract and lens implantation. *Curr Opin Ophthalmol* 1995, **6**: 9-13

MULLANEY PB, SELLECK C, AL-AWAD A, AL-MESFER S, ZWAAN J. Combined trabeculotomy and trabeculectomy as an initial procedure in uncomplicated congenital glaucoma. *Arch Ophthalmol* 1999, **117** : 457-460

NANO HD JR, MUZZIN S, IRIGARAY F. Excimer laser photorefractive keratectomy in pediatric patients. *J Cataract Refract Surg* 1997, **23** : 736-739

NDIAYE PA, EL AMARY K, SEYE-NDIAYE C, DEMEIDERO S, WANE AM, BA EA, NDIAYE MR, WADE A. Scleral mini-incision without ultrasound in the treatment of congenital cataract. *J Fr Ophthalmol* 1999, **22** : 347-351

NELSON LB, WAGNER RS. Pediatric cataract surgery. *Int Ophthalmol Clin* 1994, **34** : 165-189

OLIVER M, POLLACK A, GELMAN-KOHAN Z, ZALISH M, HAUSER D. Predictive value of family data for the management of infantile bilateral partial cataract. *Eye* 1999, **13** : 562-566

OOSTENBRINK JB, RUTTEN-VAN MOLKEN MP, OPDENHOODT TS. The treatment of newly diagnosed patients with glaucoma or with ocular hypertension in The Netherlands : an observational study of costs and initial treatment success based on retrospective chart review. *Doc Ophthalmol* 1999, **98** : 285-299

PLAGER DA, LIPSKY SN, SNYDER SK, SPRUNGER DT, ELLIS FD, SONDHI N. Capsular management and refractive error in pediatric intraocular lenses. *Ophthalmology* 1997, **104** : 600-607

RASHAD KM. Laser in situ keratomileusis for myopic anisometropia in children. *J Refract Surg* 1999, **15** : 429-435

- ROBB RM, PETERSEN RA. Outcome of treatment for bilateral congenital cataracts. *Ophthalmic Surg* 1992, **23** : 650-656
- RUBEN JB, BUCKLEY EG. Refractive changes after pediatric intraocular lens implantation (multiple letters). *Am J Ophthalmol* 1999, **128** : 260-261
- RUBEN JB. Pediatric intraocular lenses. *Ophthalmology* 1998, **105** : 391-392
- SCHAUMBERG DA, MOYES AL, GOMES JAP, DANA MR. Corneal transplantation in young children with congenital hereditary endothelial dystrophy. *Am J Ophthalmol* 1999, **127** : 373-378
- SCHONHERR U, NAUMANN GO. Pediatric keratoplasty. *Ophthalmology* 1996, **103** : 699-700
- SIMONS BD, SIATKOWSKI RM, SCHIFFMAN JC, FLYNN JT, CAPO H, MUNOZ M. Surgical technique, visual outcome, and complications of pediatric intraocular lens implantation. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 118-124
- SINGH D. Photorefractive keratectomy in pediatric patients. *J Cataract Refract Surg* 1995, **21** : 630-632
- SPIERER A, SHELAH M. Changes in astigmatism after cataract extraction and intraocular lens implantation in children. *Eye* 1999, **13** : 360-362
- SPIERER A, DESATNIK H, BLUMENTHAL M. Refractive status in children after long-term follow up of cataract surgery with intraocular lens implantation. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 25-29<sup>167</sup>
- STAHL E, ZUBCOV AA, SCHNAUDIGEL OE, FRIES U, OHRLOFF C, STARK N. Capsular sack-fixed IOL implantation in pediatric cataract. Visual prognosis and complications. *Ophthalmologie* 1998, **95** : 88-91
- THOUVENIN D, LESUEUR L, ARNE JL. Intercapsular implantation in the management of cataract in children. Study of 87 cases and comparison to 88 cases without implantation. *J Fr Ophtalmol* 1995, **18** : 678-687
- TIXIER J, DUREAU P, BECQUET F, DUFIER JL. Deep sclerectomy for congenital glaucoma : Preliminary results. *J Fr Ophtalmol* 1999, **22** : 545-548
- WAGNER RS, NELSON LB. Intraocular lens implantation in children. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 3
- ZETTERSTROM C, LUNDVALL A, WEEBET H JR, JEEVES M. Sulcus fixation without capsular support in children. *J Cataract Refract Surg* 1999, **25** : 776-781

## Données épidémiologiques

L'examen de la littérature scientifique montre que peu de données épidémiologiques sur les déficits visuels sont disponibles, particulièrement en France, et qu'elles concernent essentiellement les déficits sévères. De plus, les comparaisons entre les études sont rendues difficiles par l'hétérogénéité des définitions et des classifications prises en compte, des méthodes de mesure de l'acuité visuelle utilisées, des âges étudiés, ainsi que de la qualité et de l'exhaustivité des enregistrements. Nous envisagerons tout d'abord les sources de données, puis l'étude des prévalences des déficiences visuelles considérées selon le niveau d'acuité visuelle, l'âge et l'étiologie, ainsi que les prévalences de certains types de pathologies visuelles. Enfin, nous étudierons l'incidence des déficits visuels dans les populations les plus à risque, en particulier chez les enfants prématurés ou de faible poids de naissance.

### Sources de données

Schématiquement, les données disponibles sont de trois types :

- données de population issues de registres de déficiences de l'enfant (registres généralistes ou registres de handicaps visuels) ou d'enquêtes en populations représentatives ;
- suivis de cohortes d'enfants à risque visuel, essentiellement des cohortes hospitalières d'enfants nés prématurément ou de faible poids de naissance ;
- données issues d'enquêtes menées dans des établissements de prise en charge d'enfants déficients visuels.

Les données de population permettent de calculer les prévalences des différents déficits sur une zone géographique déterminée. Les taux sont habituellement rapportés pour 1 000 naissances vivantes ou pour 1 000 enfants résidant dans la zone géographique couverte par l'étude. Ils sont calculés à un âge donné ou pour une tranche d'âge, ce qui oblige parfois à recalculer certaines prévalences. Ces études permettent d'effectuer des comparaisons entre pays ou régions et d'étudier l'évolution dans le temps des prévalences. En France, nous disposons d'une étude réalisée par l'Inserm en 1992-1993 dans trois départements français (Isère, Haute-Garonne, Saône-et-Loire) sur 10 générations d'enfants nés entre 1976 et 1985 (Arnaud et coll., 1998). Deux registres de déficiences de l'enfant, l'un en Isère (Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal, RHEOP) et le second en Haute-Garonne (Registre des handicaps de l'enfant en Haute-Garonne) complètent cette information et fournissent des prévalences de déficiences visuelles sévères en population pour les générations ultérieures. Par ailleurs, nous disposons des résultats d'expériences pilotes de dépistage conduites en population scolaire (Rezaiguia et coll., 1994 ; Chirez, voir communication ; Massy, voir communication) et des résultats de dépistage réalisés dans le cadre du bilan de santé scolaire à l'âge de 6 ans (Drees Anonyme, 2001) ou de PMI à l'âge de 3-4 ans (Marchand et coll., 1991 ; Lehingue et coll., 1992 ; Petit-Carrié et coll., 2001). À l'exception de l'étude de la Drees (Anonyme, 2001) réalisée sur un échantillon représentatif de plus de 30 000 élèves scolarisés en grande section de maternelle ou en CP, échantillon de taille suffisante pour obtenir des prévalences avec une précision satisfaisante, les autres études

ne concernent pas la totalité d'une classe d'âge sur une zone géographique. Cependant, dans les cas où le résultat diagnostique de l'examen ophtalmologique est enregistré, ces études permettent d'avoir une approche grossière des prévalences des déficits moins sévères: amétropies, strabismes, amblyopies fonctionnelles.

Le suivi de cohortes hospitalières permet d'estimer l'incidence des troubles visuels chez des enfants à risque de développer une pathologie de la vision (nouveau-nés de faible âge gestationnel ou de faible poids de naissance, enfants ayant présenté une anoxie périnatale ou une infection anté-ou néonatale (toxoplasmose, infections virales notamment à cytomégalo virus), enfants avec antécédents familiaux ou porteurs d'une anomalie chromosomique telle que la trisomie 21). Les incidences sont le plus souvent exprimées pour 1 000 enfants survivant à l'âge de 2 ans, car le risque de décès dans les jours ou les semaines qui suivent la naissance est très élevé.

Les enquêtes effectuées dans des lieux de prise en charge des enfants déficients visuels (établissements scolaires, par exemple) décrivent la répartition des différentes pathologies présentées par ces enfants. En France, nous disposons de quelques publications sur les enfants déficients visuels pris en charge en établissements (Vérin et coll., 1989 ; Defebvre et coll., 1997 ; Defebvre et Juzeau, 1999). Ces études ne permettent pas d'estimer des prévalences en population, dans la mesure où l'on ne connaît pas la représentativité du recrutement de ces établissements par rapport à la population générale. Elles présentent donc un intérêt limité pour la connaissance épidémiologique du déficit visuel de l'enfant et ne sont pas prises en compte dans l'analyse présentée ici.

## Prévalence des déficits visuels sévères

La connaissance de la prévalence et des causes des déficits visuels sévères de **172** l'enfant est nécessaire pour évaluer l'importance du problème dans un pays, pour identifier les groupes à haut risque et apprécier l'impact des interventions à la fois préventives et curatives.

## Définition

L'Organisation mondiale de la santé (OMS) utilise la Classification internationale des maladies (CIM) pour définir les différents niveaux de déficience visuelle. Selon cette classification, les déficits visuels sévères sont définis par une acuité visuelle (AV) corrigée au meilleur œil inférieure à 0,3, la cécité l'étant par une acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 0,05 ou un champ visuel inférieur à 10 degrés. Cependant, certaines études utilisent parfois des définitions différentes issues d'autres classifications. En dehors de la CIM, les classifications les plus couramment utilisées sont celles de l'*International association for the prevention of blindness* (IAPB) et la Classification internationale des handicaps (CIH). Les correspondances de niveau d'acuité visuelle (exprimées en décimal ou selon l'échelle de Snellen<sup>20</sup> pour la CIM) sont rapportées dans le tableau 13.I.

**Tableau 13.I : Classification des déficiences visuelles selon la sévérité de l'atteinte**

Niveau	IAPB		CIM		CIH
	Catégorie AV1	Catégorie	AV1	Décimal Snellen	Catégorie AV1

Vision basse	$1 \leq 6/18$	1	$< 0,30 < 6/18$	Moyenne $< 0,30$
		2	$< 0,10 < 6/60$	Sévère $< 0,12$
				Profonde $< 0,05$
Cécité		3	$< 0,05 < 3/60$	
	$2 \leq 6/60$	4	$< 0,02 < 1/60$	
	$3 \leq 1/60$	5	Pas de perception de la lumière	
Inconnu <sup>2</sup>	4 Inconnue	9	Inconnue	Inconnue

IABP : *International association for the prevention of blindness* ; CIM : Classification internationale des maladies (OMS) ; CIH : Classification internationale des handicaps ; <sup>1</sup> : acuité visuelle corrigée au meilleur œil ; <sup>2</sup> : niveau d'AV inconnu

### Prévalence selon le niveau de déficit

Les chiffres de prévalence peuvent être rapportés selon trois niveaux de déficit: la cécité, la vision basse et l'amblyopie.

20. Echelle de Snellen (test du E) : test d'acuité visuelle utilisant, chez l'enfant âgé de plus de 3 ans, des lettres majuscules « E » de taille décroissante, présentées selon quatre orientations possibles (haut, bas, droite, gauche) ; l'enfant doit indiquer l'orientation des branches du E.

### Cécité

Les données disponibles suggèrent que la prévalence de la cécité (acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 3/60 ou 0,05) varie largement entre les pays. Selon l'OMS, il y avait en 1990 environ 1,5 millions d'enfants aveugles dans le monde, 90 % vivant dans les pays en voie de développement (Foster et Gilbert, 1992). Les estimations de la prévalence de la cécité sont respectivement de 0,63 ‰ à 1,09 ‰ en Asie, de 0,30 ‰ en Afrique du Nord et de 0,50 ‰ à 1,10 ‰ en Afrique sub-saharienne (Gilbert et coll., 1999).

Dans les pays occidentaux, la prévalence de la cécité chez l'enfant varie de 0,20 ‰ à 1,10 ‰ enfants en Amérique du nord (Gilbert et coll., 1999) et de 0,10 ‰ à 0,50 ‰ enfants dans les pays européens. Les données issues des registres scandinaves (enregistrements nationaux) fournissent des estimations comparables : 0,15 ‰ à 0,41 ‰ enfants âgés de 0 à 15 ans (Riise et coll., 1992a). En France, la prévalence de la cécité à l'âge de 9 ans est de 0,28 ‰ enfants pour les générations 1976 à 1985 (Arnaud et coll., 1998). Les principales données de prévalence issues de registres ou d'enquêtes en population sont résumées dans le tableau 13.II.

### Visions basses

La Classification internationale des maladies de l'OMS définit les « visions basses » par une mesure de l'acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 0,3 (classes 1 à 5 de la CIM).

Concernant ces déficits, la prévalence est comprise entre 0,20 ‰ et 1,81 ‰ enfants de 0 à 17 ans, avec des variations importantes entre les pays, les régions et les études (tableau 13.III).

### ***Amblyopie***

De manière générale, les estimations de prévalence de l'amblyopie dans les pays développés varient de moins de 1 % à environ 3 % (Hillis et coll., 1983 ; Thompson et coll., 1991 ; Preslan et Novak, 1996). Peu de données sont disponibles concernant l'incidence en fonction de l'âge. De plus, en raison d'une définition peu précise de l'amblyopie, il existe souvent une incertitude sur l'exactitude du diagnostic : une acuité visuelle inférieure ou égale à 6/9 ou à 6/12 ou une différence d'acuité entre les deux yeux supérieure à 2/10<sup>e</sup> sont les critères de définition de l'amblyopie proposés par Thompson et coll. (1991). On peut également retenir comme cliniquement satisfaisante la définition d'une vision inférieure à 4/10<sup>e</sup>. En conséquence, les études en population doivent concerner un grand nombre d'enfants pour permettre l'obtention d'informations fiables. Les études de prévalence nécessitent donc de préciser la définition de l'amblyopie couramment adoptée (diminution uni-ou bilatérale de l'acuité visuelle sans cause organique décelable) en termes de perte spécifique d'acuité visuelle.

Les estimations de prévalence sont généralement basées sur deux types d'enquêtes : des études de dépistage réalisées en population scolaire et des travaux menés chez l'adulte jeune dans des groupes spécifiques (militaires). Dans ce dernier cas, les estimations de prévalence sont difficiles à interpréter en raison des biais de sélection inhérents à ce type d'études. En France, une étude réalisée en 1985 dans un centre de sélection des Armées portait sur 2 418 su-jets de sexe masculin : la fréquence globale de l'amblyopie était de 3,3 % et le taux d'amblyopie organique (traumatique, tumorale, toxoplasmique) de 0,3 %, du même ordre que les résultats publiés dans la littérature internationale (Pechereau et Raffray, 1988).

**Tableau 13.II : Prévalence (‰) de la cécité chez l'enfant (données issues de registres ou d'enquêtes en population)**

Référence	Pays, région	Schéma d'étude	Générations	Âge	Définition	Prévalence	Nombre de cas de cécité (années)	(n)	(AV) <sup>1</sup>
-----------	--------------	----------------	-------------	-----	------------	------------	----------------------------------	-----	-------------------

Riise, 1993 ; Riise et coll., 1992a

Blohme et Tornqvist, 1997a

Arnaud et coll., 1998

Nicolosi et coll., 1994

Rahi et Dezateux, 1998

Goggin et O'Keefe, 1991

Krumpaszky et Klauss, 1996

Boyle et coll., 1996

Registres NORDSYN Danemark n = 395 Finlande n = 154 Islande n=13 Norvège n = 132

Suède Enregistrement à partir de plusieurs sources de données n = 607

France Enquête de prévalence 3départements n = 111 1976-1985 9 < 0,05 0,28

1972- 1987	0- 15	< 3/60	0,41
1972- 1987	0- 15	< 3/60	0,15
1972- 1987	0- 15	< 3/60	0,19
1972- 1987	0- 15	< 3/60	0,15
1975- 1994	0- 15	< 3/60	0,29

1968-1983 0-15 < 0,05 0,50

1970 10 < 3/60 0,34

1973-1989 0-16  $\leq$ 3/60 0,16<sup>2</sup>

1971-1991 0-10 < 1/50 0,51 10-20 < 1/50 0,44

1981-1988 3-10 (20/500 0,30 Italie

Angleterre, Écosse, Pays de Galles

République d'Irlande

Allemagne, Bavière

États-Unis, Atlanta

Enregistrement à partir  
de plusieurs sources de  
données  
n non précisé

Enquête de prévalence  
n non précisé

Enquête de prévalence  
Enregistrement à partir  
de plusieurs sources de

données  
n = 172

Enregistrement à partir  
de plusieurs sources de  
données  
n=1141

MADDSP  
Enregistrement à partir  
de plusieurs sources de  
données  
n=64

<sup>1</sup> : acuité visuelle ; <sup>2</sup> : taux calculé

Concernant les dépistages en population scolaire, différents auteurs ont rapporté des taux variant de 0,70 % à 1,25 % (Hillis et coll., 1983 ; Almeder et

## 175

### Tableau 13.III : Prévalence (‰) des « visions basses » chez l'enfant

Référence	Pays, région	Schéma d'étude	Générations	Âge	Définition	Prévalence	Nombre
-----------	--------------	----------------	-------------	-----	------------	------------	--------

de cas de	(années)	du déficit (‰)	vision basse	(n)	(AV) <sup>1</sup>	Riise et coll., 1992a	
-----------	----------	----------------	--------------	-----	-------------------	-----------------------	--

Blohme et Tornqvist, 1997a

Arnaud et coll., 1998

RHEOP, 2001

Oxford, 1994 ; Crofts et coll., 1998

Rahi et Dèzateux, 1998

Stewart-Brown et Haslum, 1988

Rogers, 1996

Boyle et coll., 1996

Danemark Registres NORDSYN

Finlande

Islande n=2308

Norvège

Suède Enregistrement à partir de plusieurs sources de données n=2373

France, Enquête de prévalence 3départements n = 296

France, Isère Registre n = 102

Gde-Bretagne, Registre  
Région n = 166 (Oxford)  
d'Oxford n = 305 (Crofts)

Angleterre, Enquête de prévalence  
Ecosse, Pays n non précisé  
de Galles

Gde-Bretagne Enquête de prévalence : échantillon représentatif national n = 16

Gde-Bretagne, Enregistrement à partir

Liverpool de plusieurs sources de données n = 199

États-Unis, Enregistrement à partir

Atlantade plusieurs sources de données n = 209

1972 à 1989 0-17 < 0,3 1,05

0-17 < 0,3 0,48

0-17 < 0,3 0,76

0-17 < 0,3 0,55

1975 à 1994 0-19 < 0,3 1,09

1976 à 1985 9 < 0,3 0,80

1980 à 1991 8 < 0,3 0,59

1984 à 1987 5 = 6/18 1,25<sup>1</sup> 1984 à 1989 5 = 6/18 1,50<sup>1</sup>

1970 0-10 < 6/18 0,54

1970 10 < 6/60 0,34  
à

10 = 6/60  
et 0,40

≤ 6/24 0,54  
à

0,87

1979 à 0-  
1995 16 ≤ 6/18 1,81

1975 à 1982 3-10 < 20/70 0,80 3-10 20/70-0,20 20/160 3-10 20/200-0,30 20/400

<sup>1</sup> : taux pour 1 000 naissances vivantes

coll., 1990 ; Gallo et Lennerstrand, 1991 ; Chen et coll., 1996 ; Lithander, 1998). En Grande-Bretagne, des études rapportent que 3 % de la population de Leicester développe une amblyopie ( $AV < 6/12$ ) durant l'enfance (Thompson et coll., 1991), et que la prévalence de l'amblyopie ( $AV \leq 6/9$ ) à 3,5 ans varie de 1,3 à 2,5 % dans le district de Cambridge (Newman et East, 2000).

### **Prévalence selon l'âge**

Les résultats des différentes études suggèrent que cette prévalence augmente avec l'âge. D'après les données des registres du nord de l'Europe, la prévalence des déficits visuels sévères est de 0,51‰ à 0,71 ‰ enfants de 0 à 5 ans, de 0,85‰ à 1,37 ‰ enfants de 6 à 11 ans et de 0,92‰ à 1,30 ‰ enfants de 11 à 15 ans (Riise et coll., 1992a ; Blohme et Tornqvist, 1997a, b et c). Les données issues du programme d'enregistrement des déficiences de l'enfant à Atlanta aux États-Unis (MADDSP) rapportent des chiffres comparables : 0,4 ‰ enfants de 3-4 ans, 0,8 ‰ enfants de 5-6 ans et 1,1 ‰ enfants de 7-8 ans (Boyle et coll., 1996). L'augmentation de la prévalence avec l'âge est essentiellement liée à deux éléments. D'une part, il est probable que les taux enregistrés chez les enfants plus jeunes sont sous-estimés en raison de la difficulté à apprécier précisément la vision des nouveau-nés ou des très jeunes enfants : l'enfant ne sera donc enregistré comme déficient visuel sévère qu'à un âge plus avancé. D'autre part, certains déficits visuels sont liés à des maladies acquises dans l'enfance (tumeurs, traumatismes, infections) ou à des maladies génétiques dont l'expression du déficit fonctionnel est progressive ou tardive (rétinopathie pigmentaire, par exemple). Une étude réalisée dans la province de Colombie-Britannique (Canada) a montré que l'incidence des déficiences acquises (définies par une acuité visuelle corrigée inférieure ou égale à 6/60 au meilleur œil chez un enfant qui avait auparavant une vision normale) a diminué en 25 ans, passant de 0,6 pour 10 000 enfants de moins de 19 ans sur la période 1960-1964 à moins de 0,2 pour 10 000 pour la période 1985-1989 (Robinson et Jan, 1993). D'après cette étude, le diagnostic de déficience visuelle était posé dans seulement 30 % des cas avant l'âge de 3 ans et dans 20 % des cas entre 3 et 6 ans, pour la totalité des deux périodes. L'âge au premier diagnostic est également élevé dans le programme de surveillance d'Atlanta puisque seulement 17 % des enfants présentant un déficit visuel sont diagnostiqués avant l'âge de 2 ans (Boyle et coll., 1996). Les mêmes notions sont retrouvées dans l'étude de l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm) en France pour les générations de 1976 à 1985 : chez les enfants porteurs d'un déficit visuel isolé, la moyenne d'âge à la première prise en charge était de 2,9 ans pour les enfants dont l'acuité visuelle était inférieure à 0,05 et de 5,1 ans pour les enfants dont l'acuité visuelle était comprise entre 0,05 et 0,3 (Arnaud et coll., 1998).

### **Prévalence selon l'étiologie**

L'analyse de la répartition des étiologies des déficiences visuelles de l'enfant est basée sur un nombre restreint d'études, malgré l'importance de cette approche en population, notamment en termes de prévention. Un grand nombre de classifications sont disponibles dans la littérature, souvent pluridimensionnelles, incluant le diagnostic nosologique par localisation anatomique et le diagnostic étiologique. La classification de l'IAPB, développée en 1964 et reprise par Rosenberg et coll. (1992), regroupe les causes de déficits visuels en fonction de la période où se situe la cause initiale du déficit : période prénatale (de la conception au début du travail), période péri-et néonatale (de la naissance au 28<sup>e</sup> jour de vie) et période infantjuvénile (de la fin du premier mois de vie à 18 ans). C'est cette classification qui est utilisée dans la présente analyse.

Les pathologies dont les causes se situent dans la période prénatale (génétiques, infectieuses, pathologies de la grossesse, expositions à des toxiques *in utero*) sont les plus fréquentes, et en particulier les pathologies d'origine génétique, responsables de 30 % à 50 % de l'ensemble des cas de déficits visuels durant l'enfance (Foster, 1988). En termes de prévalence, les causes génétiques représentent environ 0,19 ‰ à 0,44 ‰ enfants (Rosenberg et coll., 1992) et sont plus fréquentes chez le garçon, en raison des maladies héréditaires liées à l'X (*sex ratio* de 1,5 à comparer au *sex ratio* de 1,3 pour les étiologies non génétiques) (Riise et coll., 1992b). Globalement, la prévalence des causes prénatales varie de 0,43 ‰ à 0,76 ‰ enfants selon les études (Rosenberg et coll., 1992 ; Blohme et Tornqvist, 1997a, b et c ; Arnaud et coll., 1998 ; Rahi et Dezateux, 1998 ; Crofts et coll., 1998).

La prévalence des étiologies péri-et néonatales (asphyxie à la naissance, autres complications périnatales, prématurité) est de l'ordre de 0,20 ‰ à 0,30 ‰ enfants (Rosenberg et coll., 1992 ; Blohme et Tornqvist, 1997a, b et c ; Arnaud et coll., 1998 ; Crofts et coll., 1998) ; elle est significativement plus élevée dans le sexe masculin en raison d'une morbidité périnatale plus fréquente chez le garçon. Une forte proportion (environ 50 %) de déficiences associées (motrices, par exemple) est retrouvée dans ce sous-groupe étiologique (Rosenberg et coll., 1992 ; Arnaud et coll., 1998).

Les pathologies de la période infantile (infections, malnutrition, accidents) ont joué un grand rôle, en termes de prévalence, dans le passé et encore aujourd'hui dans les pays en voie de développement. En revanche, elles sont actuellement en recul dans les pays industrialisés où elles concernent 0,03 ‰ à 0,12 ‰ enfants (Rosenberg et coll., 1992 ; Blohme et Tornqvist, 1997a, b et c ; Arnaud et coll., 1998 ; Crofts et coll., 1998 ; Rahi et Dezateux, 1998). Dans ce groupe, on observe une fréquence élevée de déficits du champ visuel en lien avec des lésions localisées du système nerveux central, d'origine traumatique ou tumorale.

### **Prévalence par type de pathologie visuelle**

La population des enfants concernés par une anomalie ou un déficit visuels nécessitant un traitement ou une surveillance est importante. En se basant sur les données de population disponibles, on peut considérer qu'environ 2 % des enfants sont concernés par un problème visuel à l'âge de 2 ans, et 7 % à 10 % à l'âge de 5 ans (Kendall et coll., 1989 ; Stayte et coll., 1993). Les chiffres disponibles en France à partir d'expériences de dépistage sont un peu plus élevés : la fréquence des anomalies visuelles varie de 9,6 % chez les enfants de 2 à 3 ans (Douaisis, campagnes de dépistage 1990-2000, Chirez, communication personnelle) à 22 % chez les enfants de 5 ans (Service de santé scolaire, Oise, année scolaire 1998-1999, Massy, communication personnelle). Il s'agit majoritairement de troubles de la réfraction ou de strabisme.

### **Déséquilibres oculomoteurs**

Les données de la littérature sur la prévalence du strabisme sont souvent anciennes. Dès 1950, les travaux de Malbran ont montré que 2 % à 3 % des enfants sont strabiques et que, faute d'un traitement adapté, deux sur trois environ deviennent amblyopes (voir Quere et coll., 1985). Archer et coll. (1989) rapportent que la prévalence du strabisme est de 0,5 % à 6 mois. D'autres auteurs ont montré une augmentation progressive de la prévalence avec l'âge de l'enfant, avec des valeurs de 1 % à 3 % à l'âge de 5 ans (Stayte et coll., 1990 ; Almeder et coll., 1990 ; Gallo et Lernerstrand, 1991 ; Lithander, 1998). Les prévalences connues en France proviennent des statistiques du Centre de bilan de santé de l'enfant de Paris sur des

populations non représentatives de la population générale (les enfants sont dépistés sur la base du volontariat des familles). Selon ces données, près de 2 % des enfants testés âgés de 3,5 ans à 4,5 ans présentent un strabisme (Tabone, communication personnelle). À 6 ans, ils sont près de 4 % (et 5 % ont un problème de vision binoculaire) (Drees, Anonyme, 2001).

La prévalence du strabisme est significativement augmentée chez les enfants de faible poids de naissance : elle concerne en effet 10 % à 30 % de cette population d'enfants (Abrahamsson et coll., 1990 ; Gibson et coll., 1990a ; Burgess et Johnson, 1991 ; Gallo et Lernerstrand, 1991 ; Pott et coll., 1995 ; Hebbandi et coll., 1997 ; Pennefather et coll., 1999 ; Holmstrom et coll., 1999).

## Amétropies

Les estimations des taux de prévalence des troubles de la réfraction en population générale reposent sur un petit nombre d'études publiées dans la littérature internationale. En Grande-Bretagne, la prévalence est, selon les études, de 2,2 % à l'âge de 5 ans (Stayte et coll., 1993) et de 6,5 % à 6 ans (Kendall et coll., 1989). Aux États-Unis, les estimations sont plus élevées : 18,5 % à l'âge de 6-7 ans (Chen et coll., 1996). La comparaison de ces chiffres reste cependant délicate en raison de l'hétérogénéité des définitions utilisées et de l'âge des enfants au moment de l'étude. De plus, la mesure de la réfraction chez l'enfant doit idéalement être réalisée sous cycloplégie (*gold standard*). Or ces techniques ne sont pas toujours utilisées en population, ce qui peut conduire à une mauvaise évaluation des prévalences, surestimation dans le cas des myopies et sous-estimation dans le cas des hypermétropies. En France, la prévalence globale des amétropies (myopies  $\geq -1$  dioptrie (D), hypermétropies  $\leq +2$  D, astigmatisme  $\geq 1$  D) retrouvée dans la population du centre de bilan de santé de l'enfant de Paris est de l'ordre de 33 % des enfants testés âgés de 3,5 ans à 4,5 ans (Tabone, communication personnelle). À 6 ans (données sur <sup>179</sup>

un échantillon représentatif des bilans réalisés en santé scolaire), on retrouve 8 % d'hypermétropies et autant de myopies.

La prévalence de l'hypermétropie, définie par une erreur de réfraction supérieure ou égale à +1,5D, est de 6,8 % en population d'âge scolaire dans le comté de Tompkins (État de New York, États-Unis) (Almeder et coll., 1990) et de 9 % d'après les statistiques du centre de bilans de santé de l'enfant de Paris (Tabone, communication personnelle). Le taux de prévalence de l'anisométrie ( $> 1$  D) est de l'ordre de 1,5 % à 2 % (Lernerstrand et Gallo, 1989 ; Almeder et coll., 1990 ; Gallo et Lernerstrand, 1991).

La myopie représente le défaut visuel le plus fréquent dans le monde. Bien que les études publiées rapportent des taux extrêmes variant de 1 % à 25 % (Whitmore, 1992 ; Saw et coll., 1996), on peut estimer entre 4 % et 6 % la prévalence de la myopie chez le nouveau-né à terme (Whitmore, 1992). Après une diminution initiale les premiers mois de vie, l'incidence de la myopie reste stable pendant les premières années de vie puis augmente durant l'enfance avec l'avance en âge. Cette augmentation est surtout marquée à l'âge où les enfants commencent à fréquenter l'école. Les études de prévalence montrent des taux assez homogènes variant de 3 % à 5 % chez les enfants d'âge scolaire dans les pays occidentaux (tableau 13.IV). En France, à notre connaissance, les seules estimations dont nous disposons sont celles de Tabone (communication personnelle) qui rapporte une prévalence de 2,9 % dans une population d'enfants âgés de 3,5 ans à 4,5 ans. En revanche, les taux de prévalence sont très élevés dans les populations chinoises ou japonaises, variant de 25 % à l'âge de 6 ans

à 75 % à l'âge de 18 ans (Saw et coll., 1996 ; Chung et coll., 1996 ; Lin et coll., 1999 ; Lam et coll., 1999 ; Edwards, 1999 ; Matsumura et Hirai, 1999).

Chez les enfants grands prématurésouprésentant un retard de croissance intra-utérin sévère, la prévalence de la myopie est augmentée (10 % à 20 %), et ce d'autant plus que l'âge gestationnel ou le poids de naissance est bas.

### **Pathologies de la rétine**

Elles représentent 21 % à 40 % des causes de cécité et de handicaps visuels sévères chez l'enfant en Europe et aux États-Unis (Foster et Gilbert, 1997).

#### ***Rétinoblastome***

Le rétinoblastome demeure la tumeur maligne intraoculaire la plus fréquente chez l'enfant : sa prévalence est de l'ordre de 1 cas pour 18 000 à 30 000 naissances vivantes. L'incidence est globalement fonction de l'âge au diagnostic, les formes bilatérales se présentant à un âge plus précoce (12 mois) que les formes unilatérales (24 mois). On peut estimer l'incidence à 10,6 pour 1 mil-lion d'enfants de 0 à 4 ans, et à 1,53 pour 1 million d'enfants de 5 à 9 ans **180** (données États-Unis, Pendergrass et Davis, 1980 *in* Rubinfeld et coll., 1986).

#### **Tableau 13.IV : Prévalence (%) de la myopie chez l'enfant**

Référence Pays, Schéma d'étude Âge Réfraction Définition Prévalence région Nombre de cas  
(n) (années) sous de la myopie (%) cycloplégie

États-Unis, New York

Almeder et coll., 1990 Dépistage en population scolaire n = 374

3,2-8,1 Non précisé  $\leq$  - 0,5 D 3,25 États-Unis, Californie

Chen et coll., 1996 Dépistage en population scolaire n=1469

6-7 Non Non précisée 3,70

Lennerstrand et Gallo, 1989 ; Gallo et Lenerstrand, 1991 Suède, Comté de Stockholm  
Enquête de prévalence (population représentative) n=1047

7-8 Oui  $\leq$  - 0,25 D 1,80

Lithander, 1999 Sultanat d'Oman Dépistage en population scolaire n=6292

6 12

Non  $\leq$  - 1,0 D et AV < 0,5

0,56 5,16 D : dioptrie ; AV : Acuité visuelle

#### ***Dystrophies rétiniennes***

On définit sous le terme de dystrophies rétiniennes des affections dégénératives atteignant de façon diffuse ou localisée, et de manière primaire ou secondaire, les cellules photoréceptrices de la rétine que sont les cônes et les bâtonnets. Ces cellules appartiennent à la couche la plus interne de la rétine et convertissent l'énergie électromagnétique du photon lumineux en un influx nerveux qui sera transmis au cerveau par l'intermédiaire du nerf optique.

Les dystrophies rétiniennes héréditaires constituent 8,4 % des causes de cécité et 10,2 % des causes d'amblyopie bilatérale (Evans, 1995). La prévalence de ces affections, toutes formes confondues, a été estimée à 1/3 000 habitants (Ammann et coll., 1965 ; Bunker et coll., 1984 ; Bunday et Crews, 1984). L'incidence des nouveaux cas reconnus chaque année est de 6 par million d'habitants, ce qui représente 330 nouveaux cas par an en France. On estime le nombre de patients atteints de dystrophie rétinienne à près de 25 000 en France, 200 000 en Europe et plus d'un million dans le monde (Boughman et coll., 1980). Les dystrophies rétiniennes les plus fréquentes montrent la répartition suivante : rétinites pigmentaires (66 %), syndrome de Usher (13 %), maladie de Stargardt (10 %), amaurose congénitale de Leber (5 %), dystrophies des cônes (3 %) et cécité nocturne congénitale stationnaire (2 %) (Kaplan et coll., 1990).

En France, une étude rétrospective portant sur les années 1972 à 1989 a permis d'estimer la prévalence des principales dystrophies rétiniennes héréditaires de la région Nord-Pas-de-Calais (Puech et coll., 1990). Les prévalences estimées des dystrophies rétiniennes pouvant être diagnostiquées dès l'enfance sont présentées dans le tableau 13.V.

## 181

**Tableau 13.V : Prévalence des principales dystrophies héréditaires dans le Nord-Pas de Calais (données 1972-1989) (Puech et coll., 1990)**

Affections Nombre de cas dépistés Prévalence (1/.....)

### **Dystrophies rétiniennes périphériques**

Rétinite pigmentaire typique

Rétinite pigmentaire mixte

Amaurose de Leber

Maladie de Usher

Maladie de Bardet-Biedl

Lipofuscinoses

Vitréorétinopathies

Héméralopie congénitale

### **Dystrophies maculaires**

Maladie de Stargardt

Dystrophie des cônes

Dégénérescence vitelliforme

### **Décollements rétiniens**

Rétinoschisis congénital

584 4 225 111 22 341 41 60 485 36 68 886 23 107 822 22 112 723 21 118 090 20 123 995

286 8 627 33 81 937 106 22 483

L'incidence de la maladie de Stargardt, une des dystrophies héréditaires les plus fréquentes, est estimée à 1 pour 10 000. Elle représente 17,2 % des 1 660 dystrophies rétinienne vues au centre hospitalier de Lille de 1972 à 1989 (Puech et coll., 1990), 5,4 % de celles vues au centre hospitalier de Montpellier sur une période de 8 ans (Hamel et coll., 2000) et 10 % dans la série de Kaplan et coll. (1990).

La dystrophie vitelliforme ou maladie de Best représente 6,3 % des dystrophies rétinienne de la série de Puech et 1,6 % de celle d'Hamel.

Le rétinoblastome congénital représente 5,6 % des dystrophies rétinienne héréditaires de la série de Puech et 1,6 % de celle de Hamel. Sa transmission est héréditaire récessive liée au sexe.

### **Anomalies congénitales de l'œil**

Les anomalies congénitales de l'œil (cataracte, microphthalmie, anophthalmie, colobome de l'iris, glaucome, mégalocornée, aniridie...) sont souvent pourvoyeuses de déficiences visuelles sévères ; toutefois, elles représentent des malformations d'une relative rareté. Une étude européenne collaborative récente, EUROCAT, portant sur 1 832 857 naissances, a permis de préciser leur prévalence en population générale : elle varie selon la malformation entre 2,3 et 14 pour 10 000 naissances, avec une prévalence globale évaluée à 6 pour 10 000 (EUROCAT, 1991). Ces chiffres sont comparables aux données françaises publiées par le registre des malformations congénitales du Bas-Rhin portant sur 131 760 grossesses consécutives dans le département : la prévalence s'y élève à 5,9 pour 10 000 naissances pour les générations 1979 à 1988 (Stoll et coll., 1992). Selon cette étude, la prévalence du glaucome congénital est de 0,3 pour 10 000 naissances.

### ***Cataractes congénitales***

D'après Foster et coll. (1997), on peut estimer la prévalence de la cataracte entre 1 et 15 cas pour 10 000 enfants, et celle de la cécité (AV < 3/60) liée à la cataracte de l'ordre de 0,1 à 0,4 cas pour 10 000 enfants dans les pays occidentaux. La prévalence des cataractes congénitales bilatérales varie de 1 à 5 pour 10 000 naissances selon les auteurs. En France, Stoll et coll. (1992) ont établi un taux de prévalence des cataractes congénitales à 2,3 pour 10 000 pour les générations 1979 à 1988. Les principales données disponibles dans la littérature sont présentées dans le tableau 13.VI.

### **Tableau 13.VI : Prévalence (pour 10 000) de la cataracte chez l'enfant**

Référence Pays, région Schéma d'étude Nombre Générations Âge Prévalence Nombre de cas (n) d'enfants (pour 10 000) examinés

EUROCAT, 1991

Stewart-Brown et Haslum, 1988

Stayte et coll., 1993

Stoll et coll., 1992

Hansen et coll., 1992

James, 1993 *in* Foster et coll., 1997 Europe Surveillance 1 832 857 1980-1994 Naissance 1,2

Gde-Bretagne Cohorte	12 853	1970	10 ans 3,31
(Angleterre, (échantillon national			10 ans 2,32
Pays de représentatif)			Naissance 5,4
Galles, Ecosse)			
Gde-Bretagne, Cohorte	6 687	1984	2-5 ans 3,0
district d'Oxford			Naissance
( <i>population based</i>			3,0
<i>study</i> )			

France Surveillance 131 760 1979-1988 Naissance 2,3

Pays nordiques Registre des 1 100 204 1972-1989 Naissance 0,6  
(Danemark, déficiences de  
Finlande, l'enfant  
Islande,  
Norvège)

États-Unis Surveillance ≈ 1 780 000 1988-1991 Naissance 1,2 *Birth defects monitoring  
programme*

<sup>1</sup> : cataracte bilatérale ; <sup>2</sup> : cataracte unilatérale

### Prévalences dans les populations à risque

Certains enfants présentent des risques élevés de développer une pathologie de la vision dans leur enfance : nouveau-nés de faible âge gestationnel ou de faible poids de naissance, enfants ayant présenté une anoxie périnatale ou une infection anté-ou néonatale (toxoplasmose, infections virales, notamment à cytomégalovirus), enfants avec antécédents familiaux ou porteurs d'anomalies chromosomiques (telle la trisomie 21, par exemple).

L'ensemble des études publiées dans la littérature internationale soulignent l'importance d'évaluer la fonction visuelle de ces enfants de manière systématique, dès les premiers mois de vie, et régulièrement ensuite, afin de détecter le plus précocement possible des anomalies de la fonction visuelle, qui peuvent affecter le développement de ces enfants (Souken et coll., 1991).

### Enfants grands prématurés ou de faible poids de naissance

Un grand nombre d'études se sont focalisées sur le devenir visuel des enfants prématurés ou de faible poids de naissance.

## Morbidité oculaire

Il est admis que les enfants nés très prématurément (avant 33 semaines de gestation) ou avec un petit poids de naissance (inférieur à 1 500 g) ont une morbidité oculaire accrue : baisse plus ou moins sévère de l'acuité visuelle, déficits du contraste ou des couleurs, déficits du champ visuel, atrophie optique, troubles de la réfraction ou strabisme (Gallo et Lennerstrand, 1991 ; Page et coll., 1993 ; Pike et coll., 1994 ; Darlow et coll., 1997b ; Fielder, 1998). La prévalence de ces désordres est significativement plus élevée que celle rapportée dans une population générale pédiatrique (Lennerstrand et Gallo, 1989 ; Gallo et coll., 1991 ; McGinnity et Bryars, 1992 ; McGinnity et Halliday, 1993 ; Tuppurainen et coll., 1993 ; Hack et coll., 1994 ; Dowdeswell et coll., 1995 ; Powls et coll., 1997 ; Courage et Adams, 1997), d'autant plus que le poids de naissance ou l'âge gestationnel est bas (Doyle, 1995 ; Anonyme, 1997). Crofts et coll. (1998) ont montré que la prévalence des déficiences visuelles définies par une AV  $\leq 6/18$  était 26 fois plus élevée (25,9 ‰ *versus* 1,25 ‰ naissances vivantes) chez les enfants pesant moins de 1 500 g à la naissance que chez les enfants de poids compris entre 2 500 g et 3 500 g. Bremer et coll. (1998) ont montré que parmi 3 030 enfants prématurés de moins de 1 250 grammes à la naissance, 6 % présentaient un strabisme à 3 mois et 11,8 % à 12 mois, ce qui est nettement supérieur au taux normal de 2,5 % de strabisme dans une population indemne de tout risque. Les principales pathologies retrouvées chez ces enfants et leurs prévalences sont présentées dans le tableau 13.VII. Seules les données prospectives issues de populations représentatives, qui ne présentent pas les biais associés aux études basées sur des données issues de services de soins particuliers, sont présentées.

Un grand nombre de facteurs peuvent jouer un rôle dans la survenue de ces troubles : pathologies de la période prénatale ou néonatale, environnement périnatal. Quelques uns peuvent être attribués directement à la rétinopathie du prématuré ou à la présence de lésions cérébrales, bien qu'il soit dans la plupart des cas difficile de préciser la contribution respective de ces facteurs

Référence Pays, région      Population étudiée Âge Principaux résultats Nombre de cas  
Prévalences (%)

Burgess et Johnson, 1991	Grande-Bretagne, Région d'Oxford	Nés en 1985-1989 PN < 1 000 g ou AG < 28 SA n=49	4 ans	Morbidité oculaire : 59,0  Myopie : 10,0  Strabisme : 25,0  Anomalies du nerf optique : 10,0
Pennefather et coll., 1995, 1997, 1999	Grande-Bretagne, Région nord du <i>National Health Service</i>	Nés en 1990-1991 AG < 32 SA n = 558	2 ans	Myopie ( $\leq -2,75$ D) : 2,5  Hypermétropie ( $> 4$ D) : 5,4  Astigmatisme

				( $> 1,25$ D) : 6,6
				Strabisme : 12,5
				Troubles de la vision corticale : 1,3
Bohin et coll., 1999	Grande- Bretagne, Trent	Nés en 1991- 1993	2 ans d'âge corrigé	AV $< 6/24$ : 1,8
		AG $<26$ SA n=55		
Holmstrom et coll., 1998, 1999	Suède, région de Stockholm	Nés en 1988- 1990 PN $<1$ 500 g  n = 248	6, 18, 30, 42 mois d'âge corrigé	AV $< 0,3$ : 2,5 AV $< 0,1$ : 0,8  Myopie ( $<-$ 3D): 4,4 à 6et30 mois Hypermétropie ( $>+ 3$ D) : 13,4 à 3 mois ; 4,4 à 30 mois Astigmatisme ( $\geq 1$ D) : 51,8 à 6 mois ; 24,7 à 30 mois Anisométrie ( $\geq 1$ D) : 6,5 à 6 mois ; 8,4 à 30 mois Strabisme : 13,5
Pott et coll., 1995	Pays-Bas	Nés en 1983 PN $< 1$ 500 g et/ou AG $<32$ SA n = 450	5 ans	Strabisme : 14,4
Ricci, 1999	Italie, Rome	AG $< 32$ SA n = 136	4 ans	AV $< 20/60$ : 2,2 Myopie ( $<- 3$ D) : 18,4 Hypermétropie ( $> 3$ D) : 11,0

				Strabisme :
				13,9
Darlow et coll., 1997b	Nouvelle-Zélande	Nés en 1986	7-8 ans	AV $\leq$ 6/60 : 2,7
		PN $\leq$ 1 500 g		
		n = 298		

### Données épidémiologiques 185

#### ANALYSE

186

**Tableau 13.VII (suite)**

Référence	Pays, région	Population étudiée	Âge	Principaux résultats	Nombre de cas
Prévalences (%)					

#### Déficits visuels – Dépistage et prise en charge chez le jeune enfant

Hebbandi et coll., 1997	Australie	Nés en 1985-1989
		PN < 1 000 g ou AG < 28 SA
		n=69

5 ans Cécité (AV < 6/60) : 4,0 AV < 6/6 : 27,0 Myopie (< - 0,5 D) : 12,0 Hypermétropie ( $\geq$  +2D): 8,0 Astigmatisme : 11,0 Strabisme : 14,0

Sutton et Bajuk, 1999 Australie, Nouvelles Galles du Sud

Nés en 1992-1993 AG < 28 SA n = 255

12 mois d'âge corrigé AV < 6/60 : 2,0

Doyle, 1995 Australie, État de Victoria Nés en 1985-1987 AG 24-26 SA n=94

5 ans d'âge corrigé AV < 6/60 : 5,3

Anonyme 1995 et 1997 Australie, État de Victoria Nés en 1985-1987 PN < 1 000 g n=211

5 ans 2 ans

AV < 6/60: 2,9

AV < 6/60 : 6,7 (nés en 1979-1980) ; 4,3 (nés en 1985-1987) ; 2,1 (nés en 1991-1992)  
AV < 6/60 : 1,6 des naissances vivantes

Bremer et coll., 1998 États-Unis *Multicenter trial of cryotherapy for retinopathy of prematurity*

Nésen? PN < 1 250 g n= 3 mois 12 mois Strabisme : 6 % Strabisme : 11,8 %

Quinn et coll., 1992 et

États-Unis Nés en 1986-1987 PN ≤ 1 250 g n=2916

3 mois à 4,5 ans Myopie ( $\leq -0,25D$ ) : 18,1 à 3 mois (30,8 quand PN < 750 g) ; 22,0 à 1 an (36,4 quand PN < 750 g) ; 19,9 à 2 ans (33,6 quand PN < 750g) ; 15,7 à 4,5ans Myopie forte ( $\leq -5D$ ) : 2,0 à 3mois (4,2 quand PN < 750g) ; 4,4 à 1 an (9,4 quand PN < 750 g) ; 4,6 à 2 ans (11,4 quand PN < 750 g) Strabisme : 3,6 à 3 mois (quand enfants sans RDP<sup>2</sup>) ; 5,5 à 1an

O'shea et coll., 1997 États-Unis, Caroline du Nord Nés en 1979-1994 501 g < PN < 800g n = 216

1an d'âge corrigé Cécité (définition ?) : enfants nés en 1979-1984 : 8,0 ; enfants nés en 1989-1994 : 3,0

<sup>1</sup> Poids de naissance (PN) < 1 500 g et/ou âge gestationnel (AG) < 33 semaines d'aménorrhée (SA) ; D : dioptrie ; <sup>2</sup> : RDP : rétinopathie du prématuré

(Gibson et coll., 1990b ; Fielder, 1998). Les lésions d'hémorragie intraventriculaire ou de leucomalacie périventriculaire peuvent être associées à des déficits visuels dont la gravité est liée à l'intensité de l'atteinte neurologique (Phillips et coll. 1997 ; Van Den Hout et coll., 1998 ; Jacobson, 1999). Ces derniers représentent la troisième cause de cécité dans l'enfance aux États-Unis, après la rétinopathie du prématuré et l'hypoplasie du nerf optique (Afshari et coll., 2001). De fait, globalement, la prévalence de ces déficits a augmenté dans les pays occidentaux durant la dernière décennie, en lien avec l'augmentation du taux de survie des enfants prématurés présentant des lésions cérébrales (Lanzi et coll., 1998 ; Huo et coll., 1999). En effet, parallèlement à l'augmentation progressive de la survie des enfants de très petit poids de naissance ou des très grands prématurés, l'incidence des handicaps neurosensoriels, en particulier visuels, chez les enfants survivants a diminué (Anonyme, 1997), mais sa réduction est proportionnellement moins importante que l'augmentation de la survie. Au total, on constate une augmentation du nombre absolu d'enfants présentant des déficits visuels dans ce cadre.

### ***Rétinopathie du prématuré***

Durant les dernières décennies, l'amélioration du taux de survie des enfants grands prématurés a également eu pour conséquence une augmentation significative du nombre des enfants à risque de rétinopathie du prématuré (RDP). Dans les pays développés, la RDP contribue de manière significative à la morbidité oculaire dans la population des prématurés et reste une cause de cécité importante.

Depuis longtemps, les auteurs ont montré une relation inverse entre poids de naissance ou âge gestationnel et RDP : plus le poids de naissance est bas ou la durée de gestation courte, plus le risque de développer une RDP est élevé et plus celle-ci sera de gravité élevée. D'après l'essai thérapeutique sur la cryothérapie réalisé aux États-Unis sur plus de 4 000 enfants (CRYO-ROP), on observe une augmentation de 27 % du risque de RDP par tranche de 100 g du diminution de poids de naissance. De la même manière, pour chaque semaine d'âge gestationnel en moins à la naissance, le risque de développer une RDP augmente de 16 % (Dobson et Quinn, 1996). Selon les études, l'incidence de la RDP chez les enfants de moins de 750 g à la naissance varie de 50 % à 90 %. En France, une étude réalisée au CHU de Toulouse a montré que 49% des enfants de moins de 1 200 g et 62 % des enfants nés avant 30 SA présentaient une RDP (Thouvenin et coll., 1992). Les données les plus récentes concernant l'incidence de la RDP en fonction du poids de naissance ou de l'âge gestationnel sont présentées dans le tableau 13.VIII.

Dans les formes les plus sévères (stades 3 à 5), la RDP peut aller jusqu'au décollement rétinien total et à la cécité. Les données des pays industrialisés suggèrent que l'incidence de la cécité consécutive à une RDP pourrait atteindre 8 % des enfants de poids de naissance inférieur ou égal à 1 000 g (Doyle, 1995 ; Darlow et coll., 1997a ; Phelps, 1995). Dans les registres de déficiences visuelles, la RDP concerne 4 % à 18 % des enfants enregistrés (Goggin et O'Keefe, 1991 ; Hansen et coll., 1992 ; Blohme et Tornqvist, 1997a, b et c ; Crofts et coll., 1998 ; Flédélius et Dahl, 2000). Les taux de prévalence des déficiences visuelles sévères ( $AV < 0,3$ ) dues aux RDP varient entre 4 et 20/100 000 naissances vivantes : 13,1/100 000 au Danemark (générations 1974 à 1991) (Bech et coll., 1993), 5/100 000 en Finlande et en Norvège, 4/100 000 en Islande (Riise et coll., 1993), 5,1/100 000 aux Pays-Bas (générations 1986 à 1994) (Schalij-Delfos et Cats, 1997) et 8 à 9/100 000 au Canada (générations 1975 à 86) (Gibson et coll., 1990b). D'après les résultats de différentes études, il semble que les taux de prévalence ne diminuent pas (Riise et coll., 1993) et seraient même en légère augmentation (Gibson et coll., 1990b ; Bech et coll., 1993).

**Tableau 13.VIII : Incidence (%) de la rétinopathie du prématuré (tous stades ou stades 3 à 5) : variations selon le poids de naissance et l'âge gestationnel (données d'enquêtes prospectives)**

Référence, pays Population étudiée, n<sup>1</sup> Incidence (%) de la rétinopathie du prématuré

Selon le poids de naissance (g) Selon l'âge gestationnel (SA)

Tous stades Stades 3 à 5 Tous stades Stades 3 à 5

Phelps, 1992	Nés en 1986- 1988	< 750	90,0		
États-Unis	n=4009	750- 999	78,0		
		1 000- 1 500	47,0		
Darlow et coll., 1997a	Nés en 1986	< 1 500	21,0	Nés 1986	
Nouvelle-	n = 313			24-26	

Zélande					27-29
					≥30
Darlow et coll., 1997b	Nés en 1986-1987 n=85				Nés 1987
					24-26
					27-29
					≥30
Keith et Doyle, 1995a	Nés en 1977-1992	< 1 000	39,9	< 750	25,7
1995b	n = 1807	1 000-1 250	14,0	750-999	18,3
Australie		1 250-1 500	6,4	1 000-1 250	5,0
				1 250-1 500	0,8
Fledelius et Dahl, 2000	Nés en 1982-1997	Nés 1982-87			Nés 1982-87
Danemark	n = 991	< 1 000	50,0		<28
		1 001-1 250	35,0		29-30
		1 251-1 500	28,0		31-32
		Nés 1994-97			Nés 1994-97
		< 1 000	32,0		<28
		1 001-1 250	8,0		29-30
		1 251-1 500	0,0		31-32
Nodgaard et coll., 1996	Nés en 1990-1993	≤1 500	17,7	≤1 500	7,1
Danemark	n = 141				

100,0 49,0 5,0

93,0 48,0 7,0

60,0 33,0 19,0

22,0 6,0 1,0

## Déficits visuels – Dépistage et prise en charge chez le jeune enfant

**Tableau 13.VIII (suite)**

Référence, pays Population étudiée, n<sup>1</sup> Incidence (%) de la rétinopathie du prématuré

Selon le poids de naissance (g) Selon l'âge gestationnel (SA)

		Tous stades	Stades 3 à 5	Tous stades	Stades 3 à 5
Fledelius et coll., 2000	Nés en 1997-1998	< 1 000	52,9	24-26	65,8
Danemark	n = 201	1 001-1 250	22,7	27-28	36,0
		> 1 250	10,0	29-31	12,5
Gallo et coll., 1991	Nés en 1976-1981	≤1 500	45,5	≤1 500	9,7
Holmstrom et coll., 1993	Nés en 1988-1990	≤1 500	40,4	≤1 500	20,0
Suède	n = 260				
Schalij Delfos et coll., 1996	Nés en 1987-1992	< 1 500	34,0	< 32	4,5
Pays-Bas	n = 3123				
Stannard et coll., 1989	Nés en 1986-1987	< 750	50,0	<25	66,7

Grande-Bretagne	n = 169	751-1 20,0 000		25-30 21,1	
		1 001-1 13,1 500			
Robinson et O'Keefe, 1993	Nés en 1983-1990	< 750 75,0	< 750 20,0	<26 83,0	<26 30,0
Irlande	n = 131	751-1 79,0 000	751-1 32,0 000	26-28 85,0	26-28 33,0
		1 001-1 47,0 500	1 001-1 9,0 500	29-32 49,0	29-32 10,0
Thouvenin et coll., 1992	Nés en 1988-1989	< 1 200 49,0		< 30 62,0	
France	n=58				
Bianchi et coll., 1996	Nés en 1990-1993			<26 59,5	< 32 9,5
Italie	n = 232			27-32 26,3	

<sup>1</sup> : nombre de cas observés; <sup>2</sup> : population étudiée: PN ≤ 1 500 g et/ou AG < 33 SA ; <sup>3</sup> : population étudiée : PN < 1 500 g et/ou AG < 32 SA

## ANALYSE

Dans ses formes de gravité intermédiaire, la RDP peut laisser des séquelles (Hebbandi et coll., 1997). En effet, les enfants qui ont développé une RDP dans la période néonatale sont à risque non seulement de changements rétinien en relation directe avec la RDP, mais aussi d'autres anomalies oculaires : amblyopie, myopie, astigmatisme, anisométrie et strabisme (Gallo et coll., 1991 ; Quinn et coll., 1992 et 1998 ; Laws et coll., 1992 ; Page et coll., 1993 ; Robinson et O'Keefe, 1993 ; Fledelius, 1996a, b et c ; Darlow, 1997a). Par ailleurs, des complications tardives (de type décollements tardifs de la rétine), dont l'incidence n'est pas connue, peuvent survenir à l'adolescence ou à l'âge adulte (Phelps, 1992 et 1995).

### Autres populations à risque

En dehors de la prématurité et du retard de croissance, les populations à risque sont diverses mais, en règle générale, facilement identifiables.

Ces dernières années, une attention particulière a été portée à l'évaluation de la fonction visuelle d'enfants nés à terme ayant présenté à la naissance des lésions d'encéphalopathie hypoxique ischémique liées à une asphyxie à la naissance (Luna et coll., 1995 ; Mercuri et coll., 1997, 1999).

Des déficits visuels sévères peuvent également survenir chez les enfants souffrant d'une infection anté-natale. En dehors des lésions de chorioretinite, une toxoplasmose congénitale sévère peut être associée à une atrophie optique, une diminution sévère de l'acuité visuelle, un strabisme ou une microphthalmie (Rothova, 1993 ; Meenken et coll., 1995).

Différentes anomalies chromosomiques sont associées à des strabismes, des troubles de la réfraction ou des anomalies organiques. Les enfants atteints de trisomie 21, en particulier, ont une incidence élevée d'anomalies oculaires organiques ou fonctionnelles (cataracte congénitale, glaucome, nystagmus, strabisme, amblyopie, troubles de la réfraction), aussi bien que structurelles (épicanthus, anomalies de l'iris, palpébrales ou rétinienues). D'après les résultats de l'étude de Roizen et coll. (1994), 61 % des enfants trisomiques présentent une anomalie oculaire nécessitant traitement et suivi. D'autres sources rapportent des chiffres de 41 % d'hypermétropie, 8 % de myopie (Woodhouse et coll., 1997) et 22 % d'amblyopie (Tsiaras et coll., 1999). Dans le syndrome du chromosome X fragile, une étude retrouve 17 % de troubles de la réfraction et 8 % de strabisme (Hatton et coll., 1998).

**En conclusion**, l'analyse de la littérature suggère qu'environ 15 % des enfants sont concernés par un déficit visuel à l'âge de 5 ans, la majorité des cas correspondant à des amétropies légères. En France, une étude récente de la Drees confirme ces données : un élève de 6 ans sur 5 présenterait un trouble de la vision au dépistage réalisé à l'entrée en école primaire. La confrontation des données internationales à la demande de correction optique (données internes Essilor, 1987, Lenne, communication personnelle) permet de considérer de manière approximative qu'environ 550 000 enfants âgés de 0 à 5 ans présentent un déficit visuel, se répartissant de la manière suivante :

- environ 130 000 enfants présenteraient des amétropies amblyogènes ou strabogènes ou déjà des signes d'amblyopie ou de strabisme (1 % d'amblyopes et 2 % de strabiques dans une classe d'âge) ;
- environ 350 000 enfants seraient amétropes mais ne développeraient pas d'amblyopie fonctionnelle ;
- 70 000 enfants auraient des lésions organiques.

Concernant les déficiences sévères, les estimations les plus récentes pour la France effectuées sur des populations représentatives donnent des taux de prévalence de cécité de 0,28 ‰ enfants à l'âge de 9 ans et de prévalence des visions basses (acuité visuelle < 0,3) de 0,80 ‰. Ces chiffres sont comparables aux données internationales publiées.

Il est par ailleurs bien documenté que le faible poids de naissance ou la grande prématurité sont associés à une morbidité oculaire accrue. Il peut s'agir de déficits graves ou de séquelles visuelles qui, moins sévères, sont toutefois susceptibles de diminuer les performances de

lecture à l'âge scolaire. En France, d'après les données de la dernière enquête périnatale, on peut estimer à environ 4 500 le nombre annuel d'enfants de poids de naissance inférieur à 1000g ou d'âge gestationnel inférieur à 30 semaines, concernés par ces risques accrus (Blondel et coll., 1998). Ces différents éléments soulignent l'importance de disposer en France d'enregistrements systématiques en population. Les registres des handicaps de l'enfant de l'Isère et de la Haute-Garonne fournissent une information utile, mais limitée par le fait que ces deux départements ne couvrent qu'une population d'environ 3 % seulement des naissances en France. Les études sur les déficits visuels sévères de l'enfant issues de ces registres sont donc obligatoirement fondées sur un nombre limité de cas et ne permettent pas d'étudier les évolutions avec une précision suffisante. Il est nécessaire de compléter ces données par d'autres sources d'informations en population générale, y compris sur les déficits moins sévères

## BIBLIOGRAPHIE

ABRAHAMSSON M, FABIAN G, ANDERSSON AK, SJOSTRAND J. A longitudinal study of a population based sample of astigmatic children. I. Refraction and amblyopia. *Acta Ophthalmol* 1990, **68** : 428-434

AFSHARI M, AFSHARI N, FULTON A. Cortical visual impairment in infants and children. *Int Ophthalmol Clin* 2001, **41** : 159-169

ALMEDER LM, PECK LB, HOWLAND HC. Prevalence of anisometropia in volunteer laboratory and school screening populations. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1990, **31** : 2448-2455

AMMANN F, KLEIN D, FRANCESCHETTI A. Genetic and epidemiological investigations on pigmentary degeneration of the retina and allied disorders in Switzerland. *J Neurol Sci* 1965, **2**: 183-196

ANONYME. Neurosensory outcome at 5 years and extremely low birthweight. The Victorian Infant Collaborative Study Group *Arch Dis Child Fetal Neonat Ed* 1995, **73** : F143-F146

ANONYME. Improve outcome into the 1990s for infants weighing 500-999g at birth. The Victorian Infant Collaborative Study Group. *Arch Dis Child Fetal Neonat Ed* 1997, **77** : F91-F94

ANONYME. Drees. Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques. La santé des enfants de 6 ans à travers les bilans de santé scolaire. *E'tudes et résultats* 2002, **155** : 1-8

ARCHER S, SONDHI N, HELVENSON E. Strabismus in infancy. *Ophthalmology* 1989, **96** : 133-137

ARNAUD C, BAILLE MF, GRANDJEAN H, CANS C, DU MAZAUBRUN C, RUMEAU-ROUQUETTE C. Visual impairment in children : prevalence, aetiology and care, 1976-

85. *Paediatr Perinat Epidemiol* 1998, **12** : 228-239

BECH N, FLEDELIUS HC, ROSENBERG T. Retinopathy of prematurity 1974-91. An analysis of the Danish Register for the Visually Impaired. *Acta Ophthalmol Suppl* 1993, **210** : 12-15

BIANCHI PE, SALATI R, GUAGLIANO R, TRASELLI GP, RONDINI G, TRIMARCHI F. Review of experience with retinopathy of prematurity from the Pavia registry (1990-1993). *Eur J Ophthalmol* 1996, **6**: 187-191

BLOHME J, TORNQVIST K. Visual impairment in Swedish children. I. Register and prevalence data. *Acta Ophthalmol Scand* 1997a, **75** : 194-198

BLOHME J, TORNQVIST K. Visual impairment in Swedish children. II. Etiological factors. *Acta Ophthalmol Scand* 1997b, **75** : 199-205

BLOHME J, TORNQVIST K. Visual impairment in Swedish children. III. Diagnoses. *Acta Ophthalmol Scand* 1997c, **75** : 681-687

BLONDEL B, NORTON J, MAZAUBRUN CD, BREART G. Enquête nationale périnatale 1998. Inserm, 1998

BOHIN S, DRAPER ES, FIELD DJ. Health status of a population of infants born before

26 weeks gestation derived from routine data collected between 21 and 27 months **192** post-delivery. *Early Hum Dev* 1999, **55** : 9-18

BOUGHMAN JA, CONNEALLY PM, NANCE WE. Population genetic studies of retinitis pigmentosa. *Am J Hum Genet* 1980, **32** : 223-235

BOYLE CA, YEARGIN-ALLSOPP M, DOERNBERG NS, HOLMGREEN P, MURPHY CC et coll. Prevalence of selected developmental disabilities in children 3-10 years of age : the Metropolitan Atlanta Developmental Disabilities Surveillance Program, 1991. *Mor Mortal Wkly Rep CDC Surveill Summ* 1996, **45** : 1-14

BREMER DL, PALMER EA, FELLOWS RR, BAKER JD, HARDY RJ et coll. Strabismus in premature infants in the first year of life. Cryotherapy for retinopathy of prematurity cooperative group. *Arch Ophthalmol* 1998, **116** : 329-333

BUNDEY S, CREWS SJ. A study of retinitis pigmentosa in the City of Birmingham. I Prevalence. *J Med Genet* 1984, **21** : 417-420

BUNKER CH, BERSON EL, BROMLEY WC, HAYES RP, RODERICK TH. Prevalence of retinitis pigmentosa in Maine. *Am J Ophthalmol* 1984, **97** : 357-365

BURGESS P, JOHNSON A. Ocular defects in infants of extremely low birth weight and low gestational age. *Br J Ophthalmol* 1991, **75** : 84-87

CHEN PC, CHANG RJ, LEE DA, WHEELER NC. Prevalence of ocular disorders among 6- and 7-year-olds in Santa Monica, California. *J Am Optom Assoc* 1996, **67** : 358-365

CHUNG KM, MOHIDIN N, YEOW PT, TAN LL, O'LEARY D. Prevalence of visual disorders in Chinese schoolchildren. *Optom Vis Sci* 1996, **73** : 695-700

COMINGS DE. A general theory of carcinogenesis. *Proc Natl Acad Sci USA* 1973, **70** : 3324-3328

COURAGE ML, ADAMS RJ. Visual acuity in extremely low birth weight infants [publishederratumappearsin *J Dev Behav Pediatr* 1997, **18** : 119] *J Dev Behav Pediatr* 1997,

**18** : 4-12

CROFTS BJ, KING R, JOHNSON A. The contribution of low birth weight to severe vision loss in a geographically defined population. *Br J Ophthalmol* 1998, **82** : 9-13

DARLOW BA, CLEMETT RS, HORWOOD LJ, MOGRIDGE N. Prospective study of New Zealand infants with birth weight less than 1500 g and screened for retinopathy of prematurity : visual outcome at age 7-8 years. *Br J Ophthalmol* 1997a, **81** : 935-940

DARLOW BA, HORWOOD LJ, MOGRIDGE N, CLEMETT RS. Prospective study of New Zealand very low birthweight infants : outcome at 7-8 years. *J Paediatr Child Health* 1997b, **33** : 47-51

DEFEBVRE MM, JUZEAU D, VILLARUBIAS MP. Les enfants déficients visuels multihandicapés : une prise en charge particulière dans le Nord. *Rev Int Pediatr* 1997, **282-283** : 27-30

DEFEBVRE MM, JUZEAU D. Visually handicapped children and young adults in specialized schools in the French North department in 1995. *Arch Pediatr* 1999, **6**: 159-164

DESJARDINS L. Ophthalmological tumors in children : diagnosis and therapeutic strategy. *J Fr Ophtalmol* 2000, **23** : 926-939

DOBSON V, QUINN GE. Retinopathy of prematurity. *Optom Clin* 1996, **5**: 105-124

DOWDESWELL HJ, SLATER AM, BROOMHALL J, TRIPP J. Visual deficits in children born at less than 32 weeks' gestation with and without major ocular pathology and cerebral damage. *Br. J Ophthalmol* 1995, **79** : 447-452 <sup>193</sup>

DOYLE LW. Outcome to five years of age of children born at 24-26 weeks' gestational age in Victoria. The Victorian Infant Collaborative Study Group. *Med J Aust* 1995, **163** : 11-14

EDWARDS MH. The development of myopia in Hong Kong children between the ages of 7 and 12 years: A five-year longitudinal study. *Ophthalmic Physiol Opt* 1999, **19** : 286-294

EUROCAT EWG. Surveillance of congenital anomalies 1980-1988. Brussels : Lechat MF, 1991

FIELDER AR. The impact of low birth weight on the visual pathway. *Br J Ophthalmol* 1998, **82** : 1-2

FLEDELIUS HC. Pre-term delivery and subsequent ocular development. A 7-10 year follow-up of children screened 1982-84 for ROP. 2) Binocular function. *Acta Ophthalmol Scand* 1996a, **74** : 294-296

FLEDELIUS HC. Pre-term delivery and subsequent ocular development. A 7-10 year follow-up of children screened 1982-84 for ROP. 3) Refraction. Myopia of prematurity. *Acta Ophthalmol Scand* 1996b, **74** : 297-300

FLEDELIUS HC. Pre-term delivery and subsequent ocular development. A 7-10 year follow-up of children screened 1982-84 for ROP. 4) Oculometric – and other metric considerations. *Acta Ophthalmol Scand* 1996c, **74** : 301-305

FLEDELIUS HC, DAHL H. Retinopathy of prematurity, a decrease in frequency and severity. Trends over 16 years in a Danish county. *Acta Ophthalmol Scand* 2000, **78** : 359-361

FLEDELIUS HC, KJER B, ROSENBERG T. Retinopathy of prematurity in a Copenhagen high-risk sample 1997-98. The allover surveillance for ROP appears more and more complete. *Acta Ophthalmol Scand* 2000, **78** : 362-365

FOSTER A. Childhood blindness. *Eye* 1988, **2**: S27-S36

FOSTER A, GILBERT C. Epidemiology of childhood blindness. *Eye* 1992, **6**: 173-176

FOSTER A, GILBERT C. Epidemiology of visual impairment in children. *In* : Paediatric Ophthalmology. Taylor, ed. 1997 : 3-12

FOSTER A, GILBERT C, RAHI J. Epidemiology of cataract in childhood : a global perspective. *J Cataract Refract Surg* 1997, **23** : 601-604

GALLO JE, HOLMSTROM G, KUGELBERG U, HEDQUIST B, LENNERSTRAND G. Regressed retinopathy of prematurity and its sequelae in children aged 5-10 years. *Br J Ophthalmol* 1991, **75** : 527-531

GALLO JE, LENNERSTRAND G. A population-based study of ocular abnormalities in premature children aged 5 to 10 years. *Am J Ophthalmol* 1991, **111** : 539-547

GIBSON NA, FIELDER AR, TROUNCE JQ, LEVENE MI. Ophthalmic findings in infants of very low birthweight. *Dev Med Child Neurol* 1990a, **32** : 7-13

GIBSON D, SHEPS S, HONG S, SCHECHTER M, MCCORMICK A. Retinopathy of Prematurity-induced Blindness : birth Weight-Specific Survival and the new epidemic. *Pediatrics* 1990b, **86** : 405-412

GILBERT CE, ANDERTON L, DANDONA L, FOSTER A. Prevalence of visual impairment in <sup>194</sup> children : a review of available data. *Ophthalmic Epidemiol* 1999, **6**: 73-82

GOGGIN M, O'KEEFE M. Childhood blindness in the Republic of Ireland : a national survey. *Br J Ophthalmol* 1991, **75** : 425-429

GOOD WV, JAN JE, DESA L, BARKOVICH AJ, GROENVELD M, HOYT CS. Cortical visual impairment in children : a major review. *Surv Ophthalmol* 1994, **38** : 351-364

HACK M, TAYLOR HG, KLEIN N, EIBEN R, SCHATSCHNEIDER C, MERCURIMINICH N. School-age outcomes in children with birth weights under 750 g. *N Engl J Med* 1994, **331** : 753-759

HAMEL CP, GRIFFOIN JM, BAZALGETTE C, LASQUELLEC L, DUVAL PA et coll. Molecular genetics of pigmentary retinopathies : identification of mutations in CHM, RDS, RHO, RPE65, USH2A and XLRS1 genes. *J Fr Ophthalmol* 2000, **10** : 985-995

- HANSEN E, FLAGE T, ROSENBERG T, RUDANKO S, VIGGOSON G, RIISE R. Visual impairment in Nordic children. III Diagnoses. *Acta Ophthalmologica* 1992, **70** : 597-604
- HATTON DD, BUCKLEY E, LACHIEWICZ A, ROBERTS J. Ocular status of boys with fragile X syndrome : a prospective study. *J AAPOS* 1998, **2**: 298-302
- HEBBANDI SB, BOWEN JR, HIPWELL GC, MA PJ, LESLIE GI, ARNOLD JD. Ocular sequelae in extremely premature infants at 5 years of age. *J Paediatr Child Health* 1997, **33** : 339-342
- HILLIS A, FLYNN J, HAWKINS B. The evolving concept of amblyopia : a challenge to epidemiologists. *Am J Epidemiol* 1983, **118** : 195-205
- HOLMSTROM G, EL AZAZI M, JACOBSON L, SACHS D, SULE J, LENNERSTRAND G. Epidemiology of ROP in the Stockholm area of Sweden. *Acta Ophthalmol Suppl* 1993, **210** : 44-47
- HOLMSTROM M, EL AZAZI M, KUGELBERG U. Ophthalmological long-term follow up of preterm infants : a population based, prospective study of the refraction and its development. *Br J Ophthalmol* 1998, **82** : 1265-1271
- HOLMSTROM G, EL AZAZI M, KUGELBERG U. Ophthalmological follow up of preterm infants : a population based, prospective study of visual acuity and strabismus. *Br J Ophthalmol* 1999, **83** : 143-150
- HUO R, BURDEN SK, HOYT CS, GOOD WV. Chronic cortical visual impairment in children : aetiology, prognosis and associated neurological deficits. *Br J Ophthalmol* 1999, **83** : 670-675
- JACOBSON L. Visual dysfunction and ocular signs associated with periventricular leukomalacia in children born preterm. *Acta Ophthalmol Scand* 1999, **77** : 365-366
- KAPLAN J, BONNEAU D, FREZAL J, MUNNICH A, DUFIER JL. Clinical and genetic heterogeneity in retinitis pigmentosa. *Hum Genet* 1990, **85** : 635-642
- KEITH CG, DOYLE LW. Retinopathy of prematurity in extremely low birth weight infants. *Pediatrics* 1995a, **95** : 42-45
- KEITH CG, DOYLE LW. Retinopathy of prematurity in infants weighing 1000-1499 g at birth. *J Paediatr Child Health* 1995b, **31** : 134-136
- KENDALL JA, STAYTE MA, WORTHAM C. Ocular defects in children from birth to 6 years of age. *Br Ophthalmol J* 1989, **46** : 3-6
- KNUDSON AG JR. Mutation and cancer : statistical study of retinoblastoma. *Proc Natl Acad Sci USA* 1971, **68** : 820-823<sup>195</sup>
- KRUMPASZKY HG, KLAUSS V. Epidemiology of blindness and eye disease. *Ophthalmologica* 1996, **210** : 1-84

LAM CS, EDWARDS M, MILLODOT M, GOH WS. A 2-year longitudinal study of myopia progression and optical component changes among Hong Kong schoolchildren. *Optom Vis Sci* 1999, **76** : 370-380

LANZI G, FAZZI E, UGETTI C, CAVALLINI A, DANNOVA S et coll. Cerebral visual impairment in periventricular leukomalacia. *Neuropediatrics* 1998, **29** : 145-150

LAWS D, SHAW DE, ROBINSON J, JONES HS, NG YK et coll. Retinopathy of prematurity : a prospective study. Review at six months. *Eye* 1992, **6** : 477-483

LEHINGUE Y, FASSIO F, MOMAS I, DAUR[00D4]S JP. Surveillance épidémiologique des enfants des écoles maternelles de l'Hérault lors de bilan de santé du service de protection maternelle et infantile. *Rev Épidémiol Santé Publ* 1992, **40** : 25-32

LENNERSTRAND G, GALLO JE. Prevalence of refractive errors and ocular motility disorders in 5-to 10-year-old Swedish children born prematurely or at full-term. *Acta Ophthalmol* 1989, **67** : 717-718

LIN LL, SHIH YF, TSAI CB, CHEN CJ, LEE LA et coll. Epidemiologic study of ocular refraction among school children in Taiwan in 1995. *Optom Vis Sci* 1999, **76** : 275-281

LITHANDER J. Prevalence of amblyopia with anisometropia or strabismus among school children in the Sultanate of Oman. *Acta Ophthalmol Scand* 1998, **76** : 658-662

LITHANDER J. Prevalence of myopia in school children in the Sultanate of Oman : a nationwide study of 6292 randomly selected children. *Acta Ophthalmol Scand* 1999, **77** : 306-309

LUNA B, DOBSON V, SCHER MS, GUTHRIE RD. Grating acuity and visual field development in infants following perinatal asphyxia. *Dev Med Child Neurol* 1995, **37** : 330-344

MARCHAND AC, BECK MF, FRANCAERT G. Les examens de santé de l'enfant en école maternelle. Apport épidémiologique et évaluation. *Santé Publique* 1991, **3** : 55-60

MATSUMURA H, HIRAI H. Prevalence of myopia and refractive changes in students from 3 to 17 years of age. *Surv Ophthalmol* 1999, **44** : S109-S115

MCGINNITY FG, BRYARS JH. Controlled study of ocular morbidity in school children born preterm. *Br J Ophthalmol* 1992, **76** : 520-524

MCGINNITY FG, HALLIDAY HL. Perinatal predictors of ocular morbidity in school children who were very low birth weight. *Paediatr Perinat Epidemiol* 1993, **7** : 417-425

MEENKEN C, ASSIES J, VAN NIEUWENHUIZEN O, HOLWERDA-VAN DER MAAT WG, VAN SCHOONEVELD MJ et coll. Long term ocular and neurological involvement in severe congenital toxoplasmosis. *Br J Ophthalmol* 1995, **79** : 581-584

MERCURI E, ATKINSON J, BRADDICK O, ANKER S, COWAN F et coll. Visual function in full-term infants with hypoxic-ischaemic encephalopathy. *Neuropediatrics* 1997, **28** : 155-161

MERCURI E, HAATAJA L, GUZZETTA A, ANKER S, COWAN F et coll. Visual function in

term infants with hypoxic-ischaemic insults : correlation with neurodevelopment at <sup>196</sup> 2 years of age. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 1999, **80** : F99-104

NEWMAN DK, EAST MM. Prevalence of amblyopia among defaulters of preschool vision screening. *Ophthalmic Epidemiol* 2000, **7**: 67-71

NICOLOSI A, MARIGHI P, OSELLA A, MIGLIOR S. Prevalence and causes of visual impairment in Italy. *Int J Epidemiol* 1994, **23** : 359-364

NODGAARD H, ANDREASEN H, HANSEN H, SORENSEN HT. Risk factors associated with retinopathy of prematurity (ROP) in northern Jutland, Denmark 1990-1993. *Acta Ophthalmol Scand* 1996, **74** : 306-310

O'SHEA TM, KLINEPETER KL, GOLDSTEIN DJ, JACKSON BW, DILLARD RG. Survival and developmental disability in infants with birth weights of 501 to 800 grams, born between 1979 and 1994. *Pediatrics* 1997, **100** : 982-986

OXFORD. Oxford Register of Childhood Early Impairments : annual report 1994. Oxford, 1994

PAGE JM, SCHNEEWEISS S, WHYTE HE, HARVEY P. Ocular sequelae in premature infants. *Pediatrics* 1993, **92** : 787-790

PECHEREAU A, RAFFRAY T. Functional amblyopia. Study at a military selection center. *Bull Soc Ophthalmol Fr* 1988, **88** : 899-901

PENDERGRASS TW, DAVIS S. Incidence of retinoblastoma in the United States. *Arch Ophthalmol* 1980, **98** : 1204-1210

PENNEFATHER PM, CLARKE MP, STRONG NP, COTTRELL DG, FRITZ S et coll. Ocular outcome in children born before 32 weeks gestation. *Eye* 1995, **9**: 26-30

PENNEFATHER PM, TIN W, STRONG NP, CLARKE MP, DUTTON J et coll. Refractive errors in children born before 32 weeks gestation. *Eye* 1997, **11** : 736-743

PENNEFATHER PM, CLARKE MP, STRONG NP, COTTRELL DG, DUTTON J et coll. Risk factors for strabismus in children born before 32 weeks' gestation. *Br J Ophthalmol* 1999, **83** : 514-518

PETIT-CARRIE S, SALAMON M, TISON SM, POISOT C, BOUZIGON E, STESSIN C. Health checkup for 3-to 4-year-old children : results of screening tests performed in 1999 by physicians in the Maternal and Infant Welfare program in the Gironde region. *Arch Pediatr* 2001, **8** : 588-597

PHELPS DL. Retinopathy of prematurity. *Curr Probl Pediatr* 1992, **22** : 349-371

PHELPS DL. Retinopathy of prematurity. *Pediatr Rev* 1995, **16** : 50-56

PHILLIPS J, CHRISTIANSEN SP, WARE G, LANDERS S, KIRBY RS. Ocular morbidity in very low birth-weight infants with intraventricular hemorrhage. *Am J Ophthalmol* 1997, **123** : 218-223

PIKE MG, HOLMSTROM G, DE VRIES LS, PENNOCK JM, DREW KJ et coll. Patterns of visual impairment associated with lesions of the preterm infant brain. *Dev Med Child Neurol* 1994, **36** : 849-862

POTT JW, VAN HOF-VAN DUIN J, HEERSEMA DJ, FETTER WP, SCHREUDER AM et coll. Strabismus in very low birth weight and/or very preterm children : discrepancy between age of onset and start of treatment. *Eur J Pediatr* 1995, **154** : 225-229

POWLS A, BOTTING N, COOKE RW, STEPHENSON G, MARLOW N. Visual impairment in very low birthweight children. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 1997, **76** : F82-F87 **197**

PRESLAN M, NOVAK A. Baltimore vision screening project. *Ophtalmology* 1996, **103** : 105-109

PUECH B, KOSTRUBIEC B, HACHE JC, FRANÇOIS P. Affections héréditaires de la rétine dans le Nord de la France. Dépistage hospitalier et prévalence. *Hommes et Terres du Nord* 1990, **2**: 109-116

PUECH B, KOSTRUBIEC B, HACHE JC, FRANÇOIS P. Epidémiologie et prévalence des principales dystrophies rétinienne héréditaires dans le Nord de la France. *JFr Ophtalmol* 1991, **14** : 153-164

QUERE MA, PECHEREAU A, LAVENANT F. Current epidemiology of strabismic amblyopia in France. *J Fr Ophtalmol* 1985, **8**: 487-496

QUINN GE, DOBSON V, REPKA MX, REYNOLDS J, KIVLIN J et coll. Development of myopia in infants with birth weights less than 1251 grams. The Cryotherapy for Retinopathy of Prematurity Cooperative Group. *Ophthalmology* 1992, **99** : 329-340

QUINN GE, DOBSON V, KIVLIN J, KAUFMAN LM, REPKA MX et coll.. Prevalence of myopia between 3 months and 5 1/2 years in preterm infants with and without retinopathy of prematurity. Cryotherapy for Retinopathy of Prematurity Cooperative Group. *Ophthalmology* 1998, **105** : 1292-1300

RAHI JS, DEZATEUX C. Epidemiology of visual impairment in Britain. *Arch Dis Child* 1998, **78** : 381-386

REZAIGUIA F, HELFTER MA, GRUMBACH B, TONDRE M, GOTTENKIENE S et coll. Expérience de 10 années de dépistage des troubles visuels dans les écoles maternelles du Bas-Rhin. *Bull SocOphtalmologie Fr* 1994, **94** : 469-477

Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal (RHEOP) : Rapport de 12 ans d'enregistrement, 2001

RICCI B. Refractive errors and ocular motility disorders in preterm babies with and without retinopathy of prematurity. *Ophthalmologica* 1999, **213** : 295-299

RIISE R, FLAGE T, HANSEN E, ROSENBERG T, RUDANKO SL et coll. Visual impairment in Nordic children. I. Nordic registers and prevalence data. *Acta Ophthalmol (Copenh)* 1992a, **70** : 145-154

RIISE R, FLAGE T, HANSEN E, ROSENBERG T, RUDANKO SL et coll. Visual impairment in Nordic children. IV. Sex distribution. *Acta Ophthalmol (Copenh)* 1992b, **70** : 605-609

RIISE R. Nordic registers of visually impaired children. *Scand J Soc Med* 1993, **21** : 66-68

RIISE R, FLAGE T, HANSEN E, ROSENBERG T, RUDANKO SL et coll. Visual impairment due to retinopathy of prematurity in Nordic children. *Acta Ophthalmol Suppl* 1993, **210** : 9-11

ROBINSON GC, JAN JE. Acquired ocular visual impairment in children. 1960-1989. *Am J Dis Child* 1993, **147** : 325-328

ROBINSON R, O'KEEFE M. Follow-up study on premature infants with and without retinopathy of prematurity. *Br J Ophthalmol* 1993, **77** : 91-94

ROGERS M. Vision impairment in Liverpool : prevalence and morbidity. *Arch Dis Child* <sup>198</sup> 1996, **74** : 299-303

ROIZEN NJ, METS MB, BLONDIS TA. Ophthalmic disorders in children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1994, **36** : 594-600

ROSENBERG T, FLAGE T, HANSEN E, RUDANKO SL, VIGGOSSON G et coll. Visual impairment in Nordic children. II. Aetiological factors. *Acta Ophthalmol (copenh)* 1992, **70** : 155-164

ROTHOVA A. Ocular involvement in toxoplasmosis. *Br J Ophthalmol* 1993, **77** : 371-372

RUBENFELD M, ABRAMSON DH, ELLSWORTH RM, KITCHIN FD. Unilateral vs. bilateral retinoblastoma. Correlations between age at diagnosis and stage of ocular disease. *Ophthalmology* 1986, **93** : 1016-1019

SANN L, BOURGEOIS J, STEPHANT A, PUTET G. Etude d'une population de 490 prématurés de moins de 31 semaines : Mortalité et développement vers 2 ans. *Rev Fr Gynécol Obstét* 1999, **94** : 500-510

SAW SM, KATZ J, SCHEIN OD, CHEW SJ, CHAN TK. Epidemiology of myopia. *Epidemiol Rev* 1996, **18** : 175-187

SCHALIJ-DELFOS NE, ZIJLMANS BLM, CATS BP. Towards a universal approach for screening of Retinopathy of Prematurity (ROP). *Doc Ophthalmol* 1996, **92** : 137-144

SCHALIJ-DELFOS NE, CATS BP. Retinopathy of prematurity : the continuing threat to vision in preterm infants. Dutch survey from 1986 to 1994. *Acta Ophthalmol Scand* 1997, **75** : 72-75

SOUKEN P, PETRIE A, DREW K. Promotion of visual development of severely visually impaired babies : evaluation of a development based program. *Dev Med Child Neurol* 1991, **33** : 320-335

SPARKES RS, MURPHREE AL, LINGUA RW, SPARKES MC, FIELD LL et coll. Gene for hereditary retinoblastoma assigned to human chromosome 13 by linkage to esterase D. *Science* 1983, **219** : 971-973

STANNARD KP, MUSHIN AS, GAMSU HR. Screening for retinopathy of prematurity in a regional neonatal intensive care unit. *Eye* 1989, **3**: 371-378

STAYTE M, JOHNSON A, WORTHAM C. Ocular and visual defects in a geographically defined population of 2-year-old children. *Br J Ophthalmol* 1990, **74** : 465-468

STAYTE M, REEVES B, WORTHAM C. Ocular and vision defects in preschool children. *Br J Ophthalmol* 1993, **77** : 228-232

STEWART-BROWN SL, HASLUM MN. Partial sight and blindness in children of the 1970 birth cohort at 10 years of age. *J Epidemiol Community Health* 1988, **42** : 17-23

STOLL C, ALEMBIK Y, DOTT B, ROTH MP. Epidemiology of congenital eye malformations in 131,760 consecutive births. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1992, **13** : 179-186

SUTTON L, BAJUK B. Population-based study of infants born at less than 28 weeks' gestation in New South Wales, Australia, in 1992-3. New South Wales Neonatal Intensive Care Unit Study Group. *Paediatr Perinat Epidemiol* 1999, **13** : 288-301

THOMPSON JR, WOODRUFF G, HISCOX FA, STRONG N, MINSHULL C. The incidence and prevalence of amblyopia detected in childhood. *Public Health* 1991, **105** : 455-462

THOUVENIN D, LEGAVRE L, BOURDIOL AM, ARNE JL. Retinopathy in premature infants. Present value of surveillance of premature and newborn infants at risk. *J Fr Ophtalmol* 1992, **15** : 191-197 <sup>199</sup>

TSIARAS WG, PUESCHEL S, KELLER C, CURRAN R, GIESSWEIN S. Amblyopia and visual acuity in children with Down's syndrome. *Br J Ophthalmol* 1999, **83** : 1112-1114

TUPPURAINEN K, HERRGARD E, MARTIKAINEN A, MANTYJARVI M. Ocular findings in prematurely born children at 5 years of age. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 1993, **231** : 261-266

VAN DEN HOUT BM, EKEN P, VAN DER LINDEN D, WITTEBOL-POST D, ALEMAN S et coll. Visual, cognitive, and neurodevelopmental outcome at 5 [half] years in children with perinatal haemorrhagic-ischaemic brain lesions. *Dev Med Child Neurol* 1998, **40** : 820-828

VERIN P, FRITSCH D, GAUTHIER L, PUILLANDRE E. Etiologies de la malvoyance infantile. *Ann Pediatr* 1989, **36** : 113-116

WHITMORE WG. Congenital and developmental myopia. *Eye* 1992, **6**: 361-365

WOODHOUSE JM, PAKEMAN VH, CREGG M, SAUNDERS KJ, PARKER M et coll. Refractive errors in young children with Down syndrome. *Optom Vis Sci* 1997, **74** : 844-851

## Déficits visuels héréditaires et dépistage

Une enquête réalisée il y a quelques années dans les instituts de déficients visuels montrait que dans deux tiers à trois quarts des cas, le déficit visuel relevait de facteurs héréditaires (Feingold et coll., 1976).

Les déficits visuels héréditaires du jeune enfant résultent de l'atteinte isolée ou associée des différentes structures oculaires. Les différentes catégories de déficit décrits ici sont présentées dans le tableau 14.I.

**Tableau 14.I : Déficiences visuelles héréditaires du jeune enfant**

### Catégories de déficiences Maladies

Anomalies de taille du globe oculaire

Anomalies de la chambre antérieure de l'œil

Cataractes congénitales

Rétinoblastome

Décollements rétiniens congénitaux

Dystrophies rétinienne

Atrophies optiques

Troubles de la réfraction

Albinismes

Anophtalmies

Microophtalmies

Dystrophies cornéennes

Aniridie

Glaucomes congénitaux et juvéniles

Décollement par dégénérescence kystique de la rétine  
(rétinoschisis)

Décollement rétinien total : maladie de Norrie

Amaurose congénitale de Leber

Maladie de Stargard

Rétinopathies pigmentaires

Forme dominante autosomique

Forme récessive autosomique

Myopie forte de l'enfant

Oculo-cutanés

Oculaire pur

Anomalies de taille du globe oculaire

## Classification

Etymologiquement, le terme « anophtalmie » désigne une absence d'œil, mais une absence apparente d'œil ne signifie pas toujours qu'il n'existe pas et l'anophtalmie répond en fait à une définition histologique : absence complète de tout rudiment neuroectodermique. Trois types d'anophtalmie sont habituellement individualisés :

- l'anophtalmie primaire, exceptionnelle, résultant de l'absence d'induction de la vésicule optique à la 3<sup>e</sup> semaine de vie intra-utérine. Elle se dépiste toujours à l'échographie prénatale<sup>21</sup> par la mise en évidence d'une hypoplasie majeure du globe oculaire ;

- l'anophtalmie secondaire, consécutive à l'absence ou à une malformation du cerveau antérieur. Elle est exceptionnellement viable ;

- l'anophtalmie dégénérative résultant de l'arrêt du développement d'une vésicule optique normalement induite et s'atrophiant secondairement. C'est en fait le premier stade des microphthalmies et l'examen histologique retrouve des éléments ectodermiques, tandis que l'imagerie par résonnance magnétique visualise un reliquat de canal optique.

Les microphthalmies sont beaucoup plus fréquentes que les anophtalmies, qui sont exceptionnelles, puisqu'elles concernent environ une naissance sur 6 500 (Warburg, 1993). Elles désignent un « petit œil » et sont également de plusieurs types :

- les microphthalmies avec œil kystique, qui résultent de la non-invagination de la vésicule optique primitive à la 4<sup>e</sup> semaine de vie intra-utérine. La taille de l'œil est variable, allant de l'anophtalmie apparente à un globe de petite taille ;

- les microphthalmies colobomateuses, de loin les plus fréquentes, dues à un défaut de fermeture de la fente embryonnaire à la 7<sup>e</sup> semaine de vie intra-utérine. La taille de l'œil est variable, allant de l'anophtalmie apparente au simple colobome irien ou chorioretinien sans réduction de taille, visible par échographie prénatale du globe oculaire ;

- les microphthalmies non colobomateuses, qui se constituent après fermeture de la fente embryonnaire, soit après la 7<sup>e</sup> semaine de vie intra-utérine. Elles peuvent être pures (simple réduction du globe oculaire dont les éléments ne sont pas malformés), compliquées d'autres anomalies oculaires (dystrophies cornéennes, cataracte, persistance de la membrane pupillaire, du vitré primitif, dysplasie rétinienne...), ou bien encore compliquées d'anomalies viscérales diverses, entrant alors dans le cadre des polymalformations.

21. Le contrôle échographique du développement de l'œil au cours de la grossesse concerne essentiellement la présence et la taille des globes, la clarté des cristallins et l'aspect du vitré.

## Déterminisme génétique

Il existe de très nombreux modèles animaux de microphthalmie et d'anophtalmie permettant d'identifier les premiers gènes responsables de ces malformations. Tous sont des gènes homéotiques, c'est-à-dire porteurs de séquence d'ADN très conservée (homéobox) et impliqués dans le développement de l'embryon. Ce sont des facteurs de transcription codant pour des protéines du développement oculaire pur ou du développement oculocérébral (exemple du gène PAX6, Freund et coll., 1996 ; Graw, 1996 ; Prasser et van Heyningen, 1998 ; Jean et coll., 1998 ; Wawersik et Mass, 2000).

Aucun gène d'anophtalmie humaine n'a pu être identifié, compte tenu de la rareté de cette malformation chez l'homme. En revanche, les différents modes de transmission héréditaire ont été décrits pour les microphthalmies chez l'homme (tableau 14.II) :

- dominant autosomique, de loin le plus fréquent. Il existe une forte hétérogénéité génétique. Deux régions chromosomiques ont d'ores et déjà été repérées : 11p13 (Othman et coll., 1998) et 15q12-q15 (Morle et coll., 2000) ;
- récessif autosomique, plus rare, également hétérogène. Deux régions chromosomiques, 14q32 (Bessant et coll., 1998) et 14q24, avec mutations identifiées de l'homéogène CHX10 (*C elegans* ceh 10 homeodomain-containing homo-log) (Percin et coll., 2000) ;
- récessif lié à l'X, encore plus rare. Il faut penser au syndrome de Lenz associant une microphthalmie asymétrique et une dysmorphie faciale évocatrice, dont le gène responsable est localisé en Xp22.3 (Wittwer et coll., 1996).

**Tableau 14.II : Atteintes génétiques dans les microphthalmies**

Mode de transmission	Localisation chromosomique	Gène
Dominant autosomique	11p	
	15q12-q15	
Récessif autosomique	14q32	
	14q24	

Mutations de l'homéogène *CHX10*

Récessif lié à l'X (syndrome de Lenz) Xp22.3

## Anomalies de la chambre antérieure de l'œil

Ces anomalies concernent essentiellement des malformations de la cornée ou de l'iris.

### Dystrophies cornéennes

Elles désignent l'apparition d'opacités cornéennes bilatérales, primitives, congénitales ou tardives, stationnaires ou progressives, qui ne s'accompagnent d'aucun phénomène inflammatoire ou vasculaire. De très nombreuses variantes anatomiques ont été décrites, entraînant une grande confusion. Il fallut attendre que Munier, par ses travaux à Lausanne en

1994, clarifie un peu la situation en mettant en évidence un locus unique sur le chromosome 5q31 pour les dystrophies grillagées et faviculaires (Stone et coll., 1994a). En 1997, les travaux du même groupe aboutirent à l'identification d'un gène unique (BIGH3 pour *human transforming growth factor B induced gene*) et à la mise en évidence de mutations spécifiques de la kératoépithéline (protéine produite par BIGH3), avec des corrélations génotype-phénotype très fortes (Munier et coll., 1997). Ainsi, l'hypermutableté des zones codant pour deux acides aminés arginine en position 124 et 555 est à l'origine de la grande majorité des dystrophies liées à BIGH3 : arginine pour cystéine (R124C) ou histidine (R124H) en position 124 dans les dystrophies grillagées et d'Avellino, respectivement, et arginine pour tryptophane (R555W) en position 555 dans les dystrophies granulaires (c'est-à-dire Groenouw type I) et de « Reis-Bücklers » en rayon de miel (c'est-à-dire Thiel-Behnke), respectivement (Korvatska et coll., 1998 ; Okada et coll., 1998a).

Tout récemment, la littérature s'est enrichie de l'identification de nouvelles mutations BIGH3 responsables d'autres entités dystrophiques cornéennes : arginine pour leucine (R124L) en position 124 dans la dystrophie de « Reis-Bücklers » géographique, et proline pour thréonine (P501T) dans la dystrophie grillagée type IIIA. Enfin, les phénotypes correspondant aux mutations R124H et R555W à l'état homozygote viennent également d'être décrits (Yamamoto et coll., 1998 ; Mashima et coll., 1997 ; Okada et coll., 1998b).

En élucidant l'étiologie des différentes dystrophies cornéennes, la génétique moléculaire est donc en passe d'en disséquer la physiopathologie et d'en révolutionner le traitement et la prophylaxie. Au-delà des applications en faveur des patients atteints de dystrophies de la cornée, c'est toute la physiologie cornéenne qui va bénéficier de ces découvertes. En attendant, la description des corrélations entre génotype et phénotype fournit une base nosologique solide et une aide au diagnostic, qu'il soit présymptomatique ou non.

## **Aniridie**

Cette dénomination désigne étymologiquement une absence d'iris, presque toujours incomplète, puisqu'on visualise la présence de vestiges iriens à la gonioscopie. L'aniridie résulterait d'un arrêt du développement de la cupule optique vers la 11<sup>e</sup>-12<sup>e</sup> semaine de vie intra-utérine. Elle s'associe à une hypoplasie de la fovea, expliquant la mauvaise vision des enfants porteurs de cette malformation, et elle se complique de glaucome (dans plus de 50 % des cas) et de cataracte.

Elle est la plupart du temps isolée, et se transmet toujours comme un caractère dominant autosomique. En dépit de son hétérogénéité clinique, l'aniridie isolée est une affection homogène sur le plan génétique. Il existe un locus unique sur le chromosome 11p13 (Davis et coll., 1989) et, grâce à l'existence de plusieurs modèles animaux, notamment la drosophile *eyeless* et la souris *small eye*, le gène *PAX6* a été identifié à l'origine de l'aniridie humaine (Hanson et coll., 1993 ; Prosser et coll., 1998). Il s'agit d'un facteur de transcription à homéodomaine, très conservé dans toutes les espèces. De très nombreuses mutations ont été identifiées, autorisant le diagnostic prénatal de l'affection dans les familles à risque.

L'aniridie peut être associée à plusieurs malformations pour constituer le syndrome WAGR (*Wilms tumor, Aniridia, Genital anomalies, mental Retardation*). Il s'agit d'un syndrome dit « de gènes contigus » dû à une microdélétion chromosomique. Sporadique, le syndrome WAGR est affirmé ou infirmé par hybridation chromosomique, en utilisant une sonde fluorescente du gène *PAX6*. Cette recherche doit être effectuée chez tout nouveau-né porteur d'une aniridie :

une délétion de la région *PAX6* imposera en effet une surveillance par échographies rénales répétées à la recherche d'un néphroblastome (tumeur de Wilms) (Drechsler et coll., 1994).

## **Glaucomes congénitaux**

Les glaucomes congénitaux peuvent être primaires ou secondaires, selon l'anomalie du développement oculaire dont ils résultent.

### ***Glaucome congénital primaire***

Celui-ci résulte d'un arrêt du développement de l'angle iridocornéen à un stade correspondant au 6<sup>e</sup> mois de la vie intra-utérine, qui s'accompagne d'une persistance, au niveau de l'angle, d'un tissu mésodermique embryonnaire. Le glaucome congénital primaire se transmet comme un caractère récessif autosomique et la consanguinité, fréquente dans les familles où est retrouvée cette malformation peu rare, a depuis longtemps suggéré une forte hétérogénéité génétique. Deux loci ont été récemment identifiés: *GLC3A* sur le chromosome 2p21 (Sarfarazi et coll., 1995) et *GLC3B* sur le chromosome 1p36 (Akarsu et coll., 1996). *GLC3A* code pour la cytochrome oxydase P450 de type 1B1 (CYP1B1). Plusieurs études ont montré que les mutations de ce gène rendaient compte dans deux tiers des cas des glaucomes congénitaux primaires, améliorant grandement le conseil génétique dans les familles à risque et autorisant le diagnostic prénatal de la malformation lorsque les mutations de CYP1B1 ont été identifiées chez un enfant atteint (Bejjani et coll., 1998).

### ***Glaucomes secondaires juvéniles***

Trois stades de gravité sont décrits : embryotoxon postérieur, anomalie d'Axenfeld et anomalie de Rieger. Le syndrome de Rieger est hétérogène sur le plan génétique. Deux loci différents ont été identifiés : RIEG1 sur le chromosome 4q25 correspondant au gène *PITX2* codant la *solurichin* (Héon et coll., 1995 ; Alward et coll., 1998) et *RIEG2*, en 13q14 (Phillips et coll., 1996), dont le gène est encore inconnu. Un troisième gène (*FKLH7*) codant une protéine dénommée *fork head homolog-like 7* a été identifié plus récemment **205**

(Mears et coll., 1998) (tableau 14.III). Les deux gènes identifiés ne couvrent pas l'ensemble des cas, mais pour les patients chez lesquels une mutation a été retrouvée, ces progrès moléculaires améliorent le conseil génétique et autorisent le diagnostic prénatal.

### **Tableau 14.III : Gènes en cause dans les glaucomes congénitaux**

Type de glaucome Localisation chromosomique Locus Gène Protéine

Congénital primaire	2p21	GLC3A
	1p36	GLC3B
Anomalie de Rieger	4q25	
(secondaire juvénile)	6p25	

*CYP1B1*

RIEG1 RIEG2

*Solurchin Forkhead homolog-like 7*

## Cataractes congénitales

Elles sont fréquentes et extrêmement hétérogènes sur le plan clinique et étiologique. Si les cataractes congénitales génétiquement déterminées sont sans aucun doute majoritaires, il n'en faut pas moins négliger toutes les phénocopies<sup>22</sup>, qu'elles soient d'origine toxique (intoxication à la warfarine), anoxique (prématurité, souffrance anté-néonatale) ou virale (rubéole, toxoplasmose, infection par un cytomégalovirus, varicelle).

Lorsqu'elles sont héréditaires, les cataractes congénitales peuvent être isolées, ou associées à d'autres malformations oculaires ou à des anomalies pluriviscérales et entrer ainsi dans le cadre de très nombreux syndromes polymalformatifs.

S'agissant des cataractes héréditaires isolées, tous les modes de transmission ont été décrits : le plus fréquemment dominant autosomique, extrêmement hétérogène, plus rarement récessif autosomique ou récessif lié à l'X. Dans ce dernier cas, il faut penser au syndrome de Nance-Horan qui associe une cataracte et des anomalies dentaires, lesquelles peuvent passer inaperçues si on ne les recherche pas de manière systématique. Pourtant, la localisation précise du gène responsable en Xp22 (Toutain et coll., 1997) facilite grandement le conseil génétique. Pour toutes les autres formes et notamment pour les cas sporadiques, la mise en évidence de 18 loci différents et l'identification de sept gènes au cours des dernières années (Hejtmancik, 1998) ne peuvent constituer une aide pour le conseil génétique. Toutefois, le diagnostic anténatal des cataractes congénitales isolées n'est pratiquement jamais demandé. Il ne serait d'ailleurs pas justifié en raison des progrès thérapeutiques considérables effectués dans le traitement précoce de cette malformation.

22. Phénotypes imitant un phénotype d'origine génétique, mais dus à une cause non héréditaire.

## Décollements rétiniens congénitaux

Ne seront abordés que le décollement par dégénérescence kystique de la rétine (rétinoschisis) et le décollement rétinien total (maladie de Norrie), en raison des progrès génétiques réalisés dans l'étude de ces deux affections au cours des dernières années.

### Rétinoschisis juvénile lié à l'X

L'hérédité du rétinosischisis juvénile est toujours récessive, liée au chromosome X, atteignant seulement les garçons dans la branche maternelle d'une famille. Les femmes conductrices ne souffrent d'aucun trouble visuel et ont généralement un fond d'œil normal. Néanmoins, des lésions rétiniennes périphériques comparables à celles des garçons atteints sont parfois retrouvées. L'expression et la pénétrance de cette affection sont de 100 % pour la maculopathie et variables pour les lésions rétiniennes et vitréennes périphériques.

Le gène responsable, *RS*, a été localisé en Xp22 (Sieving et coll., 1990) et identifié. Il code pour une protéine dont la fonction est à ce jour encore inconnue (Sauer et coll., 1997). Cependant, ces progrès ont permis une amélioration du conseil génétique en permettant la

reconnaissance des femmes conductrices et en autorisant (toutefois assez rarement) le diagnostic prénatal de cette affection.

### **Maladie de Norrie**

Longtemps appelée pseudogliome en raison de la visualisation d'une masse blanche rétrocrystallinienne, la maladie de Norrie est une dysplasie rétinienne précoce entraînant fréquemment un décollement rétinien congénital total *in utero*. Cette dysplasie rétinienne est un signe constant et entraîne dans tous les cas une malvoyance profonde ou une cécité précoce ; elle se trouve, de plus, associée dans un tiers des cas à une surditéevolutive et dans deux tiers des cas à un retard mental.

Cette affection est homogène sur le plan génétique, se transmettant, à l'instar du rétinoblastome, comme un caractère récessif lié à l'X. Les femmes conductrices ont un examen ophtalmologique strictement normal. Le gène, localisé de longue date sur la région centromérique du chromosome X, en Xp11.1 (Gal et coll., 1985), est identifié. La protéine NDD a une fonction inconnue (Meindl et coll., 1992), mais le gène de petite taille (deux exons codants) a apporté une aide considérable au conseil génétique (reconnaissance des femmes conductrices) et a permis le diagnostic prénatal de cette affection dans les familles à risque.

### **Dystrophies réiniennes de l'enfant**

Ces affections constituent une des grandes causes de malvoyance de l'enfant (au moins 30 % des enfants scolarisés dans les instituts pour déficients visuels) (Feingold et coll., 1976). Les dystrophies réiniennes représentent une famille disparate de désordres visuels aux multiples tableaux cliniques, aux degrésde sévérité très variables mais évoluant tous inéluctablement, plus ou moins lentement, vers une réduction de l'acuité visuelle.

Le déterminisme génétique de ces affections est connu depuis plus d'un siècle. De nombreuses études ont souligné l'hétérogénéité des affections réiniennes (dans leur symptomatologie, leur évolutivité et leur pronostic) et tous les modes de transmissions ont été décrits. Depuis une trentaine d'années, des classifications cliniques minutieuses ont conduit à la localisation puis l'identification des gènes responsables de ces maladies. Le décryptage de ces lésions génétiques permet progressivement d'identifier les protéines absentes ou altérées et de connaître leur localisation cellulaire fine. Ainsi, le mécanisme réel de survenue de toutes ces affections est de mieux en mieux compris, ce qui ouvre la porte à des protocoles thérapeutiques ciblés et prometteurs. Les affections les plus graves et pour lesquelles des progrès considérables ont été effectués sont décrites ici.

### **Amaurose congénitale de Leber**

Décrite en 1869 par Leber, l'amaurose congénitale de Leber (ACL) est la forme la plus précoce et la plus grave de toutes les dystrophies réiniennes héréditaires. C'est une maladie récessive autosomique qui se distingue facile-ment des autres rétinopathies par son début dès la naissance ou dans les tous premiers mois de vie, et par le tableau clinique d'un nouveau-né ou d'un nourrisson aveugle (Leber, 1869). L'hétérogénéité génétique de l'ACL a été suspectée depuis fort longtemps par l'observation d'enfants indemnes nésde deux parents atteints (tableau 14.IV).

En 1995, un premier locus (LCA1) a été localisé sur le bras court du chromosome 17 (17p13.1) (Camuzat et coll., 1995 ; Camuzat et coll., 1996) et, en 1996, les premières mutations causales ont été identifiées dans le gène *RetGCI* codant une guanylate cyclase spécifique des photorécepteurs (Perrault et coll., 1996 ; Perrault et coll., 2000). Les mutations sur ce gène rendent compte d'environ 20 % des cas d'ACL (Perrault et coll., 1999a). Le produit du gène *RetGCI* permet la conversion de la guanidine triphosphate (GTP) en guanidine monophosphate cyclique (GMPc) dans la rétine, après la phase d'hyperpolarisation membranaire liée à la stimulation lumineuse. Les mutations de *RetGCI* abolissent la production de GMPc dans les photorécepteurs, interdisant leur retour à l'état d'obscurité : ceci conduit à une situation équivalente à celle de photorécepteurs exposés constamment à la lumière (Rozet et coll., 2001).

**Tableau 14.IV : Hétérogénéité génétique de l'amaurose congénitale de Leber**

Année Localisation Locus Gène\* Protéine Conséquences chromosomique

1995-1996	17p13.1	LCA1	<i>RetGCI</i>	Guanylate cyclase	Atteinte congénitale gravissime des cônes, non évolutive
1997	1p31	LCA2	<i>RPE65</i>	Isomérase ?	Atteinte sévère précoce des bâtonnets, évolutive
1999			<i>CRX</i>	CRX (protéine à homéodomaine)	
2000	17p13.1		<i>AILP1</i>		
2001	14q11		<i>RPGRIP1</i>	<i>Retinitis pigmentosa</i> <i>GTPase regulator</i> <i>interacting protein 1</i>	
	1q31		<i>CRB1</i>	<i>Crumbs homolog 1</i>	

CRX : *Cone rod homeobox* ; AILP1 : *Arylhydrocarbon interacting protein like 1*

En 1997, un second locus (LCA2) sur le chromosome 1p31 fut proposé après l'identification de mutations dans le gène *RPE65* chez deux germains atteints d'ACL (Marlhens et coll., 1997). Ce gène fut également impliqué dans les dystrophies réiniennes sévères de l'enfance et il rend compte d'environ 7 % des cas d'ACL (Perrault et coll., 1999a). *RPE65* est le premier gène spécifique de l'épithélium pigmentaire identifié, et il a été récemment suggéré qu'il pourrait coder pour l'isomérase responsable de la conversion de rétinol touttrans en rétinol 11-cis, lequel après oxydation en rétinol se liera à l'opsine dans les bâtonnets pour former la rhodopsine. Ces données suggèrent que les mutations du gène *RPE65* pourraient

entraîner une production altérée de rhodopsine, conduisant à une situation équivalente à celle de photorécepteurs maintenus constamment à l'obscurité (Hamel, 1998).

L'implication de deux gènes différents dans le même désordre visuel a incité à reprendre scrupuleusement l'histoire clinique de tous les patients à la recherche de corrélations génotype-phénotype. Les résultats de cette étude démontrent sans ambiguïté que l'ACL liée à des mutations du gène *RetGCI* peut être reliée à une atteinte gravissime des cônes dès la naissance et représente, de ce fait, une *cone-rod dystrophy* congénitale et non évolutive. À l'inverse, l'ACL liée à des mutations du gène *RPE65* peut être considérée comme l'extrémité d'un spectre de maladies répondant à la définition des rétinites pigmentaires graves de la première enfance et représentent, de ce fait, une *rod-cone dystrophy* précoce, sévère et évolutive (amélioration puis aggravation). Ces corrélations sont d'une grande importance, d'une part pour anticiper le pronostic devant un nouveau-né aveugle et, d'autre part, pour orienter le génotypage des patients plus âgés (Perrault et coll., 1999b).

Un troisième gène responsable de cas d'ACL a été identifié en 1999 : le gène *CRX* (*cone-rod homeobox*) (Freund et coll., 1998 ; Swaroop et coll., 1999) code pour une protéine de 299 acides aminés similaire aux protéines à homéodomaines OTX (*orthodenticle homeobox*)1 et OTX2. CRX est vraisemblablement un facteur de transcription spécifique des photorécepteurs jouant un rôle crucial dans leur différenciation. Minoritaire, ce gène rendrait compte de moins de 2 % des cas d'ACL (Perrault et coll., 1999a). En 2000, un quatrième gène, localisé à proximité très étroite de *RetGCI* sur le chromosome 17p13.1, a été identifié : le gène *AIP1* codant pour l'*arylhydrocarbon interacting protein like 1* (Sohocki et coll., 2000a et b). Ce gène rend compte d'environ 7 % des cas d'ACL (Perrault et coll., 1999a). Enfin, deux autres gènes viennent d'être identifiés : *RPGRIP1* sur le chromosome 14q11 (6 % des cas environ) (Dryja et coll., 2001 ; Gerber et coll., 2001) et *CRB1* sur le chromosome 1q31 (7 % des cas environ) (Lotery et coll., 2001). Ces six gènes couvrent 45 % des cas d'ACL.

L'hétérogénéité génétique de l'ACL n'est donc plus à démontrer. Le fait le plus remarquable est que les six gènes identifiés codent pour des protéines impliquées dans des mécanismes physiopathologiques extrêmement différents, ce qui rend nécessaire l'identification des gènes déficitaires dans cette maladie afin de mieux la comprendre. En outre, un certain nombre de gènes responsables d'ACL semblent également être en cause dans les rétinites pigmentaires moins précoces. L'ACL pourrait alors, dans certains cas, être l'extrémité d'un spectre de gravité des dystrophies rétinienne, avec en corollaire une porte ouverte sur toutes les thérapeutiques expérimentées pour ces dernières. Il est donc vraisemblable qu'il existera pour cette redoutable cécité néonatale un grand nombre d'abord thérapeutiques dépendant à la fois du mécanisme physiologique incriminé et de la précocité des lésions anatomiques.

Ainsi en est-il d'une expérience de thérapie génique menée tout récemment. Aguirre et coll. (1998) ont identifié l'anomalie génétique à l'origine de la dystrophie rétinienne décrite par Narfstrom en 1989 chez des chiens Briards originaires de Suède : une délétion homozygote de 4 paires de bases dans le gène *RPE65* (impliqué dans 7 % des cas d'amaurose congénitale de Leber chez l'homme) conduit à la troncature de la protéine codée. Tout récemment, Acland et coll. (2001) ont utilisé un adénovirus associé (AAV) contenant l'ADN complémentaire du gène *RPE65* sauvage afin d'évaluer l'efficacité d'une thérapie génique chez les chiens atteints. Ainsi, l'œil droit de quatre chiens âgés de 4 mois a été traité par injection dans l'espace sous-rétinien d'AAV recombinant. Trois mois seulement après l'injection, un comportement compatible avec une vision de l'œil droit était noté chez ces animaux, en accord avec

l'amélioration significative de la réponse électrorétinographique (ERG) enregistrée pour cet œil. Aujourd'hui, après neuf mois de traitement, il semble que cette amélioration s'accroisse encore. Ce phénomène pourrait s'expliquer par une intégration lentement progressive de l'adénovirus recombinant dans la rétine. Bien que prometteurs, ces travaux n'en soulèvent pas moins des interrogations auxquelles il faudra répondre avant que ne puissent être engagés les premiers essais cliniques chez l'homme. L'adénovirus recombinant utilisé dans ces expériences ne permet pas, à l'heure actuelle, de restreindre l'expression de *RPE65* aux seules cellules de l'épithélium pigmentaire ; l'injection dans l'espace sous-rétinien conduit à un phénomène de transduction visuelle : quel sera le devenir de ces photorécepteurs à long terme ? Qu'en est-il de la dissémination et de l'expression de l'AAV recombinant dans les fluides et les organes après injection sous-rétinienne ? Comment le système immunitaire répondra-t-il ? Il faut également ne pas sous-estimer la possibilité d'une intégration aléatoire de l'AAV recombinant dans le génome, avec risque de survenue d'un processus de carcinogenèse. Néanmoins, en dépit de ces questions importantes à résoudre, cette première expérience réussie de thérapie génique dans un modèle de dystrophie rétinienne suscite un formidable espoir chez les patients et leurs familles.

Au surplus, au cours des cinq dernières années, c'est dans le domaine de la prévention que les progrès génétiques ont été les plus marquants pour l'ACL, puisque plus d'une dizaine de diagnostics prénatals ont été réalisés, permet-tant, dans plus de trois grossesses sur quatre, la naissance d'un enfant indemne qui, très probablement, n'aurait pas eu lieu sans cette possibilité de dépistage *in utero* (Porto et coll., 2001).

### **Maladie de Stargardt**

Cette affection décrite par Stargardt au début du 20<sup>e</sup> siècle est une dystrophie maculaire pure caractérisée par la survenue brutale entre 7 ans et 12 ans d'une baisse importante de l'acuité visuelle, d'évolution rapide, transformant en quelques mois ces enfants en amblyopes profonds (Stargardt, 1909). C'est la cause la plus fréquente de dégénérescence maculaire de l'enfant. Elle correspond à 10 % environ de l'ensemble des dystrophies rétinienne (Kaplan et coll., 1990).

La maladie de Stargardt est récessive autosomique dans 99 % des cas. De rares cas en dominance ont été rapportés, mais touchent plutôt l'adulte (Stone et coll., 1994 ; Zhang et coll., 1994). À la différence de la majorité des dystrophies rétinienne, la maladie de Stargardt est homogène sur le plan génétique, mais très hétérogène sur le plan clinique. Le gène unique responsable a été localisé en 1p22.1 (Kaplan et coll., 1993) et identifié (Allikmets et coll., 1997). Il s'agit du gène *ABCR* codant pour l'*ATP-binding cassette retinal*, appartenant à la grande famille des transporteurs ABC.

Il a été démontré par de nombreuses études de très fortes corrélations entre le génotype et le phénotype : la nature et la place des mutations dans le gène peuvent rendre compte de la maladie de Stargardt de l'enfant, de la forme plus tardive de l'adulte jeune, de certains cas de rétinopathie pigmentaire ou de dystrophie mixte des cônes et des bâtonnets (Gerber et coll., 1998 ; Rozet et coll., 1998 ; Rozet et coll., 1999). Le gène *ABCR* est donc un gène majeur dans le fonctionnement rétinien, apportant une compréhension nouvelle de certains désordres visuels héréditaires. La fréquence des sujets hétérozygotes dans la population est de l'ordre de 2 %, expliquant la récurrence de la maladie dans certaines branches collatérales d'une famille à risque (Maugeri et coll., 2000).

De nombreux protocoles thérapeutiques sont expérimentés pour les dystrophies rétiniennes reliées au gène *ABCR*, qu'il s'agisse de thérapie génique et cellulaire ou d'approches pharmacologiques nouvelles.

### **Dystrophie maculaire vitelliforme**

La dystrophie vitelliforme, ou maladie de Best, est une maculopathie bilatérale congénitale transmissible selon le mode autosomique dominant. Sa pénétrance est importante mais son expressivité variable. Le gène de cette affection (*VMD2*) est localisé en 11q13.

### **Rétinopathies pigmentaires de l'enfant**

Différents modes de transmission sont reconnus pour ce groupe de maladies :

autosomique dominant (20 % des cas), autosomique récessif (20 % des cas), récessif lié à l'X voire dominant lié à l'X (15 % des cas), et plus exceptionnellement digénique. Dans toutes les séries de patients, environ 45 % des cas restent sporadiques (Kaplan et coll., 1990). Sur le plan moléculaire, les rétinopathies pigmentaires constituent un modèle d'hétérogénéité moléculaire indiscutable. En effet, à l'heure actuelle, près d'une centaine de gènes ont été localisés, dont presque 50 % sont identifiés et répertoriés dans différentes banques de données (*Genatlas* ; *Online mendelian inheritance in man*, Omim ;

*Retinal information network*, Retnet). Les connaissances concernant le déterminisme moléculaire de ces affections sont encore partielles, mais ont indéniablement bénéficié des progrès spectaculaires de la biologie moléculaire.

L'hétérogénéité des rétinopathies pigmentaires reflète la complexité du fonctionnement des cellules photoréceptrices et des cellules de l'épithélium pigmentaires, dont de nombreuses protéines assurent le maintien et la fonction de transduction visuelle. Plusieurs gènes codant pour des protéines de la cascade de la transduction visuelle ou intervenant dans la structure ou le fonctionnement de ce couple cellulaire, ou encore dans le trafic et le transport intracellulaire, sont incriminés dans la physiopathogénie des rétinopathies pigmentaires. Cette complexité génétique et moléculaire complique largement les approches thérapeutiques pour ces affections encore dépourvues de tout traitement, et constitue également un obstacle au conseil génétique. Le diagnostic prénatal de ces rétinopathies de l'enfant, qui sont presque toujours des formes graves, ne peut se concevoir que dans les cas où une localisation du gène en cause, ou au mieux une mutation de ce gène, ont été préalablement identifiées.

La rétinite pigmentaire peut être transmise sur le mode autosomique dominant (la plus fréquente, d'une considérable hétérogénéité clinique), autosomique récessif ou récessif lié au chromosome X. Cette dernière forme est la plus rare (Hamel et coll., 2000) mais la plus grave : son début est précoce, chez l'enfant dès 4-5 ans. C'est souvent lors d'un examen systématique, dans le cadre d'une enquête familiale, qu'est posé le diagnostic. Les femmes conductrices ont des anomalies du fond d'œil et de l'ERG (Grover et coll., 2000).

### **Rétinoblastome**

Le rétinoblastome est une tumeur maligne de la rétine résultant de mutations du gène rétinoblastome (*RB1*) et survenant principalement chez le jeune enfant (Lohmann et coll., 1997 ; Goodrich et Lee, 1993). Le gène *RB1*, situé sur la bande q14 du chromosome 13, est

un anti-oncogène (Lavanchy et coll., 2001 ; Bojinova et coll., 2001 ; Turleau et de Grouchy, 1987 ; Hogg et coll., 1992). Le rétinoblastome peut être héréditaire ou sporadique. Il apparaît lorsque les deux allèles du gène RB d'une même cellule rétinienne sont altérés.

Dans les formes héréditaires (environ 40 % des cas), la mutation du premier allèle est d'origine germinale, elle est présente dès la conception de l'individu et se retrouve dans toutes les cellules de l'organisme, notamment dans celles de la rétine. Cette mutation est transmise par l'un des parents, lui-même porteur (10 % des rétinoblastomes), ou résulte d'un accident lors de la formation des gamètes (mutation germinale *de novo*, 30 % des rétinoblastomes). La mutation du second allèle est d'origine somatique, elle se produit dans une cellule de la rétine. Les rétinoblastomes héréditaires sont généralement bilatéraux.

Dans la plupart des familles avec rétinoblastome, la transmission est de type autosomal dominant, avec une pénétrance presque complète (80 % à 90 % des sujets porteurs de l'allèle muté développent des tumeurs oculaires). En revanche, dans d'autres familles, une proportion de sujets porteurs de la mutation sont sains, ou développent des formes atténuées de la maladie. Plusieurs explications à ce phénomène ont été avancées : toutes les cellules rétiniennes possèderaient un allèle muté, mais la mutation somatique du second allèle pourrait ne pas survenir (dans ce cas, le sujet, sain, pourrait transmettre la maladie) ; plus récemment, Harbour (2001) explique cette pénétrance incomplète (et cette faible expressivité de la maladie) par la survenue de mutations particulières du gène RB, entraînant une réduction quantitative ou qualitative de la protéine cellulaire RB.

Dans les rétinoblastomes sporadiques, les deux mutations sont somatiques, donc non transmissibles. Elles se produisent de façon aléatoire dans une même cellule rétinienne. Les rétinoblastomes sporadiques sont toujours unilatéraux. L'interprétation génétique peut être gênée par l'existence de mosaïques dans 5 % des cas unilatéraux pour lesquels il existe un risque de 2<sup>e</sup> tumeur (Sippel et coll., 1998 ; Vogel, 1979).

## Atrophies optiques

Elles désignent soit une atrophie primitive de certains ou de tous les faisceaux du nerf optique, soit une atteinte dégénérative des cellules ganglionnaires de la rétine, soit une névrite optique rétro-bulbaire. Plusieurs formes génétiquement déterminées sont connues de longue date. L'atrophie optique « de Le-ber », à transmission mitochondriale, est de loin la plus fréquente, mais n'est pas traitée ici car il s'agit d'une maladie de l'adulte.

### Atrophies optiques dominantes autosomiques

Elles débutent imperceptiblement au cours de la première enfance. L'atrophie optique n'amène jamais la cécité, le champ visuel périphérique restant toujours normal. La vision centrale est très variable ; à peine touchée dans certains cas, elle peut dans d'autres cas se réduire à moins de 1/10. Il existe un scotome central, paracentral ou caeco-central, en même temps qu'une dyschromatopsie à axe bleu-jaune (Kjer, 1959 ; Eliott et coll., 1993 ; Smith, 1972 ; Hoyt, 1980 ; Jaeger, 1988 ; Votruba et coll., 1998).

Il existe une variabilité clinique des AOD et une hétérogénéité génétique. Deux gènes différents ont déjà été localisés : le premier, *OPAI*, le plus fréquent, a été localisé en 1994 sur le chromosome 3q28 (Eiberg et coll., 1994) et identifié en 2000 (Delettre et coll., 2000) ; il code pour une protéine *dynamin•like* intervenant dans le fonctionnement mitochondrial

(Pelloquin et coll., 1999). Le second gène, *OPA3*, est beaucoup plus rare et localisé en 18q12.2 (Kerrison et coll., 1998). Il n'est à ce jour pas identifié. *OPA2* est un gène localisé sur le chromosome X (Assink et coll., 1997). Compte tenu de la grande variabilité clinique de l'affection, ces progrès génétiques, qui permettent d'établir le statut des sujets à risque dans les familles d'intérêt, ont grandement facilité le conseil génétique et permis la réalisation de quelques diagnostics prénatals dans des familles où la maladie était particulièrement sévère.

### **Atrophies optiques récessives autosomiques**

En règle générale, elles sont beaucoup plus précoces et beaucoup plus sévères que les formes dominantes, et sont exceptionnellement isolées. En revanche, on connaît de nombreuses formes associées :

- à un diabète : syndrome de Wolfram (Fraser et Gunn, 1977 ; Mtanda et coll., 1986) ;
- à des troubles neurologiques : syndrome de Behr (Franceschetti, 1966 ; 214 Horoupian et coll., 1979) ;
- à des anomalies du développement et des anomalies cutanées : syndrome GAPO (Tipton et Gorlin, 1984 ; Gagliardi et coll., 1984) ;
- à une malformation cérébrale : dysplasie septo-optique (Rosenberg et Chutorian, 1967 ; Jensen et coll., 1987) ;
- et à de nombreux autres syndromes polymalformatifs.

Elle est en général décrite comme extrêmement précoce, débutant avant l'âge de 3 ans. Elle est totale, la papille optique étant décolorée dans toute son étendue et souvent excavée. La vision est la plupart du temps très mauvaise, le champ visuel périphérique étant lui-même touché. Il existe souvent un nystagmus et un trouble majeur de la vision des couleurs. La consanguinité parentale est fréquente pour cette affection, suggérant l'existence d'un ou plusieurs gènes de fréquence rare. De ce point de vue, il existe un certain degré de variabilité clinique d'une famille à l'autre, suggérant une hétérogénéité génétique.

En règle générale, elles sont beaucoup plus précoces et beaucoup plus sévères que les formes dominantes. De nombreuses formes associées sont connues. L'atrophie optique récessive autosomique isolée est quant à elle extrêmement rare. À ce jour, aucun gène n'a été identifié, voire seulement localisé.

### **Troubles de la réfraction**

Seule la myopie forte sera envisagée, en raison de l'intérêt qu'elle commence à susciter sur le plan génétique. La myopie forte isolée de l'enfant est une affection acceptée comme multifactorielle, à l'étiopathogénie discutée, mais dans laquelle s'intriquent assurément des facteurs acquis, peu ou mal compris, et des facteurs de prédisposition génétique. Des régions chromosomiques comprenant ces gènes commencent à être individualisées : 18p11 (Young et coll., 1998a) et 12q21 (Young et coll., 1998b) pour des formes dominantes autosomiques, Xq27 pour une myopie récessive liée au chromosome X (Schwartz et coll., 1990).

De nombreux syndromes neurologiques associant une myopie forte et d'autres signes associés sont connus et le gène responsable localisé. Ces affections sont présentées sur le tableau 14.V ; tous ces gènes ont été étudiés et exclus dans les myopies fortes isolées de l'enfant.

## Albinismes

**Tableau 14.V : Caractéristiques génétiques des myopies héréditaires**

Catégories	Maladies	Localisation	Gène	Références	chromosomique
<b>Déficits visuels – Dépistage et prise en charge chez le jeune enfant</b>					
Myopie isolée					
Myopie associée à d'autres symptômes oculaires					
Myopie associée à des signes extra-oculaires et généralement à des signes de dysplasie osseuse					
	Dominante autosomique	18p11 ; 12q21	? Young et coll., 1998a et b	Récessive liée à l'X	Xq27 ? Schwartz et coll., 1990
Cécité nocturne congénitale stationnaire					
	Xp11	? Musarella et coll., 1989 ; Bech-Hansen et coll., 1990 ; Strom et coll., 1998			
Anomalie du vitré : syndrome de Wagner					
	5q31	? Brown et coll., 1995			
Syndrome de Stickler					
	12q13	COL2A1 Winterpacht et coll., 1993 (hétérogène, deux gènes identifiés)	1p21	COL11A1 Richards et coll., 1996	
Dysplasie de Kniest					
	Mutations de COL2A1	Winterpatch et coll., 1993	Maladie de Marshall		
	Mutations de COL11A1	Shanske et coll., 1998	Maladie de Kenny-Caffey		
	22q11	? Kirk, 1998			
COL2A1 : Chaîne alpha 1 du collagène de type 2 ; COL11A1 : Chaîne alpha 1 du collagène de type 11					
<b>Albinismes oculocutanés</b>					
Ils sont caractérisés par un trouble de mélanogenèse lié à l'absence ou l'altération de l'activité de la tyrosinase. Deux grandes formes cliniques sont de ce fait individualisables.					
<b>Forme tyrosinase négative</b>					
Dans cette forme, aucune activité de la tyrosinase n'est retrouvée dans les mélanocytes. La peau et les cheveux sont très décolorés et l'on note d'un point de vue oculaire :					
<ul style="list-style-type: none"> <li>• des iris très clairs, non pigmentés, hypoplasiques ;</li> <li>• une absence de pigmentation du fond d'œil, qui prend une teinte orangée: les vaisseaux choroïdiens bien visibles et nettement dessinés, transparaissent à travers la rétine ; ces altérations sont plus marquées au niveau du pôle postérieur ;</li> </ul>					

### Déficits visuels – Dépistage et prise en charge chez le jeune enfant

Myopie isolée

Myopie associée à d'autres symptômes oculaires

Myopie associée à des signes extra-oculaires et généralement à des signes de dysplasie osseuse

Dominante autosomique 18p11 ; 12q21 ? Young et coll., 1998a et b

Récessive liée à l'X Xq27 ? Schwartz et coll., 1990

Cécité nocturne congénitale stationnaire Xp11 ? Musarella et coll., 1989 ; Bech-Hansen et coll., 1990 ; Strom et coll., 1998

Anomalie du vitré : syndrome de Wagner 5q31 ? Brown et coll., 1995

Syndrome de Stickler 12q13 COL2A1 Winterpacht et coll., 1993 (hétérogène, deux gènes identifiés) 1p21 COL11A1 Richards et coll., 1996

Dysplasie de Kniest Mutations de COL2A1 Winterpatch et coll., 1993

Maladie de Marshall Mutations de COL11A1 Shanske et coll., 1998

Maladie de Kenny-Caffey 22q11 ? Kirk, 1998

COL2A1 : Chaîne alpha 1 du collagène de type 2 ; COL11A1 : Chaîne alpha 1 du collagène de type 11

### Albinismes oculocutanés

Ils sont caractérisés par un trouble de mélanogenèse lié à l'absence ou l'altération de l'activité de la tyrosinase. Deux grandes formes cliniques sont de ce fait individualisables.

#### Forme tyrosinase négative

Dans cette forme, aucune activité de la tyrosinase n'est retrouvée dans les mélanocytes. La peau et les cheveux sont très décolorés et l'on note d'un point de vue oculaire :

- des iris très clairs, non pigmentés, hypoplasiques ;
- une absence de pigmentation du fond d'œil, qui prend une teinte orangée: les vaisseaux choroïdiens bien visibles et nettement dessinés, transparaissent à travers la rétine ; ces altérations sont plus marquées au niveau du pôle postérieur ;

- un reflet rouge caractéristique de la pupille, qui s'explique par l'absence de pigments au niveau de l'iris et de la choroïde : les rayons lumineux pénètrent d'une façon diffuse à travers les membranes oculaires jusqu'à la rétine, où ils sont réfléchis pour ressortir par la pupille vers l'œil de l'observateur. Cette absence d'écran pigmentaire explique également la forte photophobie (Kin- near et coll., 1985) ;

- en outre, il existe souvent un défaut plus grave sous la forme d'une hypoplasie ou d'une aplasie fovéolaire expliquant la très mauvaise vision ainsi que le nystagmus (Jacobson et coll., 1984).

L'affection, récessive autosomique, est homogène sur le plan génétique et est en rapport avec des anomalies du gène *OCA1* (*oculocutaneous albinism type 1*), localisé en 11q13, qui code pour la tyrosinase (Tripathi et coll., 1992). Cette homogénéité génétique permettrait théoriquement le diagnostic prénatal moléculaire qui reste toutefois effectué généralement par biopsie cutanéofœtale.

### ***Formes tyrosinase positive***

Ces formes sont moins sévères que la précédente, puisqu'est retrouvé un reliquat d'activité de la tyrosinase. Ces formes d'albinisme sont extrêmement hétérogènes sur le plan clinique, avec un pronostic visuel variable, mais bien meilleur que dans la forme tyrosinase négative (Witkop et coll., 1970 ; Hu et coll., 1980 ; King et coll., 1986 ; King et coll., 1980 ; King et coll., 1985).

Deux gènes responsables ont été localisés et identifiés : le premier, *OCA2*, localisé en 15q11 et appelé gène P code pour la PEDH (*pink eye dilute homolog*) (Stevens et coll., 1995) ; le second, *OCA3*, localisé en 9p12, code pour la *tyrosinase-related protein 1* (TYRP1) (Boissy et coll., 1996). D'autres gènes devraient encore être identifiés. Il va de soi que cette complexité génétique est un obstacle au diagnostic prénatal qui paraît toutefois difficilement justifiable pour des affections dont le pronostic visuel, certes altéré, est stationnaire. **217**

### **Albinismes oculaires purs**

Ils désignent une atteinte isolée de l'œil, avec dépigmentation irienne et rétinienne, sans décoloration de la peau et ni des téguments. Le fond d'œil est dépigmenté et les vaisseaux choroïdiens parfaitement visibles. S'y associent également une hypoplasie ou une aplasie fovéolaire avec forte réduction visuelle et nystagmus. Ces formes d'albinisme sont également hétérogènes sur le plan génétique.

### ***Formes récessives liées au chromosome X***

Ces formes sont de très loin les plus fréquentes. Deux gènes sont localisés : *OAI* en Xp22.3, identifié, codant pour une protéine à fonction inconnue (Bassi et coll., 1995), et *OA2* en Xp11.4, probablement identique au gène mis en cause dans une forme de cécité nocturne stationnaire liée à l'X (Alitalo et coll., 1991). Le diagnostic prénatal, bien que réalisable, est très rarement demandé.

### ***Formes récessives autosomiques***

Elles sont très minoritaires et probablement hétérogènes. Un gène, localisé en 6q13-q15, n'est pas encore identifié à ce jour (Rose et coll., 1992).

**En conclusion**, les progrès considérables réalisés au cours des deux dernières décennies en matière d'identification des gènes responsables de malvoyance héréditaire ont donné un regain d'intérêt à de nombreuses pathologies « oubliées ». Les avancées de la génétique ophtalmologique trouvent une première justification dans le fait de mieux comprendre la physiopathologie des maladies héréditaires et d'anticiper ainsi leur traitement. Mais c'est surtout dans le domaine de la prévention que les applications médicales de ces progrès ont été les plus marquantes. Il n'est pas nécessaire d'insister sur l'intérêt du diagnostic prénatal qui permet à des couples, éprouvés par la naissance d'un enfant gravement malvoyant, de donner naissance aux enfants sains qu'ils désirent. Le diagnostic prénatal est inséparable de la consultation de génétique, qui associe le clinicien ayant la charge du patient, garantissant l'authenticité et la précision du diagnostic, le généticien clinicien, qui formulera un risque de récurrence, aidera la famille à exprimer sa demande et l'accompagnera tout au long du diagnostic prénatal, jusqu'à une éventuelle interruption de la grossesse et, enfin, le généticien moléculaire sur lequel repose le rendu du résultat. Ces consultations de génétique sont une étape indispensable au transfert des progrès fondamentaux et technologiques vers leur application à la prise en charge du patient et de sa famille.

## BIBLIOGRAPHIE

ACLAND GM, AGUIRRE GD, RAY J, ZHANG Q, ALEMAN TS et coll. Gene therapy restores <sup>218</sup> vision in a canine model of childhood blindness. *Nat Genet* 2001, **28** : 92-95

AGUIRRE GD, BALDWIN V, PEARCE-KELLING S, NARFSTROM K, RAY K et coll. Congenital stationary night blindness in the dog : common mutation in the RPE65 gene indicates founder effect. *Mol Vis* 1998, **4**: 23

AKARSU AN, TURACLI ME, AKTAN SG, BARSOUM-HOMSY M, CHEVRETTE L et coll. A second locus (GLC3B) for primary congenital glaucoma (Buphthalmos) maps to the 1p36 region. *Hum Mol Genet* 1996, **5**: 1199-1203

ALITALO T, KRUSE TA, FORSIUS H, ERIKSSON AW, DE LA CHAPELLE A. Localization of the Aland Island eye disease locus to the pericentromeric region of the X chromosome by linkage analysis. *Am J Hum Genet* 1991, **48** : 31-38

ALLIKMETS R, SINGH N, SUN H, SHROYER NF, HUTCHINSON A et coll. A photoreceptor cell-specific ATP-binding transporter gene (ABCR) is mutated in recessive Stargardt macular dystrophy. *Nat Genet* 1997, **15** : 236-246

ALWARD WL, SEMINA EV, KALENAK JW, HEON E, SHETH BP et coll. Autosomal dominant iris hypoplasia is caused by a mutation in the Rieger syndrome (RIEG/PITX2) gene. *Am J Ophthalmol* 1998, **125** : 98-100

ASSINK JJ, TIJMES NT, TEN BRINK JB, OOSTRA RJ, RIEMSLAG FC et coll. A gene for X-linked optic atrophy is closely linked to the Xp11.4-Xp11.2 region of the X chromosome. *Am J Hum Genet*, 1997, **61** : 934-939

BASSI MT, SCHIAFFINO MV, RENIERI A, DE NIGRIS F, GALLI L et coll. Cloning of the gene for ocular albinism type 1 from the distal short arm of the X chromosome. *Nat Genet* 1995, **10** :13-19

BECH-HANSEN NT, FIELD LL, SCHRAMM AM, REEDYK M, CRAIG IW et coll. A locus for X-linked congenital stationary night blindness is located on the proximal portion of the short arm of the X chromosome. *Hum Genet* 1990, **84** : 406-408

BEJJANI BA, LEWIS RA, TOMEY KF, ANDERSON KL, DUEKER DK et coll. Mutations in CYP1B1, the gene for cytochrome P4501B1, are the predominant cause of primary congenital glaucoma in Saudi Arabia. *Am J Hum Genet* 1998, **62** : 325-333

BESSANT DA, KHALIQ S, HAMEED A, ANWAR K, MEHDI SQ, PAYNE AM, BHATTACHARYA SS. A locus for autosomal recessive congenital microphthalmia maps to chromosome 14q32. *Am J Hum Genet* 1998, **62** : 1113-1116

BOISSY RE, ZHAO H, OETTING WS, AUSTIN LM, WILDENBERG SC et coll. Mutation in and lack of expression of tyrosinase-related protein-1 (TRP-1) in melanocytes from an

individual with brown oculocutaneous albinism : a new subtype of albinism classified as « OCA3 ». *Am J Hum Genet* 1996, **58** : 1145-1156

BOJINOVA RI, SCHORDERET DF, ADDOR MC, GAIDE AC, THONNEY F et coll. Further delineation of the facial 13q14 deletion syndrome in 13 retinoblastoma patients. *Ophthalmic Genet* 2001, **22** : 11-8

BROWN DM, GRAEMIGER RA, HERGERSBERG M, SCHINZEL A, MESSMER EP et coll. Genetic linkage of Wagner disease and erosive vitreoretinopathy to chromosome 5q13-

14. *Arch Ophthalmol* 1995, **113** : 671-675

CAMUZAT A, ROZET JM, DOLLFUS H, GERBER S, PERRAULT I et coll. Evidence of genetic heterogeneity of Leber's congenital amaurosis (LCA) and mapping of LCA1 to chromosome 17p13. *Hum Genet* 1996, **97** : 798-801

DAVIS LM, EVEREST AM, SIMOLA KO, SHOWS TB. Long-range restriction map around 11p13 aniridia locus. *Somat Cell Mol Genet* 1989, **15** : 605-615

DELETTRE C, LENAERS G, GRIFFOIN JM, GIGAREL N, LORENZO C et coll. Nuclear gene OPA1, encoding a mitochondrial dynamin-related protein, is mutated in dominant optic atrophy. *Nat Genet* 2000, **26** : 207-210

DRECHSLER M, MEIJERS-HEIJBOER EJ, SCHNEIDER S, SCHURICH B, GROND-GINSBACH et coll. Molecular analysis of aniridia patients for deletions involving the Wilms' tumor gene. *Hum Genet* 1994, **94** : 331-338

DRYJA TP, ADAMS SM, GRIMSBY JL, MCGEE TL, HONG DH et coll. Null *rpgr1* alleles in patients with leber congenital amaurosis. *Am J Hum Genet* 2001, **68** : 1295-1298

EIBERG H, KJER B, KJER P, ROSENBERG T. Dominant optic atrophy (OPA1) mapped to chromosome 3q region. Linkage analysis. *Hum Mol Genet* 1994, **3** : 977-980

ELIOTT D, TRABOULSI EI, MAUMENEE IH. Visual prognosis in autosomal dominant optic atrophy (Kjer type). *Am J Ophthalmol* 1993, **115** : 360-367

FEINGOLD J, BRIARD ML, KAPLAN J, BONA[00D8]TI C, CROUZET J, DEMAILLY ML, MOREL J, DELTHIL S. Fréquence des affections héréditaires dans les instituts de déficients visuels. *J Genet Hum* 1976, **24** : 85-91

FRANCESCHETTI A, FRANCOIS J. Fundus flavimaculatus. *Arch Ophthalmol* 1965, **25** : 505-530

FRANCESCHETTI A. L'atrophie optique infantile compliquée (maladie de Behr). *J Genet Hum* 1966, **15** : 322-311

FRASER FC, GUNN T. Diabetes mellitus, diabetes insipidus and optic atrophy. An autosomal recessive syndrome ? *J Med Genet* 1997, **14** : 190-193

FREUND C, HORSFORD DJ, MCINNES RR. Transcription factor genes and the developing eye : a genetic perspective. *Hum Mol Genet* 1996, **5**: 1471-1488

FREUND CL, WANG QL, CHEN S, MUSKAT BL, WILES CD et coll. De novo mutations in the CRX homeobox gene associated with Leber congenital amaurosis. *Nat Genet* 1998,

**18** : 311-312

GAGLIARDI AR, GONZALEZ CH, PRATESI R. GAPO syndrome : report of three affected brothers. *Am J Med Genet* 1984, **19** : 217-223

GAL A. Localization of the gene for Norrie disease by linkage to the DXS7 locus. (HGM8) *Cytogenet Cell Genet* 1985, **40** : 633

GENATLAS. <http://www.citi2.fr/geneatlas/>

GERBER S, PERRAULT I, HANEIN S, BARBET F, DUCROQ D et coll. Complete exon-intron structure of the RPGR-interacting protein (RPGRIP1) gene allows the identification of mutations underlying leber congenital amaurosis. *Eur J Human Genet* 2001, **8**: **220** 561-571

GERBER S, ROZET JM, VAN DE POL TJ, HOYNG CB, MUNNICH A et coll. Complete exon- intron structure of the retina-specific atp binding transporter gene (abcr) allows the identification of novel mutations underlying stargardt disease. *Genomics* 1998, **48** : 139-142

GOODRICH DW, LEE WH. Molecular characterization of the retinoblastoma susceptibility gene. *Biochim Biophys Acta* 1993, **1155** : 43-61

GRAW J. Genetic aspects of embryonic eye development in vertebrates. *Dev Genet* 1996, **18** : 181-197

GROVER S, FISHMAN GA, ANDERSON RJ, LINDEMAN M. A longitudinal study of visual function in carriers of X-linked recessive retinitis pigmentosa. *Ophthalmology* 2000, **107** : 386-396

HAMEL CP, GRIFFOIN JM, BAZALGETTE C, LASQUELLEC L, DUVAL PA, BAREIL C et coll. Molecular genetics of pigmentary retinopathies : identification of mutations in CHM, RDS, RHO, RPE65, USH2A and XLRS1 genes. *J Fr Ophtalmol* 2000, **23** :985-995

HAMEL CP. Des mutations de gènes contrôlant le métabolisme des rétinoïdes 11-cis responsables des dystrophies rétinienne sévères. *Médecine sciences* 1998, **14** : 754-757

HANSON IM, SEAWRIGHT A, HARDMAN K, HODGSON S, ZALETAYEV D and coll. PAX6 mutations in aniridia. *Hum Mol Genet* 1993, **2**: 915-920

HARBOUR JW. Molecular basis of low-penetrance retinoblastoma. *Arch Ophtalmol* 2001, **119** : 1699-1704

HEJTMANCIK JF. The genetics of cataract : our vision becomes clearer. *Am J Hum Genet* 1998, **62** : 520-525

HEON E, SHETH BP, KALENAK JW, SUNDEN SL, STREB LM and coll. Linkage of autosomal dominant iris hypoplasia to the region of the Rieger syndrome locus (4q25). *Hum Mol Genet* 1995, **4**:1435-1439

HOGG A, ONADIM Z, BAIRD PN, COWELL JK. Detection of heterozygous mutations in the RB1 gene in retinoblastoma patients using single-strand conformation polymorphism analysis and polymerase chain reaction sequencing. *Oncogene* 1992, **7**: 1445-1451

HOROUPIAN DS, ZUCKER DK, MOSHE S, PETERSON HD. Behr syndrome : a clinicopathologic report. *Neurology* 1979, **29** : 323-327

HOYT CS. Autosomal dominant optic atrophy. A spectrum of disability. *Ophthalmology* 1980, **87** : 245-251

HU F, HANIFIN JM, PRESCOTT GH, TONGUE AC. Yellow mutant albinism : cytochemical, ultrastructural, and genetic characterization suggesting multiple allelism. *Am J Hum Genet* 1980, **32** : 387-395

JACOBSON SG, MOHINDRA I, HELD R, DRYJA TP, ALBERT DM. Visual acuity development in tyrosinase negative oculocutaneous albinism. *Doc Ophthalmol* 1984, **56** : 337-344

JEAN D, EWAN K, GRUSS P. Molecular regulators involved in vertebrate eye development. *Mech Dev* 1998, **76** : 3-18

JAEGER W. Diagnosis of dominant infantile optic atrophy in early childhood. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1988, **9**: 7-11

KAPLAN J, BONNEAU D, FREZAL J, MUNNICH A, DUFIER JL. Clinical and genetic heterogeneity in retinitis pigmentosa. *Hum Genet* 1990, **85** : 635-642

KAPLAN J, GERBER S, LARGET-PIET D, ROZET JM, DOLLFUS H et coll. A gene for Star-gardt's disease (fundus flavimaculatus) maps to the short arm of chromosome 1. *Nat Genet* 1993, **5**: 308-311

KERRISON JB. Autosomal dominant optic atrophy pedigree linked to chromosome 18q12.2-12.3. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1998, **39** : A2338

KING RA, CREEL D, CERVENKA J, OKORO AN, WITKOP CJ. Albinism in Nigeria with delineation of new recessive oculocutaneous type. *Clin Genet* 1980, **17** : 259-270

KING RA, LEWIS RA, TOWNSEND D, ZELICKSON A, OLDS DP, BRUMBAUGH J. Brown oculocutaneous albinism. Clinical, ophthalmological, and biochemical characterization. *Ophthalmology* 1985, **92** : 1496-1505

KING RA, WIRTSCHAFTER JD, OLDS DP, BRUMBAUGH J. Minimal pigment : a new type of oculocutaneous albinism. *Clin Genet* 1986, **29** : 42-50

KINNEAR PE, JAY B, WITKOP CJ JR. Albinism. *Surv Ophthalmol* 1985, **30** : 75-101

KIRK J. Kenny-Caffey syndrome is part of the CATCH 22 haploinsufficiency cluster. *J Med Genet* 1998, **35** : 1054

KJER P. Infantile optic atrophy with dominant mode of inheritance : a clinical and genetic study of 19 Danish families. *Acta Ophthalmol Scand* 1959, **37** (suppl. 54) : 1-146

KORVATSKA E, MUNIER FL, DJEMAI A, WANG MX, FRUEH B and coll. Mutation hot spots in 5q31-linked corneal dystrophies. *Am J Hum Genet* 1998, **62** : 320-324

LAVANCHY L, MUNIER FL, COUSIN P, GAIDE AC, THONNEY F, SCHORDERET DF. Molecular characterization of the deletion in retinoblastoma patients with 13q14 cytogenetic anomalies. *Ophthalmic Genet* 2001, **22** : 1-10

LEBER T. Uber retinitis pigmentosa und angaborene amaurose. *Graefes Arch Klin Exp Ophthalmol* 1869, **15** : 13-20

LOHMANN DR, GERICK M, BRANDT B, OELSCHLAGER U, LORENZ B, PASSARGE E, HORSTHEMKE B. Constitutional RB1-gene mutations in patients with isolated unilateral retinoblastoma. *Am J Hum Genet* 1997, **61** : 282-294

LOTERY AJ, JACOBSON SG, FISHMAN GA, WELEBER RG, FULTON AB et coll. Mutations in the CRB1 gene cause Leber congenital amaurosis. *Arch Ophthalmol* 2001, **119** :415- 420

MARLHENS F, BAREIL C, GRIFFOIN JM, ZRENNER E, AMALRIC P et coll. Mutations in RPE65 cause Leber's congenital amaurosis. *Nat Genet* 1997, **17** :139-141

MASHIMA Y, IMAMURA Y, KONISHI M, NAGASAWA A, YAMADA M et coll. Homogeneity of kerato-epithelin codon 124 mutations in Japanese patients with either of two types of corneal stromal dystrophy. *Am J Hum Genet* 1997, **61** : 1448-1450

MAUGERI A, KLEVERING BJ, ROHRSCHEIDER K, BLANKENAGEL A, BRUNNER HG et coll. Mutations in the ABCA4 (ABCR) gene are the major cause of autosomal recessive cone-rod dystrophy. *Am J Hum Genet* 2000, **67** : 960-966

MEARS AJ, JORDAN T, MIRZAYANS F, DUBOIS S, KUME T and coll. Mutations of the forkhead/winged-helix gene, FKHL7, in patients with Axenfeld-Rieger anomaly. *Am J Hum Genet* 1998, **63** : 1316-1328

MEINDL A, BERGER W, MEITINGER T, VAN DE POL D, ACHATZ H and coll. Norrie disease is caused by mutations in an extracellular protein resembling C-terminal globular domain of mucins. *Nat Genet* 1992, **2**: 139-143

MORLE L, BOZON M, ZECH JC, ALLOISIO N, RAAS-ROTHSCHILD A, PHILIPPE C, LAMBERT JC, GODET J, PLAUCHU H, EDERY P. A locus for autosomal dominant colobomatous microphthalmia maps to chromosome 15q12-q15. *Am J Hum Genet* 2000, **67** : 1592-1597

MTANDA AT, CRUYSBERG JR, PINCKERS AJ. Optic atrophy in Wolfram syndrome. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1986, **7**: 159-165

MUNIER FL, KORVATSKA E, DJEMAI A, LE PASLIER D, ZOGRAFOS L, PESCIA G, SCHOR- DERET DF. Kerato-epithelin mutations in four 5q31-linked corneal dystrophies. *Nat Genet* 1997, **15** : 247-251

MUSARELLA MA, WELEBER RG, MURPHEY WH, YOUNG RS, ANSON-CARTWRIGHT L et coll. Assignment of the gene for complete X-linked congenital stationary night blindness (CSNB1) to Xp11.3. *Genomics* 1989, **5**: 727-737

OKADA M, YAMAMOTO S, TSUJIKAWA M, WATANABE H, INOUE Y et coll. Two distinct kerato-epithelin mutations in Reis-Bucklers corneal dystrophy. *Am J Ophthalmol* 1998a, **126** : 535-542

OKADA M, YAMAMOTO S, WATANABE H, INOUE Y, TSUJIKAWA M and coll. Granular corneal dystrophy with homozygous mutations in the kerato-epithelin gene. *Am J Ophthalmol* 1998b, **126** : 169-176

OTHMAN MI, SULLIVAN SA, SKUTA GL, COCKRELL DA, STRINGHAM HM, DOWNS CA, FORNES A, MICK A, BOEHNKE M, VOLLRATH D, RICHARDS JE. Autosomal dominant nanophthalmos (NNO1) with high hyperopia and angle-closure glaucoma maps to chromosome 11. *Am J Hum Genet* 1998, **63** : 1411-1418

PELLOQUIN L, BELENGUER P, GAS N, MENON Y, DUCOMMUN B. Fission yeast Msp1 is a mitochondrial dynamin related protein. *J Cell Sci*, 1999, **112** : 4151-4161

PERCIN EF, PLODER LA, YU J J, ARICI K, HORSFORD DJ et coll. Human microphthalmia associated with mutations in the retinal homeobox gene CHX10. *Nature Genet* 2000, **25** : 397 - 401

PERRAULT I, ROZET JM, CALVAS P, GERBER S, CAMUZAT A et coll. Retinal-specific guanylate cyclase gene mutations in Leber's congenital amaurosis. *Nat Genet* 1996, **14** :461-464

PERRAULT I, ROZET JM, GERBER S, GHAZI I, DUCROQ D et coll. Spectrum of retGC1 mutations in Leber's congenital amaurosis. *Eur J Hum Genet* 2000, **8**: 578-582

PERRAULT I, ROZET JM, GERBER S, GHAZI I, LEOWSKI C et coll. Leber congenital amaurosis. *Mol Genet Metab* 1999a, **68** : 200-208

PERRAULT I, ROZET JM, GHAZI I, LEOWSKI C, BONNEMAISON M et coll. Different functional outcome of RetGC1 and RPE65 gene mutations in Leber congenital amaurosis. *Am J Hum Genet* 1999b, **64** : 1225-1228

PORTO FBO, PERRAULT I, HICKS D, ROZET JM, HANEIN S et coll. Prenatal photoreceptor degeneration occurs in Leber's congenital amaurosis. *Nature medicine* 2001, in press

PROSSER J, VAN HEYNINGEN V. PAX6 mutations reviewed. *Hum Mutat* 1998, **11** : 93-108

RETINAL INFORMATION NETWORK (RETNET).

<http://www.sph.uth.tmc.edu/Retnet/home.htm>

RICHARDS AJ, YATES JR, WILLIAMS R, PAYNE SJ, POPE FM et coll. A family with Stickler syndrome type 2 has a mutation in the COL11A1 gene resulting in the substitution of glycine 97 by valine in alpha 1 (XI) collagen. *Hum Mol Genet* 1996, **5**: 1339-1343

ROSE NC, MENACKER SJ, SCHNUR RE, JACKSON L, MCDONALD-MCGINN DM et coll. Ocular albinism in a male with del (6)(q13-q15) : candidate region for autosomal recessive ocular albinism ? *Am J Med Genet* 1992, **42** :700-705

ROSENBERG RN, CHUTORIAN A. Familial opticoacoustic nerve degeneration and poly-neuropathy. *Neurology* 1967, **17** : 827-832

ROZET JM, GERBER S, SOUIED E, PERRAULT I, CHATELIN S et coll. Spectrum of ABCR gene mutations in autosomal recessive macular dystrophies. *Eur J Hum Genet* 1998, **6**: 291-295

ROZET JM, GERBER S, SOUIED E, PERRAULT I, CHATELIN S et coll. Spectrum of ABCR gene mutation in autosomal recessive macular dystrophies. *Eur J Human Genet* 1999, **7**: 102

ROZET JM, PERRAULT I, GERBER S, HANEIN S, BARBET F et coll. Complete abolition of the retinal-specific guanylyl cyclase (retGC-1) catalytic ability consistently leads to leber congenital amaurosis (LCA). *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2001, **42** : 1190-1192

SARFARAZI M, AKARSU AN, HOSSAIN A, TURACLI ME, AKTAN SG et coll. Assignment of a locus (GLC3A) for primary congenital glaucoma (Buphthalmos) to 2p21 and evidence for genetic heterogeneity. *Genomics* 1995, **30** : 171-177

SAUER CG, GEHRIG A, WARNEKE-WITTSTOCK R, MARQUARDT A, EWING CC et coll. Positional cloning of the gene associated with X-linked juvenile retinoschisis. *Nat Genet* 1997, **17** :164-170

SCHWARTZ M, HAIM M, SKARSHOLM D. X-linked myopia : Bornholm eye disease. Linkage to DNA markers on the distal part of Xq. *Clin Genet* 1990, **38** : 281-286

SHANSKE A, BOGDANOW A, SHPRINTZEN RJ, MARION RW. Marshall syndrome and a defect at the COL11A1 locus. *Am J Hum Genet* 1998, **63** : 1558-1561

SIEVING PA, BINGHAM EL, ROTH MS, YOUNG MR, BOEHNKE M et coll. Linkage relation- ship of X-linked juvenile retinoschisis with Xp22.1-p22.3 probes. *Am J Hum Genet* 1990, **47** : 616-621

SIPPEL KC, FRAIOLI RE, SMITH GD, SCHALKOFF ME, SUTHERLAND J et coll. Frequency of somatic and germ-line mosaicism in retinoblastoma : implications for genetic coun- seling. *Am J Hum Genet* 1998, **62** : 610-619

SMITH DP. Diagnostic criteria in cominantly inherited juvenile optic atrophy. A 224 report of three new families. *Am J Optom Arch Am Acad Optom* 1972, **49** : 183-200

SOHOCKI MM, BOWNE SJ, SULLIVAN LS, BLACKSHAW S, CEPKO CL et coll. Mutations in a new photoreceptor-pineal gene on 17p cause Leber congenital amaurosis. *Nat Genet* 2000a, **24** : 79-83

SOHOCKI MM, PERRAULT I, LEROY BP, PAYNE AM, DHARMARAJ S, BHATTACHARYA SS et coll. Prevalence of AIPL1 mutations in inherited retinal degenerative disease. *Mol Genet Metab* 2000b, **70** :142-150

STARGARDT K. Über familiäre, progressive degeneration under makulagegend des Auges. Albrecht von Graefes *Arch Ophthalmol* 1909, **71** : 534-550

STEVENS G, VAN BEUKERING J, JENKINS T, RAMSAY M. An intragenic deletion of the P gene is the common mutation causing tyrosinase-positive oculocutaneous albinism in southern African Negroids. *Am J Hum Genet* 1995, **56** : 586-591

STONE EM, MATHERS WD, ROSENWASSER GO, HOLLAND EJ, FOLBERG R et coll. Three autosomal dominant corneal dystrophies map to chromosome 5q. *Nat Genet* 1994a, **6**: 47-51

STONE EM, NICHOLS BE, KIMURA AE, WEINGEIST TA, DRACK A et coll. Clinical features of a Stargardt-like dominant progressive macular dystrophy with genetic linkage to chromosome 6q. *Arch Ophthalmol* 1994b, **112** : 765-772

STROM TM, NYAKATURA G, APFELSTEDT-SYLLA E, HELLEBRAND H, LORENZ B et coll. An L-type calcium-channel gene mutated in incomplete X-linked congenital stationary night blindness. *Nat Genet* 1998, **19** : 260-263

SWAROOP A, WANG QL, WU W, COOK J, COATS C et coll. Leber congenital amaurosis caused by a homozygous mutation (R90W) in the homeodomain of the retinal transcription factor CRX : direct evidence for the involvement of CRX in the development of photoreceptor function. *Hum Mol Genet* 1999, **8**: 299-305

TIPTON RE, GORLIN RJ. Growth retardation, alopecia, pseudo-anodontia, and optic atrophy--the GAPO syndrome : report of a patient and review of the literature. *Am J Med Genet* 1984, **19** :209-216

TOUTAIN A, RONCE N, DESSAY B, ROBB L, FRANCANNET C and coll. Nance-Horan syndrome : linkage analysis in 4 families refines localization in Xp22.31- p22.13 region. *Hum Genet* 1997, **99** : 256-261

TRIPATHI RK, STRUNK KM, GIEBEL LB, WELEBER RG, SPRITZ RA. Tyrosinase gene mutations in type I (tyrosinase-deficient) oculocutaneous albinism define two clusters of missense substitutions. *Am J Med Genet* 1992, **43** : 865-871

TURLEAU C, DE GROUCHY J. Constitutional karyotypes in retinoblastoma. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1987, **8**: 11-17

VOGEL F. Genetics of retinoblastoma. *Hum Genet* 1979, **52** : 1-54

VOTRUBA M, MOORE AT, BHATTACHARYA SS. Clinical features, molecular genetics, and pathophysiology of dominant optic atrophy. *J Med Genet* 1998, **35** : 793-800

WARBURG M. Classification of microphthalmos and coloboma. *J Med Genet* 1993, **30** : 664-669

WINTERPACHT A, HILBERT M, SCHWARZE U, MUNDLOS S, SPRANGER J and coll. Kniest and Stickler dysplasia phenotypes caused by collagen type II gene (COL2A1) defect. *Nat Genet* 1993, **3**: 323-326

WITKOP CJ JR, NANCE WE, RAWLS RF, WHITE JG. Autosomal recessive oculocutaneous albinism in man. Evidence for genetic heterogeneity. *Am J Hum Genet* 1970, **22** : 55-74

WITTWER B, KIRCHEISEN R, LEUTELT J, ORTH U, GAL A. New X-linked mental retardation syndrome with the gene mapped tentatively in Xp22.3. *Am J Med Genet* 1996,

**64** : 42-49

YAMAMOTO S, OKADA M, TSUJIKAWA M, SHIMOMURA Y, NISHIDA K and coll. A kerato-epithelin (betaig-h3) mutation in lattice corneal dystrophy type IIIA. *Am J Hum Genet* 1998, **62** :719-722

YOUNG TL, RONAN SM, ALVEAR AB, WILDENBERG SC, OETTING WS et coll. A second locus for familial high myopia maps to chromosome 12q. *Am J Hum Genet* 1998b, **63** : 1419-1424

YOUNG TL, RONAN SM, DRAHOZAL LA, WILDENBERG SC, ALVEAR AB et coll. Evidence that a locus for familial high myopia maps to chromosome 18p. *Am J Hum Genet* 1998a, **63** : 109-119

ZHANG K, BITHER PP, PARK R, DONOSO LA, SEIDMAN JG et coll. A dominant Stargardt's macular dystrophy locus maps to chromosome 13q34. *Arch Ophthalmol* 1994, **112** : 759-764

## Situations à risque visuel et tests de dépistage

L'existence d'une période critique du développement visuel, se situant dans les tous premiers mois de la vie, plaide en faveur d'une intervention précoce, en termes de dépistage et de traitement, avec pour objectif l'amélioration du pronostic visuel des populations.

Dans la plupart des cas, il s'agit de dépister des situations à risque d'amblyopie accessibles à un traitement, instauré parfois au long cours. On s'opposera alors à l'installation d'un déficit uni-ou bilatéral, parfois important, de certaines aptitudes visuelles. Les facteurs amblyogènes peuvent être isolés ou associés à une pathologie plus générale ; ils sont dans certains cas d'origine iatrogène ou traumatique. D'autres pathologies oculaires existent, pour lesquelles le traitement mis en place ne vise pas tant à s'opposer à l'installation d'une amblyopie qu'à lutter contre une infection et ses conséquences ou sauvegarder le pronostic vital. Enfin, quelques situations entraînant un déficit visuel sont encore aujourd'hui inaccessibles à un traitement, mais nécessitent toutefois une prise en charge précoce afin d'adapter l'enfant à son handicap.

Certaines circonstances clairement responsables d'amblyopie ou associant un risque visuel au sein d'une maladie générale ont été répertoriées, permettant la définition de populations chez lesquelles le risque est accru. La recherche de déficits visuels peut également être orientée par l'existence d'antécédents familiaux de maladie ophtalmologique, ou de pathologie générale à risque ophtalmologique transmissible (tableau 15.I).

### Situations à risque d'amblyopie

Les facteurs de risque d'amblyopie sont isolés ou associés à une pathologie plus générale, héréditaires ou acquis, et peuvent être liés à un traitement ou à un traumatisme. Leur origine permet de déterminer certaines populations à risque éventuellement concernées par un dépistage ciblé

#### Tableau 15.I : Situations à risque visuel

##### Situations à risque Pathologies ou complications oculaires

Prématurité, petits poids de naissance

Infections *in utero* ou néonatales Toxoplasmose CMV, VIH, herpès, varicelle Rubéole

Exposition *in utero* à des toxiques Tabac Cocaïne Alcool

Anomalies chromosomiques

Trisomie 21, X fragile Craniosténose<sup>1</sup> Antécédents familiaux de rétinoblastome  
Phacomatoses<sup>2</sup> Arthrite chronique juvénile

Traitements médicamenteux Antituberculeux Antipaludéens de synthèse Corticothérapie  
Antimitotiques Vigabatrin (antiépileptique)

Rétinopathie du prématuré, malvoyance, cécité,  
strabisme, troubles de la réfraction

Choriorétinite, uvéite  
Choriorétinite active ou cicatrices de choriorétinite  
Cataracte, microphthalmie, rétinopathie

Amblyopie  
Amblyopie  
Hypoplasie du nerf optique, cataracte, amblyopie

Strabisme, amétropies

Amblyopie

Rétinoblastome

Glaucome, amblyopie profonde

Uvéite, glaucome, cataracte, œdème maculaire,  
détachement de rétine, amblyopie, cécité

Neuropathie optique  
Troubles de l'accommodation, rétinopathie  
Cataracte, glaucome  
Neuropathie optique  
Rétinopathie

<sup>1</sup> : arrêt du développement du crâne ; <sup>2</sup> : pathologies où sont retrouvés des kystes ou des petites tumeurs en différents points du corps, en particulier au niveau du système nerveux

### **Facteurs amblyogènes**

Les facteurs amblyogènes, c'est-à-dire susceptibles d'entraîner une diminution importante des capacités visuelles, sont classiquement chez l'enfant les troubles de la réfraction, la cataracte et les désordres oculomoteurs (strabismes et nystagmus).

### ***Cataracte***

Depuis les progrès chirurgicaux en matière d'implants intraoculaires chez l'enfant, le problème essentiel de la cataracte reste celui du traitement de l'amblyopie. Dans les formes unilatérales complètes, une intervention chirurgicale précoce est nécessaire, ainsi qu'un traitement de l'amblyopie (Sinskey, 1994). Long et contraignant, celui-ci nécessite une forte participation de l'enfant et de sa famille. Les résultats à long terme restent parfois peu satisfaisants. Dans les formes bilatérales, surtout si elles sont incomplètes, la date de l'intervention peut éventuellement être reculée jusqu'au moment de l'apprentissage de la lecture (5-6 ans).

## ***Désordres oculomoteurs***

Le strabisme est une cause majeure d'amblyopie unilatérale. Quere et coll. (1985) rapportent que deux enfants strabiques sur trois sont à risque d'amblyopie. Le traitement de l'amblyopie fait partie intégrante de la prise en charge du strabisme, et doit être poursuivi après l'intervention chirurgicale. L'association fréquente entre un strabisme et un ptosis congénital, particulièrement par atteinte du droit supérieur, aggrave le risque d'amblyopie.

Le nystagmus est également un facteur favorisant la survenue d'une amblyopie. La prise en charge doit être précoce avec correction optique appropriée, traitement de l'amblyopie, rééducation orthoptique adaptée, voire traitement chirurgical quand il peut améliorer l'acuité, le strabisme associé, l'oculomotricité et le regard de l'enfant (Goddé-Jolly et Larmande, 1973). Il faut mentionner les paralysies oculomotrices responsables d'amblyopie par strabisme para-lytique, ainsi que le ptosis acquis.

Comme l'ensemble des désordres oculomoteurs, strabisme et nystagmus sont dominés par un risque d'amblyopie mais également de troubles de la vision binoculaire, se traduisant par des anomalies de la vision stéréoscopique et un risque de diplopie (vision double).

## ***Troubles de la réfraction***

Les amétropies (myopie, hypermétropie, astigmatisme, anisométrie) constituent la principale cause d'amblyopie et de strabisme. Diverses anomalies externes peuvent entraîner des troubles de la réfraction, et doivent donc être traitées systématiquement : anomalies des paupières, conjonctivite, kératite avec ptosis inflammatoire, hémangiome, lymphangiome, ptosis congénital, ablépharie ou colobome palpébral. Les taches cornéennes, fréquentes dans la population âgée, ne se voient pratiquement plus chez l'enfant depuis l'utilisation systématique des antibiotiques dans les infections du segment antérieur.

## ***Populations à risque***

Différentes situations pathologiques ont des complications oculaires fréquentes et graves. Un diagnostic rapide de l'atteinte de l'œil et un traitement précoce sont la clé d'une préservation visuelle.

## ***Prématurité***

Plus la prématurité est grande, plus le risque d'atteinte et de complications oculaires est important (Dowdeswell, 1995 ; Robinson, 1999 ; Pennefather, 1995 ; Wood, 2000 ; Darlow, 1997 ; Quinn, 1998 ; Mohny, 1998). La rétinopathie du prématuré (Terry, 1942 ; Patz, 1952 ; Goddé-Jolly, 1992) est responsable de malvoyance et de cécité dans ses formes très évoluées, mais également <sup>229</sup>

de malvoyance par augmentation de la fréquence du strabisme et des troubles de la réfraction. La prévention (Friling, 1997 ; Azad, 2000) passe par la surveillance des situations à risque de prématurité (fécondation *in vitro* et grossesses multiples) (Gehard, 1986), et par celle des enfants à risque, qu'ils soient de petit poids de naissance (moins de 1 200 g) ou de terme inférieur à 34 semaines (Quinn, 1992) ; toute oxygénothérapie peut avoir des conséquences visuelles.

## ***Infections in utero ou néonatales, exposition à des toxiques in utero***

L'aspect le plus typique des infections *in utero* est la grande forme de toxoplasmose avec hydrocéphalie majeure responsable d'atteinte cérébrale sévère et d'atrophie du nerf optique. La vision est également altérée par la présence d'un foyer choroïdien maculaire bilatéral (Bassett et Forbes, 1995). Cette forme n'existe pratiquement plus depuis la mise en place du diagnostic anténatal, qui recherche les formes précoces de la maladie et permet une intervention sous forme de traitement ou d'interruption thérapeutique de grossesse (Mets, 1996). En cas de toxoplasmose congénitale, le problème est la survenue de récurrences inflammatoires au niveau de la rétine par enkystement du toxoplasme.

D'autres infections *in utero* peuvent être responsables d'atteinte oculaire, qu'il s'agisse du cytomégalovirus (CMV) (Anderson, 1996 ; Coats, 2000), du virus de l'immunodéficience humaine (VIH) (Girard, 1997), de l'herpès, de la varicelle ou d'autres viroses. Malgré sa très forte diminution liée à la vaccination, il ne faut pas oublier la rubéole et son aspect typique associant cataracte, microphthalmie et rétinopathie pseudopigmentaire.

L'exposition à des toxiques *in utero* a été étudiée. Ces toxiques sont plus ou moins responsables d'un taux plus important d'amblyopie, que ce soit le tabagisme (Hekini, 1992), la cocaïne (Block, 1997) ou l'alcool qui peut engendrer un syndrome d'alcoolisation fœtale (Stromland, 1996, 1997 ; Hellstrom, 1997 ; Miller, 1984).

## ***Anomalies chromosomiques***

Beaucoup d'anomalies chromosomiques, telles que la trisomie 21 ou le syndrome du X fragile, sont responsables de strabisme, de troubles de la réfraction ou d'anomalies organiques oculaires (Tsiaras et coll., 1999 ; Woodhouse et coll., 1997 ; Hatton et coll., 1998).

## ***Craniosténose***

Cette pathologie entraînant un arrêt du développement et des déformations du crâne s'accompagne d'un risque élevé de troubles de la vision (Hertle, 1991 ; Denis, 1991). Hertle et coll (1991) ont étudié 58 cas de craniosténose dont 25 cas de syndrome de Crouzon et 15 de maladie d'Apert. L'acuité visuelle était inférieure à 5/10<sup>e</sup> chez 30 enfants sur 58. La majorité des troubles visuels était liée à une amblyopie et non à une atteinte du nerf optique, comme l'on pouvait s'y attendre. En effet, dans cette population, 47 enfants présentaient un strabisme, 14 un ptosis, 23 un nystagmus, et 46 enfants présentaient un trouble de réfraction, essentiellement un astigmatisme. Si la prise en charge chirurgicale de la craniosténose est actuellement bien codifiée, la surveillance ophtalmologique n'est actuellement pas réalisée en France.

## ***Autres situations à risque visuel***

Le rétinoblastome constitue une situation à risque particulière puisqu'il engage le pronostic vital de l'enfant.

## ***Rétinoblastome***

Il représente la tumeur maligne la plus fréquente chez l'enfant. Une pupille blanche (leucocorie) et un strabisme sont les deux principales circonstances de découverte du

rétinoblastome (Balmer et Munier, 1999). D'autres signes d'appel peuvent également être évoqués : baisse d'acuité visuelle, présence de sang (hyphéma) ou de pus (hypopion) dans la chambre antérieure de l'œil, cataracte ou luxation du cristallin, signes d'inflammation locale ou générale, uvéite. En cas d'antécédents familiaux, c'est la surveillance ophtalmoscopique systématique qui permet de découvrir la tumeur. En présence d'une forme sporadique unilatérale, il faut examiner la fratrie et les parents à la recherche d'un rétinoblastome régressif qui ferait passer le cas de l'enfant dans le cadre des rétinoblastomes héréditaires. En effet, il existe dans les cas familiaux des apparentés non atteints, qui, ayant hérité de la mutation, peuvent transmettre la maladie (Briard-Guillemot, 1974, 1976 ; Smith, 1996).

### **Glaucome congénital**

Les causes de glaucome congénital sont multiples, essentiellement primitives (Allen, 1955), mais dues aussi à des dysgénésies iridocornéennes dont un des éléments de surveillance est la tension oculaire, permettant un diagnostic et un traitement précoce. Le glaucome peut également être acquis en cas de traumatisme. Il doit être systématiquement recherché dans le cadre des phacomatoses, comme dans le syndrome de François de la neurofibromatose de type I avec hémihypertrophie faciale (névrome plexiforme et glaucome congénital homolatéral), mais aussi dans la maladie de Sturge Weber Krabbe (Sullivan, 1992 ; Iwach, 1990 ; Van Emelen, 2000). Dans cette dernière phacomatose, il existe un angiome facial homolatéral au glaucome qui peut apparaître dès la naissance, mais aussi plus tardivement jusqu'à l'âge de 5 ans et justifie une surveillance régulière. Cette maladie s'accompagne surtout d'angiomes cérébraux responsables d'épilepsie sévère nécessitant un bilan et une surveillance réguliers afin d'améliorer le développement psychomoteur. 231

La coordination de cette surveillance doit être organisée auprès du neuropédiatre. Enfin, d'autres causes plus rares peuvent être responsables de glaucomes congénitaux, comme les syndromes de Pierre Robin, Zellweger, Löwe et la maladie de Hurler. En dehors de tout traitement, il existe des risques d'amblyopie profonde et irréversible.

### **Uvéites**

Elles sont envisagées devant un œil rouge à dominance périlimbique donnant l'aspect du cercle périkératique. Elles s'accompagnent rapidement de douleurs et sont alors facilement diagnostiquées par l'ophtalmologiste (Urvoy, 1997). Le problème essentiel est de retrouver la cause, essentiellement uvéite rhumatismale que nous envisagerons plus loin, sarcoïdose, maladie de Behcet, syndrome de Vogt-Koyanagii-Harada, ophtalmie sympathique. Des maladies infectieuses peuvent en être responsables : uvéites virales, parasitaires (toxoplasmose, toxocarose, ophtalmomyase, cysticercose, onchocercose), spirochétoses (maladie de Lyme, syphilis, leptospirose) ou bactériennes, sida. Enfin il existe des syndromes rares qui peuvent être en cause : le TINU (*tubulo interstitial nephritis uveitis*), syndrome avec néphrite interstitielle aigue, le *Cinca Syndrome* qui s'accompagne d'une atteinte neurologique, articulaire et cutanée, la maladie de Crohn, la maladie de Kawasaki et l'hétérochromie de Fuchs. Pour le syndrome de Kawasaki, l'atteinte la plus fréquente semble être la conjonctivite qui est constante et une publication, il y a une dizaine d'années, faisait état de la grande fréquence des atteintes uvéales (Burke, 1981 ; Burns, 1985). Ceci ne semble pas être le cas et en tout cas ne semble pas mettre en jeu le pronostic visuel (Blatt, 1996). Enfin, les dernières causes d'uvéite sont en fait des pseudo-uvéites essentiellement dans les leucémies et le rétinoblastome.

## **Pathologies oculaires non accessibles à un traitement**

Le dépistage des déficits visuels du jeune enfant conduit à diagnostiquer certaines anomalies pour lesquelles il n'existe actuellement pas de traitement curatif, comme les lésions de la rétine (maculopathies héréditaires ou diverses rétinopathies débutant dans l'enfance). Seuls certains traitements palliatifs sont possibles, comme une rééducation orthoptique et une adaptation des postes de travail. Ces pathologies doivent être diagnostiquées le plus précisément possible en faisant un bilan complet : arbre généalogique, acuité visuelle, bilan complémentaire complet, bilan génétique, afin de permettre une meilleure adaptation de l'enfant à son handicap.

L'absence totale de pigment coloré est responsable de l'achromatopsie dont les symptômes sont la basse vision avec oscillation oculaire de mal voyant et photophobie. L'absence partielle de pigment n'influe pas sur la qualité visuelle mais empêche certaines professions : électricien, vétérinaire, profession de sécurité. Un diagnostic précoce permettra une orientation professionnelle adaptée (Mantylarvi, 1991 ; Swanson, 1992 ; Birch, 1993 ; Erikson, 1999).

## **Maladies générales à retentissement oculaire**

Il existe, à côté des situations à risque majeur d'amblyopie telles que la toxoplasmose congénitale ou la prématurité, des pathologies, plus rares, associant à un syndrome général des anomalies oculaires.

### ***Anomalies cérébrales, sujets infirmes moteurs cérébraux ou polyhandicapés***

Toutes les anomalies cérébrales, qu'il s'agisse de tumeurs cérébrales, d'accidents vasculaires, de processus inflammatoires comme dans les méningoencéphalites, de malformations congénitales, d'hydrocéphalie, de sclérose en plaque ou d'hypertension intracrânienne, peuvent, chez l'enfant ou l'adulte, retentir sur l'œil par différents intermédiaires (Bursztyn et Mayer, 1998). D'abord par l'intermédiaire du nerf optique, en étant responsable d'un œdème papillaire, d'une atrophie optique ou d'une neuropathie optique, mais également directement au niveau de la rétine par hémorragie, inflammation ou trouble circulatoire. Il est certain que les traitements de ces différentes anomalies protègent l'œil de ces complications. Dans ce cadre, il faut évoquer le cas très particulier du syndrome des enfants battus qui pose un problème diagnostique lors de la découverte d'hémorragies au fond d'œil, avec la difficulté de les relier à l'anomalie causale, les problèmes de déclaration, de traitement des complications, de prévention et de conduite à tenir devant un enfant pressenti en être la victime (Loh, 1998 ; Mills, 1998). Les patients infirmes moteurs cérébraux ou polyhandicapés, qui souvent ne s'expriment pas, présentent de façon importante un risque de malvision par atteinte cérébrale. Ces patients doivent être pris en charge le plus précocement possible et faire l'objet d'un examen ophtalmologique systématique (Sobrado, 1999 ; Pennefather, 2000).

### ***Arthrite chronique juvénile (ACJ)***

Cette affection s'associe à une uvéite essentiellement antérieure dans les formes oligoarticulaires (30 % des cas), dans les formes polyarticulaires (5 % des cas) et de façon exceptionnelle dans les formes systémiques (Prieur, 1984 ; Lepurier-Guibal, 1994 ; Job-Deslandre, 1989 ; Tugal-Tutkun, 1996 ; Rosenberg, 1987 ; Hayem, 1988 ; Dufier, 1994). Les sujets atteints d'uvéite ont pour la plupart des anticorps antinucléaires (AAN +) et, dans

l'étude d'Akduman, plus de la moitié des sujets ayant AAN + ont une forme oligoarticulaire (Akduman, 1997). L'arthrite chronique juvénile (ACJ) se complique, comme toutes les uvéites mais de façon beaucoup plus fréquente, de glaucome (Havrlíkova, 1995), de cataracte, d'œdème maculaire ou de décollement de rétine. La présence de facteur rhumatoïde est de mauvais pronostic dans l'arthrite chronique de l'enfant, mais ne favorise pas l'apparition d'une uvéite (présente chez 25 % des enfants). Un autre facteur de risque est la présence des groupes tissulaires HLA DR5 et HLA DPW2.

L'arthrite précède l'uvéite dans 95 % des cas, et l'atteinte est bilatérale dans environ 80 % des cas. La présence de l'antigène HLA B27 est un élément favorisant l'association uvéite antérieure et spondylarthropathie. Les facteurs de risque d'uvéite dans l'ACJ sont l'apparition de l'arthrite avant l'âge de 6 ans, le sexe féminin (*ratio* garçons/filles 1/5) et la présence d'une arthrite psoriasique ; en revanche, l'atteinte chez les garçons touche des sujets plus âgés, en général HLA B27 positifs. Dans une étude menée sur 52 cas d'ACJ, Boone et coll. (1998) ont détecté cinq uvéites asymptomatiques chez des jeunes filles ayant des anticorps antinucléaires positifs (AAN +) et une atteinte oligoarticulaire ; trois de ces patients avaient présenté une uvéite avant l'âge de deux ans.

Le traitement médical (Rosenberg, 1989) peut être local (collyre ou pommade), injectable (localement ou de façon générale) et peut associer un traitement symptomatique par corticothérapie locale ou générale, des antimitotiques (Shetty, 1999), ainsi que le traitement chirurgical des complications, essentiellement sous la forme d'une cataracte (Benezra, 1993 ; Foster, 1993). Ce traitement est important, en particulier dans les formes chroniques asymptomatiques qui sont responsables des complications.

On ne peut que suivre les recommandations de l'académie américaine de pédiatrie (Anonyme, 1993) qui préconise d'examiner les enfants AAN + tous les 3-4 mois pendant 4 ans, puis tous les 6 mois pendant 4 ans, et ensuite annuellement. Les enfants AAN-doivent être examinés tous les 6 mois pendant 4 ans, et ensuite annuellement.

### ***Xanthogranulome juvénile***

Il s'agit d'une maladie cutanée idiopathique de l'enfant caractérisée par de multiples papules jaunes rouges (Hernandez-Martin, 1997 ; Sonoda, 1985 ; Torok, 1985). L'atteinte interne de l'œil (Zimmerman, 1965) se complique d'hyphéma (Raz, 1999 ; Sanders, 1960 ; Hamdani, 2000 ; Howard, 1962 ; Karcioğlu, 1997 ; Hadden, 1975), de glaucome et de cécité. Il existe également des atteintes orbitoscérales du limbe (Shields, 1990 ; Kaufmann, 1993 ; Sanders, 1966), de la conjonctive, de la sclère (Yanoff, 1995) et des paupières. L'exérèse chirurgicale est très efficace. L'atteinte oculaire survient généralement deux ans après le diagnostic. La surveillance ophtalmologique systématique est discutée : en effet, le taux d'atteinte oculaire serait de 10 % pour certains auteurs, tandis que Tchang (1996) avance un chiffre de 0,3 %, obtenu au cours d'une étude menée par des dermatologues. En cas de prévalence élevée, le diagnostic peut être envisagé tous les 6 mois par l'examen à la lampe à fente ; en revanche, un examen systématique est discutable si l'incidence des complications s'avère moins importante.

### **Complications oculaires iatrogènes ou traumatiques**

Plusieurs médicaments ayant des indications souvent indispensables sont à l'origine de complications oculaires. On peut citer en particulier certains antibiotiques antituberculeux,

des antipaludéens de synthèse, les corticoïdes, certains antimitotiques et un médicament antiépileptique.

### ***Antituberculeux (Ethambutol, Isoniazide)***

Ces antibiotiques sont responsables d'une neuropathie optique qui, heureusement, est beaucoup moins fréquente chez l'enfant que chez l'adulte. En effet, la surveillance est très difficile chez le tout jeune enfant et n'est possible que sur l'examen de la papille optique au fond d'œil. Chez le tout jeune enfant, on peut également s'aider des potentiels évoqués visuels (PEV). On pourra évaluer l'acuité visuelle à partir de 2,5 ans, la vision des couleurs à partir de 5 ans et le champ visuel à l'aide de l'appareil de Goldmann à partir de 6 ans

### ***Antipaludéens de synthèse***

Le Plaquenil® (hydroxychloroquine), dont les indications principales sont le lupus érythémateux disséminé et certains cas d'arthrite chronique chez l'enfant, et la Nivaquine® (chloroquine), utilisée en prévention de l'accès palustre dans certains pays, sont à l'origine de complications oculaires telles que les troubles de l'accommodation, la sensation de flou visuel ainsi que les dépôts cornéens. La complication la plus grave est une rétinopathie, rare, qui peut survenir lors de traitements réguliers prolongés (plus de cinq ans). L'atteinte rétinienne est essentiellement une atteinte de la macula décrite sous l'aspect d'« œil de bœuf ». La surveillance comporte l'examen de l'acuité visuelle, l'étude de la vision des couleurs et du champ visuel, et surtout l'enregistrement régulier de l'électrorétinogramme (ERG), de l'électro-oculogramme (EOG) et des potentiels évoqués visuels (PEV). Le diagnostic est affirmé par l'angiographie fluorescéinique centrée sur la macula.

### ***Corticothérapie par voie générale***

C'est un traitement souvent indispensable dans certaines pathologies. Les complications systémiques de la corticothérapie sont bien connues ainsi que ses complications oculaires, comme la cataracte et le glaucome cortisonique. Il faut donc bien peser les indications et doser la posologie de ces médicaments, de façon à être suffisamment efficace et ne pas créer de complications comme c'est le cas dans le traitement de l'arthrite chronique juvénile.

### ***Antimitotiques***

Les indications en sont généralement indiscutables et l'on doit en accepter les complications, même quand elles sont sévères, comme c'est le cas pour la neuropathie optique liée au cisplatine. D'autres antimitotiques comme la cytosine arabinosine peuvent entraîner des atteintes cornéennes en passant par les larmes. Le lavage oculaire durant la perfusion en est un traitement préventif très efficace.<sup>235</sup>

### ***Vigabatrin***

Le vigabatrin (Sabril®) est le plus puissant des médicaments contre les épilepsies partielles. En stabilisant l'épilepsie, il prévient la survenue des dégradations intellectuelles liées aux convulsions de l'enfant. Il est malheureusement responsable d'une atteinte rétinienne qui entraîne une altération du champ visuel débutant dans la partie nasale, pouvant être responsable d'un rétrécissement concentrique des différents isoptères. Le traitement par le vigabatrin fait actuellement l'objet d'une étude internationale afin de mieux réaliser le

dépistage et le suivi de cette complication. Les indications de ce traitement doivent donc être strictes et la survenue de complications oculaires doit bien faire peser les risques et les avantages d'un éventuel arrêt thérapeutique.

### ***Traumatismes***

Ils peuvent être responsables d'atteinte oculaire dans diverses circonstances (Cascairo, 1994 ; Rychwalski, 1999) : accidents domestiques (projection de produits acide ou basique comme l'eau de Javel, de liquides chauds ou de bouchon de champagne), morsures d'animaux domestiques, accidents de la circulation exposant particulièrement les enfants, activité sportive (risque de cécité corticale par ischémie après noyade) ou de loisirs : bâtons, instruments piquants, fléchettes, épées et balles (concernant ces dernières, plus elles sont petites, plus elles peuvent s'insérer au niveau de l'orbite).

La prévention est indispensable et souvent assez efficace, comme l'a montré l'instauration du conditionnement des différents produits toxiques, en particulier basiques. La surveillance des enfants dans leur environnement domestique ou scolaire, lors des activités sportives ou de jeu est un élément indispensable de cette prévention, ainsi que leur éducation sur le comportement des animaux. Enfin, la position d'un enfant dans une automobile doit être adaptée : il faut insister sur la qualité des sièges pour enfant qui doivent être prévus pour protéger les yeux des enfants.

### **Disponibilité et performances des tests de dépistage des troubles visuels**

Différents tests diagnostiques peuvent être utilisés pour le dépistage précoce des troubles visuels (tableau 15.II) ; certains d'entre eux ont fait l'objet d'études d'efficacité. Dans le cadre des Recommandations professionnelles, l'Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé (Anaes) a très récemment conduit une analyse des performances des tests utilisables pour le dépistage des troubles visuels amblyogènes chez l'enfant de moins de 6 ans (Dépistage précoce des troubles de la fonction visuelle chez l'enfant pour prévenir l'amblyopie, 2002, à paraître).

L'amblyopie peut, chez l'enfant d'âge verbal, être recherchée par la mesure de l'acuité visuelle grâce aux tests morphoscopiques. Chez l'enfant d'âge préverbal, le test du regard préférentiel et le test de l'écran permettent de détecter une mauvaise vision. Leurs résultats sont toutefois fonction de la qualité de l'opérateur.

La mise en évidence d'un trouble de la réfraction ou d'un désordre oculomoteur alerte quant à elle sur le risque d'amblyopie, en particulier chez l'enfant très petit chez lequel l'acuité visuelle n'est pas facilement évaluable.

### **Troubles de la réfraction**

La mise en évidence des amétropies repose sur la mesure objective du pouvoir réfractif de l'œil, dont la skiascopie est la technique de référence. Cette mesure nécessite toutefois de dilater la pupille à l'aide d'un cycloplégique. Chez l'enfant plus grand, la mesure de la réfraction peut être envisagée par des méthodes de réfractométrie automatique, dont le développement pourrait à terme permettre une évaluation sans cycloplégie préalable. Aujourd'hui, il n'existe pas de méthode sans cycloplégique, rapide, fiable et à faible coût, qui pourrait être utilisée dans le cadre d'un dépistage des amétropies.

Les antécédents familiaux de strabisme et de troubles de la réfraction constituent un élément bien connu qu'il faut savoir rechercher (Abrahamsson, 1999 ; Mohvey, 1997 ; Podgor, 1996). Néanmoins, l'analyse de la littérature ne relève qu'un faible taux d'amblyopie dans les fratries et les familles d'enfants théoriquement à risque (Robinson, 1999 ; Pacella, 1999).

## **Strabisme**

Quand le strabisme est évident, les parents, avertis éventuellement par l'entourage proche, le pédiatre ou les personnes en contact avec l'enfant, s'orienteront vers une consultation ophtalmologique. Mais ceci n'est pas toujours le cas, et il faut rappeler à tous les médecins et pédiatres, qu'en cas de doute l'avis ophtalmologique est primordial.

Le test de l'écran est couramment utilisé pour dépister un strabisme. Cependant, ce test nécessite une grande expérience dans son interprétation, il est donc très dépendant de l'utilisateur (Speeg-Schatz, 1994). Il n'existe pas de travaux ayant évalué la validité de ce test, qui constitue néanmoins « le » test de diagnostic du strabisme, un des éléments essentiels des campagnes de dépistage menées dans certaines régions françaises (Rezaiguia et coll., 1994 ; Arnaud et coll., 1998 ; Massy, communication personnelle).

Les lunettes à secteur de dépistage sont très largement et exclusivement utilisées en France. Les secteurs sont binasaux. Lors de la rotation de l'œil après attraction, l'enfant évite le secteur avec son œil directeur. En regard tout droit, le décalage des axes visuels apparaît plus nettement. C'est un test d'interprétation simple, promu par le Cadet (Cercle d'action pour le dépistage des troubles visuels) et rendu populaire par le docteur Badoche (Sarniguet-Badoche, 1979). Malheureusement, aucune étude ne permet actuellement d'apprécier la valeur de ce test.

On a proposé de dépister les strabismes en recherchant l'existence de la vision stéréoscopique, qui signe une orthophorie (alignement des axes visuels). Les tests de Lang I et II sont réalisables très tôt. Ils montrent de façon simple la présence d'une vision stéréoscopique, mais il existe un nombre assez important de faux négatifs ; un test négatif ne doit donc pas être obligatoirement interprété comme une absence de vision binoculaire. De plus, quelques cas de faux positifs ont été observés. Il faut donc être très rigoureux dans l'utilisation de ces tests et en connaître les limites (Lang, 1988 ; Bradbent, 1989). Rasmussen et coll. (2000) suggèrent dans leur étude que le test de Lang II présenterait peu d'intérêt en termes de dépistage. Le test de Wirth peut être utilisé en dépistage par l'intermédiaire du test de la mouche. Il nécessite des lunettes polarisées. On montre une planche représentant une mouche, qui apparaît en relief avec les lunettes ; on demande à l'enfant de lui saisir les ailes. L'inconvénient de ce test est de ne donner qu'une notion très grossière de la vision stéréoscopique (3 000 secondes d'arc).

D'autres tests ont été proposés, qui ne sont toutefois pas adaptés à un dépistage de masse, soit en raison de la complexité et du coût actuels de leur utilisation, soit car ce sont des tests à visée quantitative (photoréfraction, test de Hirschberg, prisme de 4 dioptries de Irvine, biprisme de Gracis, test de Frisby, tests de Randot, TNO, test de Mentor...).

## **Cataracte**

Les signes orientant vers la cataracte sont la présence d'une pupille blanche, d'un strabisme, d'une malvision uni-ou bilatérale. Le meilleur moment pour le dépistage serait l'examen à la naissance fait par le pédiatre à la maternité. L'utilisation systématique d'un ophtalmoscope

(permettant d'avoir une meilleure vision du cristallin) par le pédiatre a été proposée lorsque la fréquence de la cataracte congénitale était considérée comme importante (10/10 000 pour François en 1958, alors qu'elle est aujourd'hui estimée à 2,3/10 000 par Stoll en 1992). Il semble en fait discutable d'ajouter à un bilan du nouveau-né déjà très complet un examen supplémentaire, d'autant qu'il nécessite une dilatation.

De nos jours, le diagnostic précoce de la cataracte est encore difficile, comme le montre l'étude de Rahi et coll. (1999) en Grande-Bretagne. Ces auteurs ont repris tous les cas de cataracte congénitale détectés pendant une année par un ophtalmologiste, lors d'un examen ophtalmologique de routine. Les résultats étaient complets pour 95 % des enfants identifiés ; 35 % des cas étaient détectés lors de l'examen néonatal, 12 % à 6-8 semaines, 57 % des enfants avaient été diagnostiqués à 3 mois, mais 33 % des enfants n'avaient pas encore été examinés à l'âge d'un an.

### **Tableau 15.II : Tests potentiellement utilisables pour le dépistage des troubles de la vision chez le nourrisson et le jeune enfant**

#### **Anomalie recherchée Tests de dépistage**

Amblyopie Test de l'écran, test du regard préférentiel (dès 2 mois), mesure de l'acuité visuelle (dès 2,5 ans)

Amétropie Skiascopie sous cycloplégique (dès la naissance)

Strabisme Test de l'écran, lunettes de dépistage Test de Lang (dès 6 mois), test de Wirth (vision stéréoscopique) (dès 2,5 ans)

Cataracte, opacité cornéenne Recherche d'une pupille blanche (ophtalmoscope, lampe à fente portable, ± cycloplégique) (dès la naissance)

### **Rétinopathies**

L'examen du fond d'œil par ophtalmoscopie est un élément essentiel du dépistage d'une rétinopathie chez l'enfant grand prématuré (âge gestationnel inférieur à 32 semaines) ou de très petit poids de naissance (inférieur à 1 500 g). Pratiqué quatre à huit semaines après la naissance, le fond d'œil est répété tous les 15 jours jusqu'à normalisation de la vascularisation. Toutefois, un intervalle plus court entre les examens peut être requis en cas d'évolutivité de la rétinopathie.

En cas d'antécédents familiaux de rétinoblastome, une surveillance ophtalmoscopique est mise en place systématiquement. Les sujets porteurs d'une mutation doivent subir un examen du fond d'œil de façon régulière durant les cinq premières années, la surveillance devenant un peu plus espacée par la suite. Après l'âge de dix ans, il faut surveiller la survenue d'un d'ostéosarcome (Pratt, 1999). Ainsi, la prévention est fondée sur la surveillance régulière du fond d'œil des sujets dont les parents ont été atteints d'un rétinoblastome, surtout s'il était bilatéral. De même, la surveillance oculaire des patients traités pour un rétinoblastome se fait de façon systématique avec examen sous anesthésie générale à la recherche, en particulier, d'un nouveau foyer tumoral. L'examen systématique des familles de sujets ayant eu un rétinoblastome rend le diagnostic de cette tumeur plus précoce.

## **Glaucome congénital**

Le diagnostic en est fait devant l'existence d'un larmolement, d'une photophobie mais plus facilement devant une mégalocornée ou une buphtalmie, l'iris apparaissant alors terne, caché par l'œdème cornéen (Goddé-Jolly et Dufier, 1992 ; Dufier, 1994 ; Bechetoille, 1987). 239

Le diagnostic peut être évoqué par le pédiatre et doit être envisagé systématiquement par l'ophtalmologiste qui confirmera le diagnostic.

## **Maladies oculaires d'origine iatrogène**

Il s'agit de situations simples où les médicaments utilisés sont à risque oculaire connu. L'examen ophtalmologique doit être systématique et l'attitude discutée avec le pédiatre ou le spécialiste impliqué.

## **Perspectives dans le dépistage des facteurs amblyogènes**

La photoréfraction (*photoscreening*) a été proposée comme méthode de dépistage de certains facteurs amblyogènes. Elle utilise toutefois un appareillage aujourd'hui complexe et encore relativement onéreux, actuellement au stade de l'étude expérimentale. Ce test est fondé sur le principe du test de Bruc-kner<sup>23</sup>, qui analyse l'aspect rouge de la réflexion rétinienne sur la pupille. Il permet théoriquement de dépister les troubles de la réfraction, les strabismes et les microstrabismes. Ce test, qui n'utilise théoriquement pas de cyclopégique, serait rapide et donc particulièrement intéressant à l'âge préverbal.

Trois appareils ont été commercialisés, les plus étudiés étant le *Photoscreener* MTI (*Medical technology Inc*), le *Visiscreen 100* (*Vision research Corp*) et le Fortune (ce dernier ne dépistant pas les astigmatismes obliques). Simons et coll. (1999) ont réalisé, sur un échantillon de 100 enfants de 1 à 3 ans, une étude comparant un examen utilisant le *photoscreener* MTI et un examen ophtalmologique complet avec skiascopie et bilan de strabisme. Pour le strabisme, la sensibilité du dépistage est de 23 % à 50 % et la spécificité de 76 % à 96 %. L'étude de Tong et coll. (2000) confirme ces résultats, avec une sensibilité de 65 % et une spécificité de 87 % pour l'amblyopie, et une spécificité de 95 % pour un strabisme supérieur à 10°. Ottar et coll. (1995) ont étudié avec le même appareil une population de 1 003 enfants sains âgés de 6 à 59 mois ; 949 enfants ont été inclus dans l'étude et les résultats ont été comparés à ceux donnés par un examen ophtalmologique classique avec cycloplégie. La sensibilité de l'appareil était de 82 %, sa spécificité de 90 %, les valeurs prédictives positive et négative de 69 % et 95 %, respectivement. Tous les cas de strabisme et d'opacités des milieux transparents ont été détectés par l'appareil. Cette étude est la plus convaincante en faveur de la généralisation de cette technique. Kennedy et coll. (1995) ont évalué la capacité d'un appareil,

23. Test utilisant un ophtalmoscope, consistant à observer à une distance d'un mètre l'aspect de la lueur pupillaire dont la teinte varie suivant la position du fond d'œil recevant le faisceau lumineux. Quand les deux yeux sont éclairés simultanément par le faisceau de l'ophtalmoscope, une différence dans le réflexe au rouge indique la présence d'un strabisme ou d'une anisométrie. L'*Otago Photoscreener*, à détecter des facteurs amblyogènes dans la population générale. Ces auteurs ont comparé chez 1 245 enfants un dépistage avec l'appareil et un dépistage manuel classique par skiascopie (tous dépistages effectués par des personnes non ophtalmologistes). La sensibilité de l'appareil était de 81 % (33 % pour la méthode manuelle), la spécificité de 98 % (97 % pour le dépistage manuel) et la valeur prédictive

positive de 77 % (54 % pour le dépistage manuel). Néanmoins, les limites d'utilisation de cet appareillage doivent être connues : tirage photographique nécessitant une infrastructure relativement lourde, interprétation des résultats délicate dépendant de l'opérateur et résultat actuellement meilleur avec l'utilisation de cycloplégique, ce qui complique naturellement l'examen. Des essais d'amélioration du système ont été tentés, à l'aide soit d'un système de photographie polaroïd pour le *photoscreener* MTI, soit d'une vidéophotoréfraction pour laquelle deux appareils ont été réalisés, le VRPI et le PR2000 ; les performances insuffisantes de ces appareils et un nombre de faux négatifs encore trop important ont entraîné un abandon de leur fabrication.

Chez le tout petit, la seule méthode valable pour mesurer la réfraction est la skiascopie. Chez l'enfant plus grand, des appareils automatiques peuvent être utilisés pour mesurer la réfraction sans cycloplégique ; ces réfracteurs automatiques pourraient servir au dépistage, en association avec des examens tels que le test de l'écran. Les performances actuelles de l'appareil sans cycloplégie le plus répandu, le Rétinomax, ont été jugées insuffisantes dans un certain nombre d'études (Cordonnier, 1998 ; Miller, 1999). Une publication récente (Cordonnier, 2001) montre toutefois une bonne efficacité du Rétinomax (par comparaison avec un dépistage sous cycloplégie) dans la détection des myopies, des astigmatismes et des hypermétropies. Les sensibilités étaient respectivement pour ces trois pathologies de 87 %, 37 % et 46 %, et les spécificités de 99 %, 99 % et 97 %. Le Suresight semble être un appareil très performant, mais il n'y a pas actuellement d'étude suffisamment convaincante (Harvey, 2000). Enfin, l'évaluation du Shin-Nippon SRW-5000 par Chat et Edwards (2001) ne semble pas démontrer de valeur ajoutée pour cet appareil en termes de dépistage.

**En conclusion**, strabisme, nystagmus et troubles de la réfraction constituent les facteurs de risque d'amblyopie les plus importants, et doivent absolument être recherchés et traités chez l'enfant afin d'améliorer la vision de la population française. La mise en œuvre d'une méthode fiable de dépistage est souhaitable, mais les données de la littérature montrent la difficulté à l'élaborer.

## BIBLIOGRAPHIE

ABRAHAMSSON M, MAGNUSSON G, SJOSTRAND J. Inheritance of strabismus and the gain of using heredity to determine populations at risk of developing strabismus. *Acta Ophthalmol Scand* 1999, **77** : 653-657

AINDLE NW. Results of cryotherapy at different locations for retinopathy of prematurity. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1993, **30** : 19-23

AKDUMAN L, KAPLAN HJ, TYCHSEN L. Prevalence of uveitis in an outpatient juvenile arthritis clinic : onset of uveitis more than a decade after onset of arthritis. *Ophthalmic Nurs Technol* 1997, **16** : 177-182

ALLEN L, BURIAN H, BRALL A. A new concept of the development of the anterior chamber angle. *Arch Ophthalmol* 1955, **53** : 783-799

AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS. Section on Rheumatology and Section on Ophthalmology : Guidelines for ophthalmologic examinations in children with juvenile rheumatoid arthritis. *Pediatrics* 1993, **92** : 295-296

ANDERSON KS, AMOS CS, BOPPANA S, PASS R. Ocular abnormalities in congenital cytomegalovirus infection. *J Am Optom Assoc* 1996, **67** : 273-278

ARNAUD C, BAILLE MF, GRANDJEAN H, CANS C, DU MAZAUBRUN C, RUMEAUQUETTE C. Visual impairment in children : prevalence, aetiology and care, 1976-

85. *Paediatr Perinat Epidemiol* 1998, **12** : 228-239

AZAD R, KUMAR H, AL AJMI MS, EL ESSA M, RUSHMAN N. Retinopathy of prematurity in pentuplets : outcome and risk factors. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2000, **37** : 170-172

BASSETT K, FORBES I. Vision Screening for Strabismus and Amblyopia : A critical appraisal of the evidence. *The British Columbia Office of Health Technology Assessment (BCOHTA)* 1995 : 1D

BECHETOILE A. Le glaucome. Japperenard, ed. Angers, 1987 : 373-391

BENEZRA D. Ocular immunology and inflammation. 1993 : 167-170

BIRCH J, PLATTS CE. Colour vision screening in children : an evaluation of three pseudoisochromatic tests. *Ophthalmic Physiol opt* 1993, **13** : 344-349

BLATT AN, VOGLER L, TYCHSEN L. Incomplete presentations in a series of 37 children with Kawasaki disease : the role of the pediatric ophthalmologist. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1996, **33** : 114-119

BOONE MI, MOORE TL, CRUZ OA. Screening for uveitis in juvenile rheumatoid arthritis. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1998, **35** : 41-43

- BROADBENT H, WESTALL C. An evaluation of techniques for measuring stereopsis in infants and young children. *Ophthalmic Physiol Opt* 1990, **10** : 3-7
- BRIARD-GUILLEMOT ML, BONAITI-PELLIE C, FEINGOLD J, FREZAL J. Genetic study of retinoblastoma. *Humangenetik* 1974, **24** : 271-284
- BRIARD-GUILLEMOT. *Ann d'occulist* 1976, **11** : 717-723
- BURKE MJ, RENNEBOHM RM, CROWE W, LEVINSON JE. Follow-up ophthalmologic exami-**242** nations in children with Kawasaki's disease. *Am J Ophthalmol* 1981, **91** : 537-539
- BURNS JC, JOFFE L, SARGENT RA, GLODE MP. Anterior uveitis associated with Kawasaki syndrome. *Pediatr Infect Dis* 1985, **4**: 258-261
- BURSZTYN J, MAYER M. Neuroophthalmologie. In : Neurologie pédiatrique. Médecine-Sciences, Flammarion Ed, Paris, 1998 : 971-981
- CASCAIRO MA, MAZOW ML, PRAGER TC. Pediatric ocular trauma : a retrospective survey. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1994, **31** : 312-317
- CAVALLARO BE, MADIGAN WP, O'HARA MA, KRAMER KK, BAUMAN WC. Posterior chamber intraocular lens use in children. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1998, **35** : 254-263
- CHANG MW, FRIEDEN IJ, GOOD W. The risk intraocular juvenile xanthogranuloma : survey of current practices and assessment of risk. *J Am Acad Dermatol* 1996, **34** : 445-449
- CHAT S, EDWARDS M. Clinical evaluation of the Shin-Nippon, SRW-5000 autorefractor in children. *Optal Physiol Opt* 2001, **21** : 87-100
- CIONI G, FAZZI B, COLUCCINI M, BARTALENA L, BOLDRINI A, VAN HOF-VAN DUIN J. Cerebral visual impairment in preterm infants with periventricular leukomalacia. *Pediatr Neurol* 1997,**17** : 331-338
- COATS DK, DEMMLER GJ, PAYSSE EA, DU LT, LIBBY C. Ophthalmologic findings in children with congenital cytomegalovirus infection. *AAPOS* 2000, **4**: 110-116
- CORDONNIER M, DRAMAIX M. Screening for abnormal levels of hyperopia in children : a non-cycloplegic method with a hand held refractor. *Br J Ophthalmol* 1998, **82** : 1260-1264
- DARLOW BA, CLEMETT RS, HORWOOD LJ, MOGRIDGE N. Prospective study of New Zealand infants with birth weight less than 1500 g and screened for retinopathy of prematurity : visual outcome at age 7-8 years. *Br J Ophthalmol* 1997, **81** : 935-940
- DENIS D, DUFIER JL, GENITORI L, RENIER D, SARACCO JB. Plagiocéphalies et strabismes. *Ophtalmologie* (Paris) 1996, **5**: 415-419
- DESJARDINS L. Ophthalmological tumors in children : diagnosis and therapeutic strategy. *J Fr Ophtalmol* 2000, **23** : 926-939

DESJARDINS L. Pièges diagnostiques du rétinoblastome. *Visions Internationales* 2000, **111** : 26-30

DOWDESWELL HJ, SLATER AM, BROOMHALL J, TRIPP J. Visual deficits in children born at less than 32 weeks' gestation with and without major ocular pathology and cerebral damage. *Br J Ophthalmol* 1995, **79** : 447-452

DUFFIER JL. Atteintes oculaires au cours des maladies inflammatoires chroniques de l'enfant. *Rev Prat* 1994, **44** : 2573 -2576

DUFIER JL, TIRET A. Glaucomes congénitaux. *Encycl Méd Chir Ophtalmol* 1994, 21-280-C-10-9p

EIBSCHITZ-TSIMHONI M, FRIEDMAN T, NAOR J, EIBSCHITZ N, FRIEDMAN Z. Early screening for amblyogenic risk factors lowers the prevalence and severity of amblyopia. *J Aapos* 2000, **4**: 194-199

ERICKSON GB, BLOCK SS. Testability of a color vision screening test in a population with mental retardation. *J Am Optom Assoc* 1999, **70** : 758-763 <sup>243</sup>

FOSTER CS, BARRETT F. Cataract development and cataract surgery in patients with juvenile rheumatoid arthritis-associated iridocyclitis. *Ophthalmology* 1993, **100** : 809-817

FRILING R, ROSEN SD, MONOS T, KARPLUS M, YASSUR Y. Retinopathy of prematurity in multiple-gestation, very low birth weight infants. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1997, **34** : 96-100

FRISBY JP, DAVIS H, MCMORROW K. An improved training procedure as a precursor to testing young children with the Frisby Stereotest. *Eye* 1996, **10** : 286-290

GERHARD JP. Laprévention de la rétinopathie du prématuré. *J Fr Ophtalmol* 1986, **9**: 583-596

GIMBEL HV, BASTI S, FERENSOWICZ M, DEBROFF BM. Results of bilateral cataract extraction with posterior chamber intraocular lens implantation in children. *Ophthalmology* 1997, **104** : 1737-1743

GIRARD B, PREVOST-MORAVIA G, COURPOTIN C, LASFARGUES G. Manifestations ophtalmologiques observées dans une population pédiatrique séropositive au vih. *JFr Ophtalmol* 1997, **20** : 49-60

GIRADET A, BEAUFRERE B, TUFFERY S, CLAUSTRES M, PELLESTOR F. Le rétinoblastome : importance du conseil génétique. *Int Ophtalmol Clin* 1993, **33** : 67-77

GODDE-JOLLY D, DUFIER JL. Pathologie de la rétine, rétinopathie des prématurés. In : *Ophtalmologie pédiatrique*. Masson, Paris, 1992 : 247-257

GODDE-JOLLY D, LARMANDE A. Les nystagmus. Rapport de la société Française d'ophtalmologie. Masson, Paris, 1973

HADDEN OB. Bilateral juvenile xanthogranuloma of the iris. *Br J Ophthalmol* 1975,  
**59** : 699-702

HAMDANI M, EL KETTANI A, RAIS L, EL BELHADJI M, RACHID R et coll. Juvenile xanthogranuloma with intraocular involvement. A case report. *J Fr Ophthalmol* 2000, **23** : 817-820

HARVEY EM, MILLER JM, DOBSON V, TYSZKO R, DAVIS AL. Measurement of refractive error in native american preschoolers : validity and reproducibility of autorefraction. *Optom Vis Sci* 2000, **77** : 140-149

HATTON DD, BUCKLEY E, LACHIEWICZ A, ROBERTS J. Ocular status of boys with fragile X syndrome : a prospective study. *J AAPOS* 1998, **2**: 298-302

HAVRLIKOVA K, TUGAL-TUTKUN I, FOSTER SC, MERAYO-LLOVES JM. Glaucoma in juvenile rheumatoid arthritis-associated uveitis. *Ophthalmology* 1995, **102** (9A, suppl) : 143

HAYEM F. Chronic juvenile arthritis : an attempt at classification. *Ann Pediatr (Paris)* 1988, **35** : 539-544

HAKIM RB, TIELSCH JM. Maternal cigarette smoking during pregnancy. A risk factor for childhood strabismus. *Arch Ophthalmol* 1992, **110** : 1459-1462

HELLSTROM A, CHEN Y, STROMLAND K. Fundus morphology assessed by digital image analysis in children with fetal alcohol syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1997,

**34** : 17-23

HERNANDEZ-MARTIN A, BASELGA E, DROLET BA, ESTERLY NB. Juvenile xanthogranu-<sup>244</sup>loma. *J Am Acad Dermatol* 1997, **36** : 355-367

HERTLE RW, QUINN GE, MINGUINI N, KATOWITZ JA. Visual loss in patients with craniofacial synostosis. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1991, **28** : 344-349

HOWARD GM. Spontaneous hyhema in infancy and childhood. *Arch Ophtalmol* 1962,  
**68** : 615-620

IWACH AG, HOSKINS HD JR, HETHERINGTON J JR, SHAFFER RN. Analysis of surgical and medical management of glaucoma in Sturge-Weber syndrome. *Ophthalmology* 1990, **97** : 904-909

JOB-DESLANDRE C. Genetic diversity in chronic juvenile arthritis. *Presse Med* 1989,**18** : 1054-1060

KARCIOGLU ZA, MULLANEY PB. Diagnosis and management of iris juvenile xanthogranuloma. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1997, **34** : 44-51

KAUFMANN JG, DRIEBE WT JR, HAMED LM, MARGO CE. Juvenile xanthogranuloma of the corneoscleral limbus. *Ophthalmic Surg* 1993, **24** : 428-430

KENNEDY R, SHEPS SB, BAGARIC D. Field trial of the Otago photoscreener. *Can J Ophthalmol* 1995, **30** : 193-197

LANG JI, LANG TJ. Eye screening with the Lang stereotest. *Am Orthop J* 1988, **38** : 48-50

LEPVRIER-GUIBAL N, TIRET A, PRIEUR AM, LEIRA I, DUFIER JL. Uveitis in juvenile chronic arthritis]. *J Fr Ophtalmol* 1994, **17** : 489-495

LESUEUR L, THOUVENIN D, ARNE JL. Visual and sensory results of surgical treatment of cataract in children. Apropos of 135 cases. *J Fr Ophtalmol* 1995, **18** : 667-677

LOH JK, CHANG DS, KUO TH, HOWNG SL. Shaken baby syndrome. *Kaohsiung J Med Sci* 1998, **14** : 112-116

METS MB, HOLFELS E, BOYER KM, SWISHER CN, ROIZEN N et coll. Eye manifestations of congenital toxoplasmosis. *Am J Ophthalmol* 1996, **122** : 309-324

MILLER MT, EPSTEIN RJ, SUGAR J, PINCHOFF BS, SUGAR A et coll. Anterior segment anomalies associated with the fetal alcohol syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1984, **21** : 8-18

MILLER JM, HARVEY EM, DOBSON V. Visual acuity screening versus noncycloplegic autorefraction screening for astigmatism in Native American preschool children. *J AAPOS* 1999, **3** : 160-165

MILLS M. Funduscopy lesions associated with mortality in shaken baby syndrome. *J AAPOS* 1998, **2** : 67-71

MOHNEY BG, ERIE JC, HODGE DO, JACOBSEN SJ. Congenital esotropia in Olmsted County, Minnesota. *Ophthalmology* 1998, **105** : 846-850

OTTAR WL, SCOTT WE, HOLGADO SI. Photoscreening for amblyogenic factors. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1995, **32** : 289-295

PACELLA R, MCLELLAN J, GRICE K, DEL BONO EA, WIGGS JL, GWIAZDA JE. Role of genetic factors in the etiology of juvenile-onset myopia based on a longitudinal study of refractive error. *Optom Vis Sci* 1999, **76** : 381-386

PATZ A, HOECK L, CRUE E. Studies on the effect of high oxygen administration on retrolental fibroplasia. *Am J Ophthalmol* 1952, **35** : 1248-1253<sup>245</sup>

PENNEFATHER PM, TIN W. Ocular abnormalities associated with cerebral palsy after preterm birth. *Eye* 2000, **14** : 78-81

PENNEFATHER PM, CLARKE MP, STRONG NP, COTTRELL DG, FRITZ S, TIN W. Ocular outcome in children born before 32 weeks gestation. *Eye* 1995, **9** : 26-30

PHILLIPS J, CHRISTIANSEN SP, WARE G, LANDERS S, KIRBY RS. Ocular morbidity in very low birth-weight infants with intraventricular hemorrhage. *Am J Ophthalmol* 1997, **123** : 218-223

PODGOR MJ, REMALEY NA, CHEW E. Associations between siblings for esotropia and exotropia. *Arch Ophthalmol* 1996, **114** : 739-744

PRATT CB, MICHALKIEWICZ EN, RAO BN, LIPSON M, CAIN A, KASTE S. Multifocal osteosarcoma following retinoblastoma. *Ophthalmic Genet* 1999, **20** : 23-29

PRIEUR AM, BREMARD-OURY C, GRISCELLI C, MOZZICONACCI P. Prognosis of the systemic forms of juvenile chronic arthritis. Apropos of 100 cases. *Arch Fr Pediatr* 1984,

**41** : 91-97

QUINN GE, DOBSON V, KIVLIN J, KAUFMAN LM, REPKA MX et coll. Prevalence of myopia between 3 months and 5 1/2 years in preterm infants with and without retinopathy of prematurity. Cryotherapy for retinopathy of prematurity cooperative group. *Ophthalmology* 1998, **105** :1292-1300

QUINN GE, DOBSON V, REPKA MX, REYNOLDS J, KIVLIN J et coll. Development of myopia in infants with birth weights less than 1251 grams. The Cryotherapy for retinopathy of prematurity cooperative group. *Ophthalmology* 1992, **99** : 329-340

RAHI JS, DEZATEUX C. National cross sectional study of detection of congenital and infantile cataract in the United Kingdom : role of childhood screening and surveillance. The British Congenital Cataract Interest Group. *Bmj* 1999, **318** : 362-365

RASMUSSEN F, THOREN K, CAINES E, ANDERSON J, TYNELIUS P. Suitability of the Lang II random dot stereotest for detecting manifest strabismus in 3-year-old children at child health centres in Sweden. *Acta Paediatr* 2000, **89** : 824-829

RAZ J, SINNREICH Z, FREUND M, ASSIA EI. Congenital uveal xanthogranuloma. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 344-346

REZAIGUIA F, HELFTER MA, GRUMBACH B, TONDRE M, GOTTENKIENE S et coll. Expérience de 10 années de dépistage des troubles visuels dans les écoles maternelles du Bas-Rhin. *Bull SocOphtalmologie Fr* 1994, **94** : 469-477

ROBINSON BE. Factors associated with the prevalence of myopia in 6-year-olds. *Optom Vis Sci* 1999, **76** : 266-271

ROSENBERG AM. Advanced drug therapy for juvenile rheumatoid arthritis. *J Pediatr* 1989, **114** : 171-178

ROSENBERG AM. Uveitis associated with juvenile rheumatoid arthritis. *Semin Arthritis Rheum* 1987, **16** : 158-173

RYCHWALSKI PJ, O'HALLORAN HS, COOPER HM, BAKER RS, STEVENS JL. Evaluation and classification of pediatric ocular trauma. *Pediatr Emerg Care* 1999, **15** : 277-279

SANDERS TE. Infantile xanthogranuloma of the orbit. A report of three cases. *AmJ<sup>246</sup> Ophthalmol* 1966, **61** : 1299-1306

SANDERS TE. Intraocular juvenile xanthogranuloma ; a survey of 20 cases. *Trans Am Ophthalmol* 1960, **58** : 455-462

SARNIGUET-BADOCH JM. Traitement du blocage par les secteurs. *J Fr Orthopt* 1979, **11** : 117-123

SAUNDERS RA. Prospective study of New Zealand infants with birth weight less than 1500 g and screened for retinopathy of prematurity : visual outcome at age 7-8 years. *Surv Ophthalmol* 1999, **43** : 373-374

SAUNDERS RA, BLUESTEIN EC, SINATRA RB, WILSON ME, O'NEIL JW, RUST PF. The predictive value of posterior pole vessels in retinopathy of prematurity. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1995, **32** : 82-85

SHETTY AK, ZGANJAR BE, ELLIS GS JR, LUDWIG IH, GEDALIA A. Low-dose methotrexate in the treatment of severe juvenile rheumatoid arthritis and sarcoid iritis. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1999, **36** : 125-128

SHIELDS CL, SHIELDS JA, BUCHANON HW. Solitary orbital involvement with juvenile xanthogranuloma. *Arch Ophthalmol* 1990, **108** : 1587-1589

SIMONS BD, SIATKOWSKI RM, SCHIFFMAN JC, BERRY BE, FLYNN JT. Pediatric photoscreening for strabismus and refractive errors in a high-risk population. *Ophthalmology* 1999, **106** : 1073-1080

SIMONS K, AVERY KE, NOVAK A. Small-target random dot stereogram and binocular suppression testing for preschool vision screening. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1996, **33** : 104-113

SINSKEY RM, AMIN PA, LINGUA R. Cataract extraction and intraocular lens implantation in an infant with a monocular congenital cataract. *J Cataract Refract Surg* 1994,

**20** : 647-651

SMITH BJ, O'BRIEN JM. The genetics of retinoblastoma and current diagnostic testing. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1996, **33** : 120-123

SOBRADO P, SUAREZ J, GARCIA-SANCHEZ FA, USON E. Refractive errors in children with cerebral palsy, psychomotor retardation, and other non-cerebral palsy neuromotor disabilities. *Dev Med Child Neurol* 1999, **41** : 396-403

SONODA T, HASHIMOTO H, ENJOJI M. Juvenile xanthogranuloma. Clinicopathologic analysis and immunohistochemical study of 57 patients. *Cancer* 1985, **56** : 2280-2286

SPEEG-SCHATZ C, ESPANA A. Examen de l'enfant strabique. *Encycl Med Chir Ophtalmol* 1994, 21-550-A-05 : 1-9

STOLL C, ALEMBIK Y, DOTT B, ROTH MP. Epidemiology of congenital eye malformations in 131,760 consecutive births. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1992, **13** : 179-186

STROMLAND K, HELLSTROM A. Fetal alcohol syndrome--an ophthalmological and socioeducational prospective study. *Pediatrics* 1996, **97** : 845-850

STROMLAND K. Ocular involvement in the fetal alcohol syndrome. *Surv Ophthalmol* 1987, **31** : 277-284

SULLIVAN TJ, CLARKE MP, MORIN JD. The ocular manifestations of the Sturge-Weber syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1992, **29** : 349-356

SWANSON WH, EVERETT M. Color vision screening of young children. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1992, **29** : 49-54<sup>247</sup>

TERRY TL. Extreme prematurity and fibroblastic overgrowth of persistent vascular sheath behind each crystalline lens. Preliminary report. *Am J Ophthalmol* 1942, **25** : 203-204

THE INTERNATIONAL COMMITTEE FOR THE CLASSIFICATION OF THE LATE STAGES OF RETINOPATHY OF PREMATURITY. An international classification of retinopathy of prematurity. II. The classification of retinal detachment. *Arch Ophthalmol* 1987, **105** : 906-912

THOUVENIN D, LESUEUR L, ARNE JL. Intercapsular implantation in the management of cataract in children. Study of 87 cases and comparison to 88 cases without implantation. *J Fr Ophtalmol* 1995, **18** : 678-687

TONG PY, BASSIN RE, ENKE-MIYAZAKI E, MACKE JP, TIELSCH JM et coll. Screening for amblyopia in preverbal children with photoscreening photographs. II Sensitivity and specificity of the MTI Photoscreener. *Ophtalmology* 2000, **107** : 1623-1629

TOROK E, DAROCZY J. Juvenile xanthogranuloma : an analysis of 45 cases by clinical follow-up, light-and electron microscopy. *Acta Derm Venereol* 1985, **65** : 167-169

TSIARAS WG, PUESCHEL S, KELLER C, CURRAN R, GIESSWEIN S. Amblyopia and visual acuity in children with Down's syndrome. *Br J Ophthalmol* 1999, **83** : 1112-1114

TUGAL-TUTKUN I, HAVRLIKOVA K, POWER WJ, FOSTER CS. Changing patterns in uveitis of childhood. *Ophthalmology* 1996, **103** : 375-383

TUGAL-TUTKUN I, URGANCIOGLU M, FOSTER CS. Immunopathologic study of the conjunctiva in patients with behcet disease. *Ophthalmology* 1995, **102** : 1660-1668

URVOY M. Les uvéites de l'enfant. Bulletin des Sociétés d'ophtalmologie de France. Rapport annuel. FUERY-LAMY eds. 1997

VAN EMELLEN C, GOETHALS M, DRALANDS L, CASTEELS I. Treatment of glaucoma in children with Sturge-Weber syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2000, **37** : 29-34

WOOD NS, MARLOW N, COSTELOE K, GIBSON AT, WILKINSON AR. Neurologic and developmental disability after extremely preterm birth. EPICure Study Group. *N Engl J Med* 2000, **343** : 378-384

WOODHOUSE JM, PAKEMAN VH, CREGG M, SAUNDERS KJ, PARKER M et coll. Refractive errors in young children with Down syndrome. *Optom Vis Sci* 1997, **74** : 844-851

YANOFF M, PERRY HD. Juvenile xanthogranuloma of the corneoscleral limbus. *Arch Ophthalmol* 1995, **113** : 915-917

ZIMMERMAN LE. Ocular lesions of juvenile xanthogranuloma. Nevoxanthoedothelioma. *Am J Ophthalmol* 1965, **60** : 1011-1035

## Dépistage des déficits visuels en population d'âge préscolaire

Les stimuli visuels jouent un rôle essentiel dans la structuration et le développement de l'enfant. C'est pourquoi la détection et la correction précoces des problèmes de vision des enfants a toujours fait partie intégrante de la surveillance proposée à la population, dans le cadre de programmes généraux pris en charge par la médecine de ville ou la médecine scolaire. Cependant, la nécessité de mettre en place un dépistage précoce, avant l'âge de quatre ans, est apparue essentielle après que les chercheurs aient montré que la plasticité corticale était limitée à une période précoce de la vie.

Dès lors, un grand nombre de programmes spécifiques de dépistage à l'âge préscolaire ont été mis en œuvre dans différents pays, y compris en France, répondant ainsi à certaines recommandations effectuées au niveau international. L'objectif général de ces programmes est la recherche la plus précoce possible de toute pathologie de l'œil ou du système visuel pour mettre en place, après un diagnostic précis, un traitement ou une compensation visant à préserver la qualité de la vue et à prévenir ou réduire les handicaps liés à ces pathologies.

### Disparité des recommandations au niveau international

L'ensemble des études publiées s'accordent pour dire que trois types de déficits visuels doivent faire l'objet d'un dépistage précoce : les amblyopies, les troubles de la réfraction amblyogènes ou strabogènes et certains types de strabismes (hétérophorie et microstrabisme). Des données montrant l'efficacité de la prise en charge précoce de ces affections oculaires (dès l'âge de deux ou trois ans pour certaines d'entre elles) ont conduit différents auteurs à recommander leur dépistage systématique dès les premiers mois de vie (Freeman, 1996 ; Lennerstrand et Rydberg, 1996 ; Flynn, 1998 ; Flynn et coll., 1999, 2000 ; Defebvre et Juzeau, 1999 ; Beardsell et coll., 1999 ; Eibschitz-Tsimhoni et coll., 2000 ; Apple et coll., 2000).

En revanche, un certain nombre de questions essentielles font l'objet d'un débat dans la littérature scientifique et expliquent les disparités des recommandations édictées au niveau international. Aux États-Unis et au Canada des recommandations en faveur d'un dépistage spécifique de ces trois types de déficit ont été faites en 1994 par les autorités compétentes sur la base de revues de la littérature (*Canadian task force on periodic health examination*, 1994 ; *Guide to clinical preventive services*, 1994). La situation au Royaume-Uni est sensiblement différente, tant en raison de l'expérience acquise à partir de nombreux programmes mis en œuvre depuis les années soixante, que par la réflexion conduite au regard de la littérature scientifique disponible. Deux revues de la littérature effectuées à huit ans d'intervalle ont conclu qu'il n'existait pas suffisamment de preuves pour justifier la poursuite des programmes existants et encore moins pour promouvoir la mise en place d'un programme national de dépistage de l'amblyopie pour les enfants de trois ans (Hall, 1989 ; Snowden et Stewart-Brown, 1997). Si l'efficacité du dépistage est mise en cause dans l'étude la plus ancienne, laissant ouverte la possibilité d'une amélioration par un choix mieux adapté des méthodes et des personnels, l'étude la plus récente fonde sa mise en garde non seulement sur

cette question de l'efficacité du dépistage, mais également sur le problème de l'efficacité du traitement des déficits dépistés.

## **Justification du dépistage**

La pertinence des programmes de dépistage doit être appréciée au regard du dispositif général de suivi de l'état de santé des enfants. En 1968, l'Organisation mondiale de la santé a proposé un certain nombre de critères permettant d'apprécier l'utilité d'un dépistage dans une population. Ces critères permettent notamment de juger si :

- la maladie à dépister représente une menace grave pour la santé publique (forte prévalence dans la population ou maladie à l'origine d'un handicap significatif pour l'individu) ;
- l'histoire naturelle de la maladie est connue avec une précision suffisante pour permettre à la fois une détection par le dépistage et une intervention efficace avant le moment où la maladie aurait été détectée et traitée en l'absence de dépistage ;
- le traitement est acceptable, efficace et disponible ;
- les tests de dépistage sont performants et d'emploi facile (Wilson et Jungner, 1968).

L'analyse de la littérature qui suit est effectuée au regard de ces différents critères.

## **Prévalence des anomalies cibles**

La prévalence des anomalies cibles n'est pas connue avec précision, mais peut être approchée par certaines études d'observation qui rapportent les résultats de programme de dépistage pour cette tranche d'âge. Cependant, les prévalences calculées d'après ce type d'études peuvent être sous-estimées dans la mesure où, dans un grand nombre de programmes, les enfants déjà sous traitement sont exclus du dépistage et donc du calcul de la prévalence. Selon le rapport de Snowdon et Stewart-Brown (1997), les prévalences varient de 2,4 % à 6,1 %. Cependant, le programme de dépistage rapportant une prévalence basse de 2,4 % n'incluait pas les troubles de la réfraction isolés (Bolger, 1991) dont la fréquence peut être estimée, à partir d'autres études, à environ 4 % des enfants de la tranche d'âge considérée. Les résultats de l'évaluation du programme de dépistage de Baltimore donnent des prévalences plus élevées pour l'ensemble de ces anomalies, de l'ordre de 15 % (Preslan et Novak, 1996 ; Preslan et Novak, 1998). En France, les dépistages réalisés par la PMI à l'âge de 3-4 ans rapportent des chiffres comparables, variant de 10 % à 14 % (Marchand et coll., 1991 ; Lehingue et coll., 1992 ; Petit-Carrié et coll., 2001). Au total, on peut considérer que les résultats de ces études sont relativement homogènes et permettent de considérer que les anomalies cibles du dépistage sont suffisamment fréquentes pour justifier de tels programmes de dépistage.

## **Impact sur le développement et la qualité de vie**

Les effets de ces pathologies sur la morbidité et la qualité de vie sont difficiles à évaluer. Certaines études ont suggéré qu'une amblyopie ou des troubles de la réfraction non corrigés pouvaient interférer avec le développement de l'enfant, ses performances éducatives et son aptitude au sport (Rosner, 1994a et b ; Borsting et Rouse, 1994 ; Kulp et Schmitt, 1996 ; Grisham et coll., 1993). Les performances scolaires (notamment la lecture) sont les plus

étudiées ; elles ont fait l'objet d'une méta-analyse (Simons et Gassler, 1988) regroupant des études comparant la prévalence d'anomalies visuelles chez des enfants qui présentaient de faibles performances de lecture à celles de groupes témoins aux performances normales ou supérieures à la moyenne. Les résultats de cette méta-analyse font état d'une association négative entre myopie et troubles de la lecture. En effet, les enfants qui présentent une myopie réussissent mieux les tests de lecture que leurs pairs, sans que l'on puisse attribuer cet effet de manière certaine à une capacité supérieure de lecture ou à un niveau d'intelligence supérieur. En revanche, les hypermétropies et les anisométries apparaissent liées à de faibles performances de lecture. En ce qui concerne les amblyopies, les performances scolaires évaluées sur la lecture ne semblent pas diminuées, à niveau de quotient intellectuel comparable (Herveston et coll., 1985 ; Simons et Gassler, 1988), malgré ce que rapportent parfois les parents (Campbell, 1991). D'autres études se sont intéressées aux performances motrices des enfants strabiques. Les résultats suggèrent une liaison positive significative entre vision stéréoscopique à l'âge de sept ans et performances motrices à l'âge de cinq ans, l'analyse étant ajustée sur le niveau d'acuité visuelle, le statut socioéconomique, le développement physique de l'enfant et son quotient intellectuel (Mc Gee et coll., 1991). 251

Les conséquences à plus long terme doivent également être envisagées, notamment au regard des activités exigeant une coordination motrice fine ou l'embauche dans certains types de métier (Simons, 1996). Concernant plus spécifiquement les amblyopies, il semble que la morbidité à moyen et long terme soit essentiellement liée au retard d'intervention chirurgicale sur l'œil sain en cas de nécessité. En effet, des procédures correctrices comme une chirurgie de cataracte peuvent être reportées plus longtemps que pour un individu normal, ce qui laisse l'amblyope dans une situation de vision basse bilatérale (Simons, 1996). Ceci étant, les informations sont insuffisantes pour documenter les conséquences fonctionnelles à long terme d'une réduction de la vision stéréoscopique (Fielder et Moseley, 1996).

### **Efficacité d'une détection et d'une prise en charge précoces**

Ce paramètre peut être considéré comme la justification ultime d'un dépistage. Différentes études ont rapporté une amélioration de l'acuité visuelle (deux lignes de Snellen ou plus) chez 50 % à 80 % des enfants traités pour amblyopie après avoir été dépistés (Bolger et coll., 1991 ; Newman et coll., 1996 ; Williamson et coll., 1995 ; Bray et coll., 1996 ; Fathy et Elton, 1993 ; Bowman et coll., 1998 ; Hall et Wick, 1991 ; Kvarnstrom et coll., 1998). Cependant, ces résultats sont difficiles à interpréter dans la mesure où les recherches sont fondées sur des données d'observation, et non sur des données de type expérimental. En effet, l'absence de groupes de comparaison constitués d'enfants non traités ne permet pas de distinguer avec certitude l'évolution « naturelle » de la maladie de l'effet spécifique engendré par le traitement mis en œuvre. Ceci est corroboré par les résultats d'un essai clinique prospectif comparant le devenir visuel à sept ans de trois cohortes d'enfants ayant été dépistés à l'âge de trois ans ; la première cohorte avait été dépistée par des orthoptistes, la deuxième par des médecins généralistes et la troisième par des assistants médicaux (Bray et coll., 1996). Si le taux de signalement de l'amblyopie est nettement plus élevé dans la cohorte dépistée par les orthoptistes (2,7 % contre 0,6 % et 1,4 % dans les deux autres cohortes, respectivement), la prévalence de l'amblyopie contrôlée à sept ans est très proche dans les trois cohortes (1,1 %, 1,0 % et 1,2 %, respectivement). Il semble donc que l'amélioration apportée par un dépistage et un traitement plus performants (car mis en place plus tôt) ne conduise pas à un gain net en termes de réduction de prévalence de l'amblyopie par rapport à l'évolution spontanée sans traitement. De plus, aucune étude ne permet de savoir si cette amélioration de l'acuité visuelle peut être maintenue à long terme.

L'absence d'essais comparatifs permettant d'évaluer l'efficacité du traitement mis en place après un dépistage constitue, d'après le rapport Snowdon (Snowdon et Stewart-Brown, 1997), un argument essentiel pour remettre en cause la politique de dépistage systématique des déficits visuels chez les enfants d'âge préscolaire. Plusieurs spécialistes se sont émus du caractère tranché de ces conclusions. On peut arguer que l'absence de preuves concernant l'efficacité de programmes de dépistage et de traitement ne permet pas de tirer de conclusion, favorable ou non (Williams et coll., 1998, 2001). D'autre part, les auteurs de cette première critique font valoir qu'ils ont lancé un essai randomisé portant sur la comparaison de deux programmes de dépistage sur des enfants de trois ans. Cet essai étudiera également le développement physique, psychologique, les fonctions cognitives et les implications sociales à l'âge de quatre ans et demi (Williams et coll., 1996). Les résultats de cet essai devant permettre d'évaluer si le dépistage préscolaire conduit à de meilleures performances des enfants, ces auteurs estiment qu'il ne faut pas se livrer à des conclusions trop hâtives. Enfin, d'autres spécialistes (Lee et coll., 1998) font remarquer que le point de vue méthodologique des auteurs du rapport Snowdon pose un problème éthique important : en effet, la demande de preuves fondées sur des essais comparatifs implique qu'un groupe d'enfants détectés avec des déficits visuels ne soit pas traité. C'est d'ailleurs ce problème éthique qui explique selon ces spécialistes qu'on ne trouve pas dans la littérature de tels essais comparatifs, du fait de l'efficacité reconnue des traitements de l'amblyopie, du strabisme et des troubles de la réfraction. Stewart-Brown et Snowdon (1998) ont par la suite adopté un point de vue plus souple, en admettant également que les données disponibles ne peuvent prouver que ces défauts visuels ne sont pas invalidants ni que les traitements sont inefficaces. Ils rapportent également qu'une décision d'arrêter le dépistage chez les enfants d'âge préscolaire conduirait à des perturbations économiques (perte d'activité importante pour les orthoptistes) ainsi qu'à un discours de santé publique incohérent vis-à-vis des parents, auxquels la détection des déficits visuels des enfants a été pendant des années présentée comme une démarche importante. D'ailleurs, le *National screening committee* britannique a récemment préconisé (Rahi et Dezateux, 2002) un dépistage par les orthoptistes pour les enfants de 4-5 ans, avec comme objectif général de tester l'ensemble des enfants avant l'âge de 5 ans.

## Description des programmes de dépistage mis en place

Les programmes de dépistage des déficits visuels à l'âge préscolaire, mis en place dans différents pays depuis de nombreuses années, sont assez variables, notamment par le type de personnel médical impliqué, l'organisation proposée et le contenu des examens, parfois à l'intérieur d'un même pays, comme aux États-Unis (Ciner et coll., 1999) ou en Grande-Bretagne (Bishop, 1991 ; Jewell et coll., 1994).

### Nature de l'intervention

Un grand nombre de pays ont adopté des programmes spécifiques réalisés par des orthoptistes : Autriche, Brésil, Canada, France, Japon, Allemagne, Italie, Grande-Bretagne, Afrique du Sud, Suisse, Australie. Dans la majorité des cas, les enfants sont invités à consulter localement dans des services spécialisés. D'autres programmes sont fondés sur la participation de médecins généralistes, comme aux Pays-Bas, en Suède ou au Danemark. Des infirmières spécifiquement formées peuvent également intervenir : il existe des expériences de ce type en Belgique, au Canada, au Japon, en Afrique, en Grande-Bretagne, aux États-Unis ou en Australie. Dans ces deux dernières configurations, le dépistage peut être organisé en deux temps, les orthoptistes réalisant des tests complémentaires sur les enfants pour lesquels

un doute subsiste après la première visite. Cette procédure a pour objectif de diminuer le nombre d'enfants adressés à tort à un spécialiste pour confirmation diagnostique.

Des expériences plus ponctuelles de dépistage des amblyopies ont été réalisées aux États-Unis et au Japon (Tokyo), proposant aux parents la réalisation à domicile d'un test utilisant des cartes imagées (Yazawa et coll., 1992). L'utilisation d'un questionnaire pour les enseignants a également été évaluée dans une optique de dépistage : cette alternative ne semble pas satisfaisante, en raison d'une sensibilité et d'une spécificité trop faibles (Concannon et Robinson, 1997).

En France, certaines expériences pilotes de dépistage en population générale ont été menées chez des enfants de trois-quatre ans dans les écoles maternelles du Bas-Rhin (Rezaiguia et coll., 1994), de la ville de Bordeaux (Verin et coll., 1989), de Loire-Atlantique et de Mayenne (Observatoire de la santé des Pays-de-Loire, 1994), ou dans des crèches du département du Rhône (Vettard et coll., 1994). Ces programmes sont en règle générale réalisés par des orthoptistes libéraux, en lien avec les services de Protection maternelle et infantile qui ont la charge de la réalisation de bilans de santé et du dépistage des troubles neurosensoriels à cet âge. À Paris, le centre de bilans de santé de l'enfant propose un dépistage précoce des anomalies visuelles réalisé par un ophtalmologiste pour les enfants des assurés sociaux du régime général des Caisses primaires d'assurance maladie de la Région parisienne (Vincelet et coll., 1999).

### **Tests utilisés**

Le contenu de l'examen mis en place dans le cadre de dépistages diffère sensiblement d'un programme à l'autre. En effet, il ne semble pas exister de véritable consensus sur les méthodes les plus efficaces, et les critères d'adressage aux spécialistes font l'objet de controverses entre professionnels (Bailey, 1998). Certaines techniques de dépistage disponibles peuvent être utiles dans la détection de plusieurs types d'anomalies, ce qui permet de réduire le nombre de tests individuels dans une configuration de dépistage où différentes pathologies sont ciblées (Ciner et coll., 1998).

L'examen « type » utilisé dans le cadre d'un dépistage de masse des déficits visuels à l'âge préscolaire pourrait comprendre :

- l'inspection des yeux à la recherche de microstrabismes et d'autres anomalies visuelles ou oculaires ;
- le test sous écran (*cover test*) ;
- l'étude des mouvements oculaires et de la convergence ;
- le test de Sampolsky au prisme de 4 dioptries ;
- l'étude de la vision stéréoscopique (Frisby ou stéréotest de Lang) ;
- la mesure de l'acuité visuelle par la lecture d'optotypes en vision de loin (tests de Sheridan-Gardiner ou Snellen dans la littérature) (Bamford et coll., 1998 ; Ciner et coll., 1998).

Malgré l'absence de preuves scientifiques concernant l'efficacité d'une batterie de tests dans le cadre d'un dépistage de masse chez l'enfant, ces différentes méthodes sont recommandées par les professionnels (Anonyme 1995a et b, 1996, 1997, 1998 ; Hartmann et coll., 2000 et 2001 ; Scheiman et coll., 1994 et 1997 ; Lem et coll., 1990) et utilisées en pratique courante, à partir de l'expérience acquise en ophtalmologie pédiatrique. Il reste urgent de développer une batterie de tests faciles à utiliser chez des enfants de trois ans, de sensibilité et de spécificité élevées (en comparaison avec les résultats d'un examen complet de la vision), et pouvant être administrés par des personnels peu spécialisés (Ciner et coll., 1998).

## **Performances des programmes**

La faisabilité des différents tests utilisés en dépistage de masse et leurs performances ont été évaluées dans de nombreux programmes. Un test de dépistage doit identifier les enfants porteurs d'une anomalie. Cet aspect est mesuré par la sensibilité du test (proportion de sujets classés « malades » parmi les sujets réellement atteints de la maladie). Pour ne pas trop augmenter la charge de travail des ophtalmologistes auxquels les enfants seront adressés après le dépistage, il est également important d'identifier de manière adéquate les enfants dénués d'anomalie visuelle : la spécificité d'un test (proportion de sujets classés « non malades » parmi les sujets non atteints) évalue cet aspect particulier.

En complément du choix du (ou des) test(s) adéquat(s), la détermination de la limite des résultats aux tests décidant d'adresser ou non un enfant à un spécialiste est très importante : diminuer cette limite revient à augmenter le nombre de faux négatifs (sujets classés « non malades » alors qu'ils sont atteints par la maladie), conduisant ainsi à une diminution de la sensibilité et une augmentation de la spécificité ; à l'inverse, augmenter la limite améliorera la sensibilité mais diminuera la spécificité, ce qui aura pour conséquence une augmentation du nombre d'enfants devant être examinés par les ophtalmologistes (De Becker et coll., 1992 ; Hard et coll., 1995).

La plupart des études publiées apportent des données chiffrées sur l'évaluation globale du programme de dépistage, non pas sur la mesure des performances d'un test spécifique. Cette procédure entraîne une certaine imprécision, dans la mesure où il ne peut être déterminé si chaque enfant dépisté positif l'est pour la même raison. De plus, la comparaison des performances des dépistages impose de connaître avec précision les tests utilisés. Globalement, la sensibilité des programmes varie de 77 % à 96 % (Allen et Bose, 1992 ; Lennerstrand et coll., 1995 ; Preslan et Nowak, 1996 ; Spowart et coll., 1998 ; Wormald, 1991 ; Kvarnström et coll., 1998 ; Eibschitz et coll., 2000), avec parfois des valeurs basses, inférieures à 70 % (Marsh-Tootle et coll., 1994 ; Robinson et coll., 1999). La spécificité est quant à elle comprise entre 70 % et 99 % (Allen et Bose, 1992 ; Marsh-Tootle et coll., 1994 ; Robinson et coll., 1999 ; Spowart et coll., 1998 ; Wormald, 1991 ; Kvarnström et coll., 1998 ; Eibschitz et coll., 2000).

## **Application des programmes de dépistage**

Les résultats de l'évaluation des performances des programmes de dépistage à l'âge préscolaire ont fait l'objet de différentes synthèses dans la littérature scientifique, reprises dans le rapport de Snowdon et Stewart-Brown (1997). Les valeurs principales des paramètres clés de ces évaluations sont reprises ici.

Le taux de participation aux programmes diffère selon qu'il s'agit de dépistage spécifique réalisé par des orthoptistes ou d'un dépistage général de routine par des médecins. Il varie ainsi de 43,9 % à 80,3 %, avec une moyenne de 64,8 % pour les dépistages orthoptiques. On peut noter une amélioration significative des taux de participation après une relance des parents : 77 % vs 50,5 % en cas d'invitation unique de participation. En comparaison, les programmes de dépistage de la vision par les médecins ont enregistré des taux de participation plus élevés, variant de 53,5 % à 84 %, avec une moyenne de 76,2 % (Snowdon et Stewart-Brown, 1997). L'évaluation du programme de dépistage des anomalies visuelles en Suède donne un taux de participation à l'âge de quatre ans supérieur à 99 % (Kvarnström et coll., 1998). Les premiers résultats à 2 ans de l'étude RAMSES (*Rotterdam amblyopia screening effectiveness study*) font état d'un taux de couverture de 97 % (Juttmann, 2001).

La proportion d'enfants adressés aux ophtalmologistes, après dépistage, pour confirmation diagnostique est conditionnée par le choix des critères retenus pour donner lieu à un signalement. Ces critères sont variables d'une étude à l'autre. Néanmoins, il semble que cette proportion soit plus importante avec les dépistages orthoptiques (4,1 % à 10,6 %) que dans les dépistages par des généralistes (1,6 % à 7,4 %) (Snowdon et Stewart-Brown, 1997). Dans un certain nombre de cas, le dépistage est effectué en deux temps. Les enfants sont revus pour un second test avant d'être éventuellement adressés au spécialiste. Cette méthode permet de réduire le nombre d'enfants sans anomalies vus par le spécialiste.

S'agissant des taux de détection, la valeur prédictive positive (pourcentage de <sup>256</sup> vrais positifs parmi les enfants signalés positifs au dépistage) peut être obtenue de manière simple, soit par enregistrement des résultats des examens réalisés par le spécialiste, soit par une analyse rétrospective des dossiers des spécialistes. Sa valeur varie en fonction de la définition du cas positif. La plupart des études considèrent comme positifs les enfants pour lesquels un traitement (occlusion, lunettes ou chirurgie) a été mis en place. Les données publiées fournissent des valeurs comprises entre 47 % à 74 % pour les programmes de dépistage réalisés par des orthoptistes (Bolger et coll., 1991 ; Jarvis et coll., 1990 ; Milne, 1994 ; Newman et coll., 1996 ; Bray et coll., 1996), et entre 47 % et 69 % pour les programmes conduits par les médecins généralistes (Snowdon et Stewart-Brown, 1997 ; Kvarnström et coll., 1998). Trois études rapportent des taux plus élevés, supérieurs à 90 %, soit en raison de définition plus « large » des positifs, soit parce que le dépistage a été réalisé en deux temps (deuxième convocation des cas « douteux » avant d'en référer au spécialiste) (Wormald, 1991 ; Preslan et Nowak, 1996).

La connaissance du taux de faux négatifs est également un élément essentiel de l'évaluation d'un dépistage. Il s'agit d'enfants non repérés par le dépistage mais qui en réalité présentent des anomalies. Seules deux études ont estimé ce paramètre, en comparant le résultat du dépistage avec celui obtenu après un nouvel examen à une date ultérieure, pour la totalité de la population dépistée. Les taux de faux négatifs retrouvés sont de 1,3 % (De Becker et coll., 1992) et 0,57 % (Kvarnström et coll., 1998). Cependant, ces taux bas pourraient être encore plus bas : en effet, il n'est pas certain que la déficience détectée à l'âge de six à dix ans était déjà présente au moment du dépistage.

**En conclusion**, malgré l'existence de recommandations divergentes au niveau international et de l'absence de preuves formelles de l'efficacité du dépistage, différents programmes visant à la détection précoce des déficits visuels de l'enfant ont été initiés à travers le monde. Leur analyse suggèrent qu'ils sont plutôt efficaces, mais à un degré variable, notamment selon le type de personnel impliqué dans le dépistage. Cette efficacité doit, bien évidemment, être

appréciée au regard du dispositif général de repérage des troubles sensoriels et de leur prise en charge. Il importe en particulier de ne pas dissocier dépistage, traitement initial (Smith et coll., 1995 ; Yawn et coll., 1996) et surveillance ultérieure des anomalies et de veiller à un égal accès aux soins de tous les enfants (Preslan et Nowak, 1998 ; De Spiegelaere et coll., 1999).

## BIBLIOGRAPHIE

ANONYME. Pre-school hearing, speech, language and vision screening. *Effective Health Care* 1998, **4**: 1-12

ANONYME. AAP issues guidelines for vision screening in infants, children and young adults. *Am Fam Physician* 1997. **55** : 346, 348-349 <sup>257</sup>

ANONYME. Eye examination and vision screening in infants, children, and young adults. American academy of pediatrics committee on practice and ambulatory medicine, Section on Ophthalmology. *Pediatrics* 1996, **98** : 153-157

ANONYME. AAP Policy Statement. Vision Screening Guidelines. *AAP News* 1995 : 25

ANONYME. AAP releases pediatric vision screening guidelines. American academy of pediatrics. *Am Fam Physician* 1995, **51** : 972

ANONYME. Dépistage des troubles visuels. Tout se joue avant six ans. L 'Observatoire de la santé des pays de loire, 1994 : 4-5

ALLEN JW, BOSE B. An audit of preschool vision screening. *Arch Dis Child* 1992, **67** : 1292-1293

BAILEY RN. Assessing the predictive ability of the test-positive findings of an elementary school vision screening. *Optom Vis Sci* 1998, **75** : 682-691

BAMFORD J, DAVIS A, BOYLE J, LAW J, CHAPMAN S et coll. Preschool hearing, speech, language, and vision screening. *Qual Health Care* 1998, **7**: 240-247

BISHOP AM. Vision screening of children : a review of methods and personnel involved within the UK. *Ophthalmic Physiol Opt* 1991, **11** : 3-9

BOLGER PG, STEWART-BROWN SL, NEWCOMBE E, STARBUCK. Vision screening in preschool children : comparison of orthoptists and clinical medical officers as primary screeners. *Br Med J* 1991. **303** : 1291-1294

BORSTING E, ROUSE M. Detecting learning-related visual problems in the primary care setting. *J Am Optm Assoc* 1994, **65** : 642-650

BOWMAN RJ, WILLIAMSON TH, ANDREWS RGL, AITCHISON TC, DUTTON GN. An inner city preschool visual screening programme : long-term visual results. *Br J Ophthalmol* 1998. **82** : 543-548

BRAY LC, CLARKE MP, JARVIS SN, FRANCIS PM, COLVER A. Preschool vision screening : a prospective comparative evaluation. *Eye* 1996, **10** : 714-718

CAMPBELL LR, C.E. Factors associated with delay in diagnosis of childhood amblyopia. *Pediatrics* 1991, **2**: 178-185

CINER EB, DOBSON V, SCHMIDT PP, ALLEN D, CYERT L et coll. A survey of vision screening policy of preschool children in the United States. *Surv Ophthalmol* 1999, **43** : 445-457

CINER EB, SCHMIDT PP, OREL-BIXLER D, DOBSON V, MAGUIRE M et coll. Vision screening of preschool children : evaluating the past, looking toward the future. *Optom Vis Sci* 1998, **75** : 571-584

CONCANNON P, ROBINSON F. Teacher's questionnaire for vision problems : is it a help or a hindrance for school health screening ? *AustNZJ Public Health* 1997, **21** : 37-39

CORDONNIER M, KALLAY O. Non cyclopic screening for refractive errors with the hand-held autorefractor retinimax : final results and comparison with noncycloplegic photoscreening. *Strabismus* 2001, **9**: 59-70

DE BECKER I, MACPHERSON HJ, LAROCHE R, BRAUNSTEIN J, COTTLE R et coll. Negative

predictive value of a population-based preschool vision screening program. *Ophthalmology* 1992, **99** : 998-1003

DE SPIEGELAERE M, DRAMAIX M., HENNART P. Screening and management of visual disorders in adolescents : impact on social inequality. *Santé Publique* 1999, **11** : 41-47

EIBSCHITZ M, FRIEDMAN T, NAOR J, EIBSCHITZ N, FRIEDMAN Z. Early screening for amblyogenic risk factors lowers the prevalence and severity of amblyopia. *J AAPOS* 2000, **4**: 194-199

FATHY VC, ELTON PJ. Orthoptic screening for three-and four-year-olds. *Public Health* 1993, **107** : 19-23

FIELDER AR, MOSELEY MJ. Does stereopsis matter in human ? *Eye* 1996, **10** : 233-238

GRISHAM J, SHEPPARD M, TRAN W. Visual symptoms and reading performance. *Optom Vis Sci* 1993, **70** : 384-391

HALL P, WICK B. The relationship between ocular functions and reading achievement. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1991, **28** : 17-19

HALL D. Health for all children : a programme for child health surveillance ; the report of the joint Working party on Child Health Surveillance. Oxford University Press, 1989

HARD A, WILLIAMS P, SJOSTRAND J. Do we have optimal screening limits in Sweden for vision testing at the age of 4 years ? *Acta Ophthalmol Scand* 1995, **73** : 483-485

HARTMANN EE, DOBSON V, HAINLINE L, MARSH-TOOTLE W, QUINN GE et coll. Preschool vision screening : summary of a Task Force report. Behalf of the Maternal and Child Health Bureau and the National Eye Institute Task Force on Vision Screening in the Preschool Child. *Pediatrics* 2000, **106** : 1105-1116

HARTMANN EE, DOBSON V, HAINLINE L, MARSH-TOOTLE W, QUINN GE et coll. Preschool vision screening : summary of a Task Force report. *Ophthalmology* 2001, **108** : 479-486

HELVESTON EM, WJ, MILLER K, ROBERTSON K, HOHBERGER G et coll. Visual function and academic performance. *Am J Ophthalmol* 1985, **3**: 346-355

JARVIS SN, TAMHNE RC, THOMPSON L, FRANCIS PM, ANDERSON J, COLVER. Preschool vision screening. *Arch Dis Child* 1990, **65** : 288-294

JEWELL G, REEVES B, SAFFIN K, CROFTS B. The effectiveness of vision screening by school nurses in secondary school. *Arch Dis Child* 1994, **70** : 14-18

JUTTMANN R. The Rotterdam AMblyopia Screening Effectiveness Study (RAMSES) : compliance and predictive value in the first 2 years. *Br J Ophthalmol* 2001, **85** : 1332-1335

KULP M, SCHMITT P. Effect of oculomotor and other visual skills on reading performance : a literature review. *J Optom Vis Sci* 1996, **73** : 283-292

KVARNSTRÖM G, JAKOBSSON P, LENNERSTRAND G. Screening for visual and ocular disorders in children, evaluation of the system in Sweden. *Acta Paediatr* 1998, **87** : 1173-1179

LEE J, ADAMS G, SLOPER J, MCINTYRE A. Future of preschool vision screening. Cost effectiveness of screening for amblyopia is a public health issue. *Br Med J* 1998, **316** : 937-938

LEHINGUE Y, FASSIO F, MOMAS I, DAUR[00D4]S JP. Surveillance épidémiologique des enfants des écoles maternelles de l'Hérault lors de bilan de santé du service de protection maternelle et infantile. *Rev Épidémiol Santé Publ* 1992, **40** : 25-32 <sup>259</sup>

LEM GVD. Early detection of vision, hearing and language disorders in childhood. Description and evaluation in European Community countries. Commission of the European Communities Health Services Research, 1990

LENNERSTRAND G, JAKOBSSON P, KVARNSTROM G. Screening for ocular dysfunction in children : approaching a common program. *Acta Ophthalmol Scand Suppl* 1995, **214** : 26-38

MARCHAND AC, BECK MF, FRANCAIT G. Les examens de santé de l'enfant en école maternelle. Apport épidémiologique et évaluation. *Santé Publique* 1991, **3**: 55-60

MARSH-TOOTLE WL, CORLISS D, ALVAREZ SL, CLORE KA, DAUM KM et coll. A statistical analysis of modified clinical technique vision screening of preschoolers by optometry students. *Optom Vis Sci* 1994, **71** : 593-603

MC GEE R. Stereoscopic vision and motor ability in a large sample of seven-year-old children. *J Hum Movement Studies* 1991, **13** : 343-352

MILNE C. An evaluation of cases referred to hospital by the Newcastle pre school orthoptic service. *Br Orthoptic J* 1994, **51** : 1-5

NEWMAN DK, HITCHCOCK A, MCCARTHY H, KEAST-BUTLER J, MOORE AT. Preschool vision screening : outcome of children referred to the hospital eye service. *Br J ophthalmol* 1996, **80** : 1077-1082

PETIT-CARRIE S, SALAMON M, TISON SM, POISOT C, BOUZIGON E, STESSIN C. Health checkup for 3-to 4-year-old children : results of screening tests performed in 1999 by physicians in the Maternal and Infant Welfare program in the Gironde region. *Arch Pediatr* 2001, **8**: 588-597

PRESLAN MW, NOVAK A. Baltimore Vision Screening Project. *Ophthalmology* 1996, **103** : 105-109

PRESLAN MW, NOVAK A. Baltimore Vision Screening Project. Phase 2. *Ophthalmology* 1998, **105** : 150-153

RAHI JS, DEZATEUX C. Improving the detection of childhood visual problems and eye disorders. *Lancet* 2002, **359** : 1083-1084

REZAIGUIA F, HELFTER MA, GRUMBACH B, TONDRE M, GOTTENKIENE S et coll. Experience de 10 années de dépistage des troubles visuels dans les écoles maternelles du Bas-Rhin. *Bull Soc Ophthalmologie Fr* 1994, **94** : 469-477

ROBINSON B, BOBIER WR, MARTIN E, BRYANT L. Measurement of the validity of a preschool vision screening program. *Am J Public Health* 1999, **89** : 193-198

ROSNER J, ROSNER J. Hyperopia and school achievement : how much plus is enough ? *Optom Vis Sci* 1994a, **71**(suppl) : 162.

ROSNER J, ROSNER J. The relationship between ametropia and elementary school achievement. *Br T Optm Disp* 1994b, : 2-8

SCHEIMAN M, AMOS CS, CINER EB, MARSH-TOOTLE W, MOORE BD, ROUSE MW. Optometric Clinical Practice Guidelines. Pediatric eye and vision examination. Reference Guide for Clinicians. American Optometric Association, 1994, 1997.

SIMONS H, GASSLER P. Vision anomalies and reading skill : a meta-analysis of the<sup>260</sup> literature. *Am J Optom Physiol Optics* 1988, **65** : 893-904

SIMONS K. Preschool vision screening : rationale, methodology and outcome. *Surv Ophthalmol* 1996, **41** : 3-30

SMITH LK, THOMPSON JR., WOODRUFF G. Children's vision screening : impact on inequalities in central England. *J Epidemiol Community Health* 1995, **49** : 606-609

SNOWDON SK, STEWART-BROWN SL. Preschool vision screening. *Health Technol Assess* 1997, **1**: 1-83

SPOWART KM., SIMMERS A, TAPPIN DM. Vision testing in schools : an evaluation of personnel, tests, and premises. *J Med Screen* 1998, **5**: 131-132

STEWART-BROWN SL, SNOWDON SK. Evidence-based dilemmas in pre-school vision screening. *Arch Dis Child* 1998, **78** : 406-407

VERIN P, LABORIE ML, COLOTTE MD. Bilan de deux années de dépistage visuel dans les écoles maternelles de la ville de Bordeaux. *Bull Soc Ophtalmol Fr* 1989, **89** : 1127-1130

VETTARD S, REVEL C., DUC DODON C. Expérience de dépistage précoce des troubles visuels chez les enfants âgés de moins 3 ans, de 1986 a 1992. *Bull Soc Ophtalmologie Fr* 1994, **94** : 463-468

VINCELET C, GUYONNET C, TABONNE MD. Centre de bilans de Santé de l'enfant de Paris. *Revue Médicale de l'Assurance Maladie* 1999, **2**: 45-53

WILLIAMS C, HARRAD RA, HARVEY I, FRANKEL S, GOLDING J. Methodology for a randomised controlled trial of preschool vision screening. A new approach with the 'ALSPAC' project. *Ophtalmic Epidemiology* 1996, **3**: 63-76

WILLIAMS C, HARRAD RA, SPARROW JM, HARVEY I, GOLDING J. Future of preschool vision screening. Conclusions for or against services are invalid without appropriate research evidence. *Br Med J* 1998, **316** : 937

WILLIAMS C, HARRAD RA, HARVEY I, SPARROW JM. Screening for amblyopia in preschool children : results of a population-based, randomised controlled trial. ALSPAC Study Team. Avon Longitudinal Study of Pregnancy and Childhood. *Ophthalmic Epidemiol* 2001, **8**: 279-295

WILLIAMSON TH, ANDREWS R, DUTTON GN, MURRAY G, GRAHAM N. Assessment of an inner city visual screening programme for preschool children. *Br J Ophthalmol* 1995, **79** : 1068-1073

WILSON J, JUNGNER G. Principles and practices of screening for disease. World health organization 1968, Puplic Health Papers n°34

WORMALD RP. Preschool vision screening in Cornwall : performance indicators of community orthoptists. *Arch Dis Child* 1991, **66** : 917-920

YAWN BP, LYDICK EG, EPSTEIN R, JACOBSEN J. Is school vision screening effective ? *J Sch Health* 1996, **66** : 171-175

YAZAWA K, SUGA J, WAKITA S, SUMITOMO M, UEMURA Y. The Tokyo metropolitan home vision screening program for amblyopia in 3-year-old children. *Am J Ophtalmol* 1992, **114** : 416-419

## Aspects socioéconomiques

Les déficits visuels du jeune enfant peuvent, s'ils ne sont pas pris en charge, entraîner des conséquences tout au long de sa vie. En réduisant ses capacités motrices, ses compétences cognitives et son développement affectif, les altérations de la fonction visuelle peuvent se répercuter d'abord sur les performances scolaires de l'enfant puis sur son insertion sociale et professionnelle. Ces déficits peuvent en effet engendrer d'importantes difficultés dans les différents aspects de la vie quotidienne, qu'il s'agisse de la conduite automobile, des loisirs et de la vie en groupe, de l'éducation et de l'emploi, de l'anxiété, de l'estime de soi et du bien-être. Au niveau de la société, il est probable qu'ils constituent un lourd fardeau par les coûts importants qu'ils génèrent et qui concernent à la fois la consommation de ressources médicales et la réduction d'activité des patients et de leurs familles.

En effet, l'absence de prise en charge et de traitement des déficits visuels peut générer des conséquences économiques importantes du fait des coûts induits par la mobilisation de ressources spécifiques nécessitées ultérieurement, et surtout par les pertes de production qui en résultent. C'est à l'aune de ces coûts du non-traitement qu'il faut mesurer les avantages économiques de la prise en charge précoce des troubles de la vue. Celle-ci est en effet génératrice de coût, tant pour le dépistage des déficits que pour leur traitement, mais son efficacité doit permettre en contrepartie de réduire, au moins partiellement, les coûts du non-traitement.

Dans cette perspective, la question de la pertinence de stratégies de dépistage et de traitement est aussi d'ordre économique puisqu'elle correspond à un problème d'allocation de ressources qui peuvent être destinées à des usages alternatifs. Les outils de l'évaluation économique peuvent ainsi être mobilisés pour éclairer la prise de décision relative au choix de stratégies de dépistage et de traitement de ces déficits visuels chez le jeune enfant qui, par leur prévalence et leur incidence, constituent un enjeu de santé publique.

### Outils de l'évaluation économique

Un certain nombre de caractéristiques de l'évaluation économique des stratégies thérapeutiques sont reprises ici, ainsi que les applications qui en ont été faites dans le domaine des déficits visuels du jeune enfant.<sup>263</sup>

### Principes généraux de l'analyse économique appliquée aux actions de santé

D'une manière générale, l'économie de la santé peut être utilement mobilisée pour éclairer la décision thérapeutique d'une pathologie quelconque à travers l'évaluation économique des différentes stratégies de dépistage, de prévention ou de traitement disponibles. Un premier éclairage apporté par l'analyse économique réside dans l'évaluation du coût de la maladie qui permet, en précisant le fardeau qu'elle fait peser sur les individus et la société, de fixer les enjeux d'un meilleur contrôle. Mais au-delà de cette considération des sommes en jeu, il convient de mettre en balance les coûts et les avantages des différentes stratégies thérapeutiques disponibles. Ces avantages pouvant être de différente nature, on distingue traditionnellement plusieurs approches économiques alternatives.

L'analyse coût-efficacité appréhende les effets des stratégies envisagées à travers un indicateur exprimé en unités physiques, en les rapportant à leurs coûts respectifs. On peut ainsi exprimer l'intérêt d'une stratégie à travers son *ratio* coût-efficacité. Celui-ci se révèle utile pour comparer, dans le cadre d'une pathologie donnée à laquelle se réfère l'indicateur d'efficacité, des stratégies alternatives dont les résultats peuvent différer. Les résultats de cette méthode permettent d'orienter le choix vers l'option ayant le meilleur *ratio* coût-efficacité. Lorsque la comparaison fait apparaître une efficacité égale des stratégies, elle permet alors de se rapporter à une analyse de minimisation de coût, le meilleur *ratio* correspondant alors au moindre coût à efficacité comparable. Les limites de cette approche résident dans la nécessité d'exprimer les effets des actions envisagées à travers une grandeur unique ce qui, celle-ci étant spécifique à chaque pathologie, restreint l'éventail des comparaisons entre différentes affections.

L'analyse coût-bénéfice présente une plus grande unité par le fait qu'elle cherche à évaluer à la fois les coûts et les conséquences des stratégies sélectionnées en termes monétaires. Elle permet d'éviter les difficultés précédentes en assignant à chaque option un coût net ou un bénéfice net qui s'interprète de façon directe. Cette approche soulève néanmoins des problèmes méthodologiques lorsque, comme c'est souvent le cas, les effets des stratégies correspondent à des modifications de l'état de santé des patients auxquelles il est délicat d'assigner des équivalents monétaires.

L'analyse coût-utilité permet de dépasser d'une autre façon les limites de l'approche coût-efficacité tout en évitant les difficultés de l'approche coût-bénéfice. On cherche alors à évaluer directement l'impact des actions envisagées sur le bien-être des patients à travers l'élaboration d'un indicateur d'utilité, mettant ainsi en œuvre une démarche centrée sur l'appréciation des effets des stratégies par les malades eux-mêmes, à travers des paramètres de qualité de vie, plutôt qu'à travers un indicateur clinique. L'un des index les plus fréquemment utilisés est le nombre d'années de vie en bonne santé gagnées (les QALYs pour *Quality-adjusted life-years*). Ce type d'évaluation vise à faciliter la comparaison entre des traitements relatifs à des pathologies différentes, illustrée par l'élaboration de *League tables* consistant à ordonner ces traitements en fonction de leur coût par QALY respectif. Il est possible de la sorte de s'assurer d'une allocation équitable des ressources entre différentes pathologies.

### **État de la recherche économique sur les déficits visuels du jeune enfant**

L'examen de la littérature publiée relative à l'évaluation économique des déficits visuels du jeune enfant s'avère très décevant à plus d'un titre.

Tout d'abord, on peut regretter qu'aucune information de nature économique concernant les déficits visuels du jeune enfant ne soit disponible pour la France. On ne peut donc même pas se faire une idée du fardeau que font peser ces déficits visuels sur la société par leurs conséquences sur le système de soins et les pertes de production qui en découlent à long terme. Quant aux différentes options de dépistage et de traitement de ces déficits, leur éventuelle mise en œuvre ne pourrait pas, en l'état actuel des connaissances, être étayée par une évaluation des bénéfices attendus.

Ensuite, il faut reconnaître que la France n'est pas tellement plus en retard que les autres pays occidentaux en la matière puisque seules trois études publiées tentent d'éclairer les choix publics en matière de dépistage et de traitement des troubles de la vue chez l'enfant en mobilisant les outils de l'évaluation économique. Et encore faut-il préciser que seule l'une de

ces études concerne l'évaluation d'une stratégie de dépistage général auprès des jeunes enfants, alors que les deux autres concernent le problème plus spécifique du dépistage ou du traitement de la rétinopathie du prématuré.

De nombreuses études s'intéressant à la question de l'efficacité de différentes stratégies sont disponibles, mais sans prise en compte des coûts correspondants. Elles se situent donc en amont de l'évaluation économique en se concentrant sur l'une des deux dimensions qui interviennent dans les études coût-efficacité, celle des résultats des actions de dépistage ou de traitement.

Une telle parcimonie dans le recours aux outils de l'évaluation économique, et notamment l'absence totale au niveau international d'études en termes de coût de la maladie, pourrait *a priori* être justifiée par le caractère spécifique de la condition étudiée, dont l'impact sur le système de soins peut être relative-ment faible. On peut en effet penser que ces déficits visuels du jeune enfant ont essentiellement des répercussions sur les coûts indirects, c'est-à-dire ceux liés aux pertes de production des personnes atteintes et éventuellement de leur entourage. Ces coûts indirects pouvant être endurés sur toute la durée de vie, ils sont difficilement mesurables dans le cadre d'une étude observationnelle. D'une manière plus générale, le développement insuffisant des études d'évaluation économique pourrait être expliqué par l'horizon temporel pertinent ici, qui est celui de la vie entière des personnes atteintes, que l'estimation concerne les pertes de production des déficients visuels ou l'efficacité du traitement, qui peut être différente à court terme et à long terme.

Il faut bien dire que ce type d'arguments ne résiste pas à l'analyse. On doit bien sûr reconnaître les difficultés inhérentes aux évaluations concernant des conditions qui peuvent durer sur tout l'horizon de vie, mais une telle caractéristique n'est pas spécifique aux déficits visuels. On la retrouve dans bien d'autres conditions (l'asthme ou l'épilepsie, par exemple) sans que ceci inter-dise qu'on en prenne la mesure économique. Celle-ci est certes rarement faite sur la base exclusive d'observations, dont il est évident qu'elles devraient être très nombreuses, même en coupe instantanée, pour pouvoir en inférer un calcul économique. Mais on peut à tout le moins élaborer des modèles qui permettent de simuler le devenir de patients sur un horizon temporel quelconque, à partir de paramètres qui peuvent être obtenus d'une revue de la littérature ou de conclusions d'experts.

C'est d'ailleurs cette voie de la modélisation qui a été empruntée dans les trois articles qui ont eu recours à l'évaluation économique, pour des raisons qui ne tiennent pas seulement à ce problème de l'horizon temporel pertinent.

### **Évaluation économique des stratégies de dépistage et de traitement précoces**

Il n'existe pas d'étude portant sur le dépistage et le traitement des déficits visuels pour les enfants d'âge scolaire tant leurs bénéfices paraissent évidents aux spécialistes. Dans les faits, la vision fait en général partie d'une surveillance sanitaire dans le cadre de programmes généraux de dépistage qui peuvent être pris en charge par la médecine scolaire ou la médecine de ville. Ceci est également vrai dans un certain nombre de pays, dont la France, pour les tout petits enfants, de moins de 3 ou 4 ans d'âge. Mais il s'agit dans tous les cas d'exams de santé assez généraux conduits soit par le médecin scolaire, soit par le généraliste ou le pédiatre, qui incluent une évaluation plus ou moins poussée de la vision.

En revanche, la question de la mise en œuvre de programmes spécifiques de dépistage des déficits visuels fait l'objet de différents débats, que les articles publiés en la matière tentent d'éclairer. Les défauts visuels en général par ce type d'action sont l'amblyopie, le strabisme (non-apparent) et les erreurs de réfraction. La question centrale est alors celle de la pertinence d'un programme spécifique de dépistage de ces déficits visuels, question qui doit être appréciée au regard du dispositif général de suivi de l'état de santé des enfants. C'est dire d'emblée que les spécificités nationales doivent être prises en compte ici et que les tentatives de transposition internationale s'avèrent très délicates. Cependant, l'un des points communs des études publiées réside dans la population cible qui est toujours celle des enfants d'âge préscolaire, au cours de leur quatrième année.

Les estimations suggèrent que les programmes de dépistages effectués par des orthoptistes sont plus efficaces que ceux menés par des médecins généralistes. Toutefois, les premiers engendrent un coût supplémentaire par rapport au dispositif préexistant. Il convient donc d'évaluer les avantages d'un dépistage orthoptique sous la forme d'un *ratio* coût-efficacité. Ceci peut actuellement être fait par référence aux résultats d'une seule étude publiée.

### **Dépistage orthoptique à l'école maternelle : résultats d'une étude coût-efficacité**

Une étude allemande ayant fait l'objet d'une double publication propose, pour la première fois, une évaluation des avantages économiques d'une stratégie de dépistage de certains troubles visuels chez le jeune enfant (Konig et coll., 2000a et b). Le recours à une modélisation ne s'explique pas ici par un horizon temporel long, puisque seul le dépistage lui-même est envisagé et non le traitement des déficits visuels, mais parce qu'il s'agit de simuler une action de dépistage alternative, et non encore utilisée, par rapport au système existant en Allemagne.

À l'heure actuelle, l'évaluation de la vision dans ce pays est en effet envisagée dans le cadre plus général d'examens de dépistage effectués sur les enfants âgés de 21 à 24 mois, et de 3,5 à 4 ans. Ces examens, pris en charge par l'assurance-maladie, sont effectués par les médecins généralistes et les pédiatres, dont le manque d'expérience pour mener des tests ophtalmologiques de détection de l'amblyopie affecte l'efficacité du dépistage.

Le dépistage effectué par des orthoptistes est envisagé comme stratégie complémentaire, vis-à-vis du dispositif existant, de détection des cas d'amblyopie, de strabisme amblyogène non apparent et d'erreurs de réfraction amblyogènes. La simulation proposée dans cet article concerne les enfants au cours de leur quatrième année de vie, de façon à se situer durant la période sensible qui permet d'envisager un traitement efficace de l'amblyopie, et avec des enfants suffisamment coopératifs. Le programme de dépistage envisagé consiste en un examen orthoptique effectué chaque année dans les écoles maternelles et ne concernerait donc que les enfants scolarisés à cet âge (un peu plus de 50 % en Allemagne), une variante proposant également le dépistage des enfants de 4 ans à 4 ans et demi (le taux de scolarisation atteignant alors plus de 82 %). Les enfants détectés positifs sont ensuite adressés à un ophtalmologiste pour diagnostic.

Le modèle développé pour évaluer les avantages d'un tel programme vise à fournir un *ratio* coût-efficacité, exprimé comme le coût par nouveau cas diagnostiqué. Les coûts appréhendés ici incluent les dépenses de personnel, de matériel et de transport nécessaires pour mener à bien le dépistage, y compris le diagnostic ophtalmologique pour les cas détectés positifs. On suppose notamment que les orthoptistes employés à mi-temps peuvent visiter deux écoles par

jour, quatre jour par semaine, le cinquième jour étant consacré à l'organisation du programme (on suppose qu'il y a en moyenne 9 enfants âgés de 3 ans par école maternelle). Ces coûts sont calculés aux prix de 1999, exprimés en euros, et mesurés du point de vue de l'assurance-maladie.

Le développement du modèle et la quantification des paramètres pertinents sont fondés sur les résultats de la littérature et sur l'expérience personnelle des auteurs. On suppose ainsi que la prévalence nette de cas non détectés d'amblyopie et troubles associés est de 1,5 %. S'agissant de l'efficacité du test orthoptique, on suppose que sa sensibilité est de 95 % et sa spécificité de 98 %. La participation des enfants au dépistage est supposée être de 85 %, et la compliance aux recommandations de visite chez un ophtalmologiste de 95 %. Tous ces paramètres étant estimés, ils font l'objet d'une étude de sensibilité qui envisage des valeurs minimales et maximales alternatives. S'agissant des coûts unitaires, le coût du dépistage par enfant est estimé à 7,87 euros, celui de la visite chez le spécialiste à 36,40 euros.

Les résultats du modèle font apparaître que, sous les hypothèses de base pour les différents paramètres retenus, le programme de dépistage pourrait signaler 75,9 % des cas potentiels. Compte tenu des coûts engendrés par le dépistage et, éventuellement, le diagnostic des enfants, les auteurs aboutissent à un coût par nouveau cas détecté de 727 euros. Les études de sensibilité effectuées sur les paramètres considérés un par un montrent que les résultats sont surtout sensibles au taux de prévalence de l'amblyopie, le coût par cas détecté variant de 243 euros, pour une prévalence de 5 %, à 2 109 euros pour une prévalence de 0,5 %. Lorsque l'on combine les valeurs extrêmes des paramètres (de prévalence, d'efficacité du test, de participation et de compliance, ainsi que de coût) de façon à construire deux cas-limites, le coût par nouveau cas détecté varie de 155 euros dans le meilleur cas à 3 538 euros dans le pire des cas.

Deux variantes du modèle ont été explorées, qui fournissent des résultats intéressants. D'une part, les auteurs ont envisagé deux prises en charge différentes pour les enfants non coopératifs au cours du test orthoptique : soit un nouveau dépistage l'année suivante dans les mêmes conditions, soit un envoi vers l'ophtalmologiste. Cette seconde solution s'avère peu avantageuse puisqu'elle est associée à un *ratio* coût-efficacité incrémental de 12 934 euros par cas supplémentaire détecté, ce qui revient à faire passer le coût moyen par cas détecté à 910 euros. D'autre part, les auteurs envisagent d'inclure dans le programme de dépistage tous les enfants scolarisés de 4 ans à 4 ans et demi. Le coût supplémentaire par nouveau cas détecté est alors de 529 euros, faisant baisser le coût moyen d'un cas détecté à 679 euros. Sous les hypothèses du modèle, il s'agit donc d'une extension avantageuse du champ d'application du dépistage.

Par son caractère non comparatif, cette étude ne répond certes pas directement à la question de savoir s'il est avantageux de procéder à un dépistage orthoptique spécifique par rapport au dispositif préexistant. Il faudrait pour cela rapporter le surcoût du programme orthoptique à son surcroît d'efficacité par rapport au dépistage général. De plus, par sa configuration et la valeur retenue pour les différents paramètres de l'estimation, il n'est pas directement transposable à d'autres pays. Il fournit néanmoins des indications intéressantes en établissant un coût par nouveau cas diagnostiqué qui n'est pas exorbitant, sauf hypothèses extrêmes. Il signale donc l'intérêt qu'il y aurait à mener des investigations plus poussées à la fois sur les coûts et sur l'efficacité de différents types de programmes de dépistage, dont on ne peut ici que recommander le développement.

## Dépistage et traitement de la rétinopathie du prématuré

La rétinopathie du prématuré est la principale cause de cécité chez les enfants prématurés lorsqu'elle n'est pas traitée. On sait également que son risque est d'autant plus grand que le poids de naissance et l'âge gestationnel sont faibles. Si elle ne peut pas à l'heure actuelle faire l'objet d'une prévention, son traitement précoce est doté d'une assez forte efficacité. Il semble donc tout à fait nécessaire d'évaluer les avantages d'un dépistage précoce de la rétinopathie du prématuré puisque son traitement permet d'éviter aux enfants atteints de souffrir d'une condition particulièrement invalidante tout au long de leur vie. C'est dans ce sens qu'une première étude a proposé une évaluation économique d'un programme de dépistage pour les enfants à risque, avec un traitement éventuel par cryothérapie, dans le contexte des États-Unis (Javitt et coll., 1993).

Un peu plus récemment, il est apparu que le traitement de cette affection pouvait être effectué par laser, en substitution de la cryothérapie. La thérapie par laser étant à la fois plus coûteuse et plus efficace que la cryothérapie, le choix de la meilleure stratégie de traitement peut être éclairé par une étude coût-efficacité. C'est cette comparaison qui a été effectuée dans un article qui se réfère lui aussi au contexte des États-Unis (Brown et coll., 1999). Il convient donc de présenter à la suite ces deux études complémentaires, en commençant par s'intéresser au dépistage avant de considérer les traitements alternatifs de la rétinopathie du prématuré.

### *Avantages économiques du dépistage et de la cryothérapie*

Après être intéressés à la rétinopathie diabétique, Javitt et coll. (1993) ont développé un modèle de simulation du devenir à un an des enfants nés prématurément, incluant l'incidence de la rétinopathie et sa progression, le dépistage, le traitement et la mortalité. Trois sous-populations de prématurés sont distinguées selon leur poids de naissance (de 500 g à 749 g, de 750 g à 999 g, de 1 000 g à 1 249 g) pour lesquelles les valeurs des paramètres du modèle sont différenciées. Le recours à la modélisation s'explique ici par le fait que l'impact en termes économiques et de qualité de vie de la rétinopathie et de ses conséquences est évalué sur tout l'horizon de vie des enfants, mais aussi parce qu'il s'agit d'une étude des avantages du dépistage et du traitement en comparaison d'une non-intervention qui, dans les faits, poserait des problèmes éthiques évidents.

Le dépistage envisagé consiste en un examen ophtalmoscopique commençant 28 jours après la naissance et poursuivi jusqu'à 24 semaines d'âge, à un rythme prévu pour lequel on évalue trois variantes : soit hebdomadaire, soit bimensuel, soit mensuel. En fonction des données de la littérature, on suppose que ce test a une sensibilité de 80 % et une spécificité de 95 %. Le traitement est pour sa part effectué par cryothérapie, et son échec initial est envisagé dans 6,4 % des cas, nécessitant sa répétition. On suppose également qu'il est pratiqué sous anesthésie dans 27,5 % des cas. En ce qui concerne les coûts, ils sont estimés ici du point de vue du tiers payeur aux prix de 1988 (et actualisés à 3 % par an). Le coût du premier dépistage à l'hôpital est de 84 *US dollars* (\$), tandis que les dépistages ultérieurs sont évalués à 68 \$. Le coût de la cryothérapie est de 831 \$ par œil, et celui de l'anesthésie de 222 \$. Tous ces éléments sont combinés de façon à fournir deux évaluations différentes de la stratégie envisagée, en supposant qu'elle est appliquée à la cohorte des enfants prématurés (de moins de 1 250 g) nés aux États-Unis en 1985 :

- d'une part, une évaluation coût-bénéfice du point de vue de la puissance publique, qui met en relation le surcoût du dépistage et du traitement avec les coûts économisés par la réduction du

nombre de handicapés visuels qu'il faudrait prendre en charge et l'augmentation des recettes fiscales permise par l'élévation du revenu des patients traités;

•d'autre part, une évaluation coût-utilité du point de vue de la société, sous la forme d'un coût par année de vie gagnée en bonne santé (coût par QALY), fondé sur l'espérance de vie des enfants prématurés et de la qualité de vie associée à différents états de santé.

L'évaluation coût-bénéfice effectuée du point de vue de la puissance publique, celle -ci étant la plus à même de mettre en œuvre et de financer un tel programme de dépistage et de traitement, fournit les résultats synthétisés dans le tableau 17.I.

**Tableau 17.I : Coûts et bénéfices annuels du programme de dépistage et de traitement de la rétinopathie du prématuré (d'après Javitt et coll., 1993)**

Stratégie	Surcoût du programme	Economie nette <sup>1</sup>	Cas de cécité évités
Hebdomadaire	28,1	44,1	310
Bimensuelle	15,7	51,6	289
Mensuelle	9,7	50,9	260

<sup>1</sup> : taux d'actualisation 3 %

## 270

Il apparaît que le coût du programme augmente de façon sensible avec la fréquence du dépistage. Si l'on défalque ce coût des économies réalisées par la puissance publique du fait des cas de cécité évités, on obtient une économie nette qui est maximale pour une fréquence de dépistage bimensuelle. Lorsque l'on compare les trois stratégies, il apparaît que le dépistage bimensuel est une stratégie dominante du fait qu'elle engendre à la fois plus d'économies et de cas de cécité évités que le dépistage mensuel. En revanche, le passage à un dépistage hebdomadaire permet certes de préserver la vue de 21 enfants de plus, mais à un coût marginal élevé de 360 000 \$ par cas supplémentaire.

Les auteurs de cette étude ont complété cette première évaluation par une seconde analyse visant à rapporter les coûts considérés aux gains exprimés en termes d'années de vie gagnées en bonne santé. Il faut pour cela pondérer les années de vie par leur qualité en fonction de l'état de santé des individus. Dans le cas présent, cette estimation est assez fruste dans la mesure où ils ne retiennent que deux situations possibles, la bonne vision et la cécité complète. De plus, ils utilisent une pondération de qualité de vie obtenue dans une autre étude portant sur la cataracte pour déterminer la situation des enfants qui seront aveugles toute leur vie, à savoir une valeur de 0,48 correspondant au niveau de satisfaction associée à une année de vie dans cette condition. Compte tenu de l'espérance de vie des enfants prématurés, les auteurs aboutissent à des estimations d'années de vie en bonne santé (QALY) sauvées, selon la stratégie de dépistage envisagée, qui sont présentées dans le tableau 17.II.

**Tableau 17.II : Coût par QALY<sup>1</sup> du programme de dépistage et de traitement de la rétinopathie du prématuré (d'après Javitt et coll., 1993)**

Stratégie	Surcoût du	QALYs	Coût par
-----------	------------	-------	----------

	programme (millions \$)	sauvés <sup>2</sup>	QALY (\$)
Hebdomadaire	28,1	4 648	6 045
Bimensuelle	15,7	4 334	3 623
Mensuelle	9,7	3 899	2 488

<sup>1</sup> : année de vie sauvée en bonne santé ; <sup>2</sup> : taux d'actualisation 3 %

Si l'on rapporte le coût du programme envisagé au nombre de QALY qu'il permet de sauver, on obtient alors un coût par année de vie gagnée en bonne santé qui varie entre 2 488 \$ et 6 045 \$ selon la fréquence du dépistage. Ces chiffres apparaissent tout à fait raisonnables en comparaison d'autres interventions couramment pratiquées (hémodialyse, chimiothérapie du cancer du sein, pontage coronarien...). Sur cette base montrant les avantages d'un tel programme tant du point de vue des finances publiques que de la santé des individus, les auteurs plaident en faveur d'une telle prise en charge de la rétinopathie des enfants prématurés à risque.

### ***Choix du traitement de la rétinopathie du prématuré : cryothérapie ou laser ?***

Sur la base de ces premiers résultats plutôt favorables, une équipe de chercheurs a voulu actualiser l'évaluation économique de la prise en charge de la rétinopathie du prématuré (Brown et coll, 1999) en tenant compte de nouveaux éléments :

## **271**

- mise au point d'un traitement par laser, qui peut se substituer à la cryothérapie en raison de son efficacité supérieure ;
- disponibilité d'une étude permettant de cerner le devenir à plus long terme (6 ans environ) de patients traités pour rétinopathie, avec une mesure de leur acuité visuelle sur une échelle de Snellen ;
- résultats d'une étude ayant cherché à quantifier, à partir d'une régression multivariée, la relation existant entre l'utilité de patients souffrant de troubles visuels et leur score sur l'échelle de Snellen : utilité =  $0,374 x + 0,514$ , dans laquelle x est le score de Snellen sous forme décimale.

Les auteurs ont ainsi développé un modèle de simulation pour comparer le coût par QALY associé aux deux traitements de la rétinopathie disponibles. Les coûts unitaires retenus ici ne concernent que les traitements eux-mêmes, et non le dépistage préalable qui n'apparaît pas ici comme un élément de différenciation dans l'alternative envisagée. Tous les coûts sont évalués du point de vue du tiers payeur aux prix de 1998 dans le contexte des États-Unis. Ils concernent la visite préalable permettant de choisir entre les deux traitements (140 \$) et les traitements eux-mêmes (794 \$ pour le laser, contre 498 \$ pour la cryothérapie). L'efficacité des traitements en matière d'acuité visuelle, extraite de la littérature, est exprimée en équivalent décimal du score de Snellen : 0,23 pour le non-traitement, 0,31 pour la cryothérapie et 0,49 pour le laser.

Compte tenu des données sur la mortalité des enfants prématurés, on peut associer à chaque traitement le nombre d'années de vie en bonne santé gagnées, en passant de l'efficacité des traitements à leur transformée en termes d'utilité selon la relation ci-dessus, et en tenant compte d'un taux d'actualisation de 3 %. Toutes ces valeurs sont reportées dans le tableau 17.III, ainsi que le résultat final en termes de coût par année de vie gagnée en bonne santé.

**Tableau 17.III : Coût par QALY<sup>1</sup> de deux types de traitement de la rétinopathie du prématuré (d'après Brown et coll., 1999)**

Stratégie	Acuité visuelle <sup>2</sup>	Utilité associée	QALYs gagnés <sup>3</sup>	Coût par QALY (\$)
Non-traitement	0,23	0,60	0	—
Cryothérapie	0,31	0,63	0,59	1 801
Laser	0,49	0,70	2,37	678

<sup>1</sup> : année de vie sauvée en bonne santé ; <sup>2</sup> : échelle de Snellen décimale ; <sup>3</sup> : taux d'actualisation 3 %

Il en résulte que si la cryothérapie est moins coûteuse que le traitement par laser, elle est aussi nettement moins efficace, de telle sorte qu'elle constitue une stratégie dominée. Inversement, le laser constitue une stratégie avantageuse car son efficacité supérieure compense largement son surcoût associé.

Cette étude apporte un complément à la précédente, en utilisant les résultats les plus récents de la recherche dans ce domaine. Elle reste discutable dans la mesure où ceux-ci ont été obtenus sur une petite cohorte (devenir à long terme de l'acuité visuelle) ou pour d'autres déficits visuels (chez l'adulte pour la relation utilité/score visuel), et sans que leur transposition à la rétinopathie du prématuré soit évidente. Néanmoins, elle renforce les résultats de la première évaluation en montrant que la mise à disposition d'un traitement plus efficace de la rétinopathie du prématuré permet en même temps d'améliorer l'efficacité de sa prise en charge.

## Troubles visuels chez l'enfant et inégalités sociales

Quelques études publiées fournissent des indications éparses sur le fait que la pauvreté, par ses conséquences en termes de malnutrition, de grossesse durant l'adolescence ou de complications durant la grossesse, est un facteur de risque pour les performances visuelles des enfants (Smith et coll., 1994 ; Solan et Mozlin, 1997a et b). Une étude belge a tenté de mieux cerner la relation qui peut exister entre les altérations de l'acuité visuelle des adolescents et leur groupe social d'appartenance (de Spiegelaere et coll., 1999), identifié par la catégorie socioprofessionnelle de leurs parents :

- groupe 1, professions libérales et cadres supérieurs ;
- groupe 2, employés;
- groupe 3, indépendants, techniciens ;

- groupe 4, ouvriers ;
- groupe 5, sans emploi et bénéficiaires de l'aide sociale.

Cette étude rétrospective a ainsi analysé le dossier médical de 2 684 enfants nés entre 1976 et 1980, en retenant les résultats de leur acuité visuelle lors d'un examen de dépistage effectué à 12 ans, et d'un second dépistage à 15 ans. Les résultats de cette étude sont synthétisés dans le tableau 17.IV.

Il apparaît dans un premier temps que la prévalence des troubles visuels est plus élevée dans les groupes de niveau socioéconomique plus élevé. En revanche, la proportion d'anomalies non traitées à 12 ans, qu'elles soient connues antérieurement ou non, est plus importante dans les groupes de niveau socioéconomique bas, correspondant à un risque relatif (RR) croissant de non-traitement d'une altération de l'acuité visuelle. Qui plus est, lors du second examen effectué à 15 ans, il apparaît que la proportion d'adolescents toujours non traités est encore plus différenciée selon le groupe socioéconomique d'appartenance, avec un risque relatif de non-traitement qui atteint 4,2 dans le groupe le plus défavorisé. Ceci indique que les inégalités sociales observées lors de l'examen de 12 ans se sont accrues trois ans plus tard.

Au total, les résultats de cette étude belge, qu'on ne peut extrapoler au niveau international, font apparaître que les programmes de dépistage peuvent avoir une certaine efficacité en eux-mêmes, mais qu'ils butent sur la prise en charge et le traitement ultérieurs des troubles visuels qui sont d'autant moins fréquents que les enfants appartiennent à des catégories sociales défavorisées. En <sup>273</sup>

**Tableau 17.IV : Prévalence (%) des anomalies de l'acuité visuelle traitées et non traitées, et risque relatif (RR) de non traitement selon le groupe socioéconomique (d'après de Spiegelaere et coll., 1999)**

Prévalence (%) Risque relatif de non traitement<sup>1</sup>

Acuité visuelle Anomalies à 12 ans Anomalies à 15 ans diminuée 12 ans connues 12 ans non et non traitées connues avant

Professions libérales, cadres supérieurs

Employés

Indépendants, techniciens

Ouvriers

Sans emploi, bénéficiaires aide sociale

Total

27,0	7,0	10,0	1,0	1,0
29,0	5,0	10,0	0,9 (0,5-1,5)	1,2 (0,7-2,2)
22,0	11,0	21,0	1,9 (1,2-2,9)	2,2 (1,3-3,9)

20,0	18,0	32,0	2,9 (1,9-4,4)	4,1 (2,5-6,8)
17,0	30,0	22,0	3,0 (2,0-4,5)	4,2 (2,5-7,0)
23,0	13,0	17,0	–	–

<sup>1</sup> et intervalle de confiance à 95 %

cela, cette étude a le mérite d'attirer l'attention sur la nécessité de réfléchir à une prise en charge efficace de la correction des troubles visuels au-delà de leur détection, de façon à réduire les inégalités sociales face à l'accès aux soins. Mais il s'agit là d'un problème plus général bien connu, dont la résolution passe par une politique volontariste de prise en charge par la protection sociale du coût des soins, mais aussi par une éducation à la santé.

**En conclusion**, l'étude de la littérature ne permet de tirer aucune conclusion solide, compte tenu du faible nombre d'études économiques entreprises. En particulier, la question centrale de l'intérêt d'un dépistage spécifique des troubles visuels chez les enfants d'âge préscolaire reste ouverte. On notera, toutefois, que les résultats de la seule étude disponible sur le sujet sont encourageants, dans la mesure où ils font apparaître, pour l'Allemagne, un coût par cas diagnostiqué relativement peu élevé au regard des bénéfices qu'on peut en attendre. Mais toute extrapolation directe est hasardeuse car il faut, en la matière, tenir compte du dispositif de dépistage général déjà existant, et propre à chaque pays. Ce commentaire est également valable pour le cas plus particulier de la rétinopathie du prématuré.

Au-delà du problème de l'efficacité économique des différentes actions de santé envisageables, il semble que, comme c'est souvent le cas, le problème de l'accès aux soins pour tous mérite également l'attention des décideurs publics. En cela, la question du financement d'éventuelles stratégies de dépistage doit être posée dans le contexte plus large de la prise en charge des traitements, si l'on veut éviter un renforcement des inégalités sociales.

## BIBLIOGRAPHIE

BROWN G, BROWN M, SHARMA S, TASMAN W, BROWN H. Cost-effectiveness of treatment for threshold retinopathy of prematurity. *Pediatrics* 1999, **104** : e47

CANADIAN TASK FORCE ON PERIODIC HEALTH EXAMINATION. The Canadian guide to

clinical preventive health care. Canada Communication Group : Ottawa, 1994 : 298-304

DE SPIEGELAERE M, DRAMAIX M, HENNART P. Dépistage et prise en charge des troubles visuels chez l'adolescent : impact sur les inégalités sociales. *Santé Publique* 1999, **11** : 41-47

FIELDER A. Preschool vision screening. Review article did not separate review and implementation processes. *Br Med J* 1998, **316** : 938

GUIDE TO CLINICAL PREVENTIVE SERVICES. *In* : Report of the US Services Preventive

Task Force. WILLIAMS AND WILKINS, EDS. Baltimore, 1994 : 373-382

HALL D. Health for all children. Oxford University Press. New York, 1989

JAVITT J, DEI CAS R, CHIANG YP. Cost-effectiveness of screening and cryotherapy for threshold retinopathy of prematurity. *Pediatrics* 1993, **91** : 859-866

KONIG H, BARRY J, LEIDL R, ZRENNER E. Cost-effectiveness of orthoptic screening in kindergarten : a decision-analytic model. *Strabismus* 2000a, **8** : 79-90

KONIG H, BARRY J, LEIDL R, ZRENNER E. Cost effectiveness of mass orthoptic screening in kindergarten for early detection of developmental vision disorders. *Gesundheitswesen* 2000b, **62** : 196-206

LEE J, ADAMS G, SLOPER JM, CINTYRE A. Future of preschool vision screening. Cost effectiveness of screening for amblyopia is a public health issue. *Br Med J* 1998, **316** : 937-938

SMITH L, THOMPSON J, WOODRUFF G, HISCOX F. Social deprivation and age at presentation in amblyopia. *J Public Health Med* 1994, **16** : 348-351

SNOWDON S, STEWART-BROWN S. Preschool vision screening. *Health Technol Assess* 1997, **1** : 1-83

SNOWDON S, STEWART-BROWN S. The value of pre-school vision screening. *Nurs Times* 1998, **94** : 53-55

SOLAN H, MOZLIN R. Biosocial consequences of poverty : associated visual problems. *Optom Vis Sci* 1997a, **74** : 185-189

SOLAN H, MOZLIN R. Children in poverty : Impact on health, visual development, and school failure. *J Optometric Vision Dev* 1997b, **28** : 7-25

WILLIAMS C, HARRAD R, SPARROW J, HARVEY I, GOLDING J. Future of preschool vision

screening. Conclusions for or against services are invalid without appropriate research evidence. *Br Med J* 1998, **316** : 937

WILLIAMS C, HARRAD RA, HARVEY I, FRANKEL S, GOLDING J. Methodology for a ran

domised controlled trial of preschool vision screening. A new approach with the 'ALSPAC' project. *Ophthalmic Epidemiol* 1996, **3**: 63-76

# Synthèse

Les déficits visuels du jeune enfant posent en France un véritable problème de santé publique : en effet, un grand nombre d'entre eux ne sont pas détectés du fait de la latence d'apparition des troubles et de la discrétion de la symptomatologie, du manque de techniques de dépistage et de moyens médicaux humains, et de l'absence de sensibilisation du public et des acteurs professionnels.

Les déficits visuels du jeune enfant peuvent être sévères ou légers. Les déficits sévères sont rares, souvent recrutés dans un contexte à risque et facilement

identifiés. A l'opposé, les déficits légers sont très fréquents et peuvent passer inaperçus. Ils comprennent les troubles de la réfraction<sup>1</sup> ou amétropies (myopie, hypermétropie et astigmatisme), le strabisme (défaut de parallélisme entre les deux axes du regard) et les autres déséquilibres oculomoteurs (limitation des mouvements d'un œil ou des deux yeux, mouvements oculaires anormaux). Ces deux dernières catégories de défauts peuvent révéler une maladie oculaire, orbitaire ou cérébrale, et sont responsables de troubles fonctionnels en tout ou partie curables pour peu qu'un traitement soit instauré rapidement.

Le strabisme et certaines amétropies peuvent être à l'origine d'une amblyopie. Cette qualification fonctionnelle, indépendante de la nature de la pathologie en cause, correspond à une diminution uni-ou bilatérale de certaines aptitudes visuelles. Elle se traduit cliniquement par une acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 4/10<sup>e</sup>.

L'amblyopie n'est réversible sous traitement que pendant une période déterminée, qui se situe dans les deux premières années de vie. Diagnostic et traitement de l'amblyopie doivent donc être effectués précocement, et de façon certaine avant l'âge de 3 ans, afin d'obtenir une récupération maximale de la fonction visuelle.

Les déficits visuels sévères comprennent les amétropies fortes, les malformations oculaires, les pathologies des milieux transparents de l'œil (traumatismes graves, pathologies cornéennes, cataracte congénitale, glaucome congénital, pathologie vitrénne), les pathologies rétinienne, les neuropathies optiques et les atteintes neurologiques centrales. Certaines de ces pathologies (cataracte, glaucome) sont accessibles à une thérapeutique, et nécessitent donc un diagnostic et une prise en charge précoces. L'identification des gènes responsables de pathologies graves non accessibles à un traitement (dysplasies et dystrophies rétinienne, neuropathies optiques) a d'ores et déjà permis la mise en place de consultations de conseil génétique et d'un diagnostic prénatal dans certains cas, et contribue à une meilleure information des patients et de leur famille.

## **Le développement de la vision du nourrisson dépend avant tout de la qualité de son expérience visuelle**

Quatre éléments déterminants interviennent dans la maturation de la fonction visuelle : la période sensible (ou critique), la plasticité cérébrale, le développement harmonieux de la puissance réfractive de l'œil (emmétropisation) et le développement psychomoteur et psychologique.

La période sensible, ou critique, est une phase au cours de laquelle les constituants anatomiques et le fonctionnement du système visuel sont particulièrement soumis à la qualité de l'expérience visuelle du nourrisson. Celle-ci dépend à son tour de la transparence des milieux optiques de l'œil, de la netteté de l'image sur la rétine, de l'harmonie de la motricité oculaire et de la richesse des stimulations dont bénéficie l'enfant dans son contexte culturel. La période sensible a été étudiée en privant des animaux de la vision d'un œil, ou des deux yeux, pendant des périodes précises de leur développement. Chez le singe, par exemple, les travaux montrent qu'une période de privation monoculaire d'expérience visuelle de quelques jours, pratiquée avant la 8<sup>e</sup> semaine, conduit à une amblyopie durable par dégradation de la transmission des influx nerveux vers le cortex cérébral. Chez le chat, la fermeture d'un œil durant quelques jours suffit à déformer notablement l'histogramme de dominance oculaire. Ces données permettent de définir une période du développement durant laquelle la restriction de l'expérience visuelle entraîne une amblyopie. L'extrapolation à l'homme des résultats obtenus chez l'animal indique que la période durant laquelle le système visuel est sensible à une perturbation de la qualité de l'image commence vraisemblablement vers l'âge de 6 mois, s'achève vers 5 ou 7 ans, avec un maximum de sensibilité entre 6 et 18 mois.

La plasticité cérébrale correspond à l'ensemble des phénomènes permettant aux neurones de modifier leurs connexions et leur organisation en fonction des expériences vécues par l'organisme. Les enregistrements électrophysiologiques de l'activité des neurones de la voie visuelle, pratiqués sur des animaux anesthésiés ou plus récemment sur des tranches de cerveau maintenues en survie, montrent ainsi que la transmission nerveuse entre les cellules est fonction du niveau et de la qualité des signaux en circulation. Une démonstration remarquable de la plasticité cérébrale et de son rôle essentiel au cours de la période critique est apportée par l'expérience animale : chez le singe, l'inversion des occlusions pratiquée pendant la période critique permet de restaurer la fonction de l'œil amblyope. L'expérience clinique de récupération des amblyopies, qui est plus efficace durant la période sensible, permet de confirmer l'existence, chez l'homme, de cette relation temporelle entre période sensible et plasticité cérébrale. Une autre illustration en est l'amélioration très rapide de l'acuité visuelle observée, après ablation du cristallin, chez des enfants souffrant de cataracte congénitale, opérés à l'âge de 1 semaine à 9 mois.

Ces données incitent à prendre en charge les anomalies visuelles dans la tranche d'âge où, si la restriction de l'expérience visuelle fait courir un risque majeur d'amblyopie, la physiologie du système est aisément modifiable par la restauration d'une vision adéquate.

Si les nouveau-nés présentent des imperfections de la puissance réfractive de l'œil (en particulier hypermétropie et astigmatisme), le plus grand nombre d'entre eux subissent une normalisation de la réfraction grâce à un processus physiologique qui les conduit à un état optique normal : il s'agit de l'emmétropisation, qui bénéficie de la croissance de l'œil et de la qualité de l'image rétinienne. En revanche, certains enfants conservent ou accentuent leur défaut de vision, ou en développent un autre : c'est le cas des hypermétropies excessives, ou associées à une anisométrie, au cours desquelles l'emmétropisation naturelle n'aura pas lieu. Le défaut de la puissance réfractive de l'œil peut alors s'accompagner d'une détérioration de la qualité de l'image sur la rétine qui favorise l'apparition d'une amblyopie éventuellement associée à un strabisme.

Le développement psychomoteur de l'enfant est jalonné de différentes étapes lui permettant d'accéder à une bonne gestion de l'espace : acquisition du contrôle visuel du mouvement des mains (à l'âge moyen de 4 mois), de l'opposition pouce-index (6 mois), de la station debout

(11 mois) et enfin la marche (12-14 mois). Ces capacités seront indispensables lors de l'apprentissage de la reconnaissance des formes et de la lecture, qui suppose un bon contrôle de la fixation et de la motricité oculaire. La non-reconnaissance ou la négligence d'un trouble visuel précoce peut perturber le bon enchaînement de ces acquisitions, avec pour conséquence des difficultés ultérieures dans les apprentissages scolaires.

### **Un déficit précoce de la fonction visuelle retentit sur les compétences motrices, cognitives et affectives de l'enfant**

L'enfant se construit à partir d'un dispositif sensorimoteur responsable de ses interactions avec l'environnement. Le rôle de la vision est majeur dans cette élaboration.

Les conséquences d'une anomalie visuelle sur les fonctions motrices varient selon le niveau de déficit et la qualité de l'environnement éducatif. Dans les cas de malvoyance importante, les auteurs constatent des retards de plus de 6 mois dans des acquisitions telles que la préhension, la marche et la coordination de l'œil et de la main. Ce décalage s'atténue, ou disparaît, si une prise en charge spécialisée est entreprise, à domicile ou dans le cadre d'un Centre d'action médicosociale précoce (CAMSP) pour enfants déficients visuels. L'enfant malvoyant compense son déficit en utilisant ses autres sens (audition, toucher, goût et olfaction, mais aussi sens kinesthésique<sup>2</sup>, vestibulaire, thermique, haptique<sup>3</sup>...) pour améliorer ses compétences ou en créer de nouvelles. Néanmoins, ces processus vicariants peuvent restreindre l'accès au monde des objets et perturber l'acquisition des paramètres spatiotemporels. L'interaction entre l'enfant déficient visuel et son environnement est plus difficilement instrumentée si le sujet déficient visuel n'est pas stimulé.

L'ensemble des activités cognitives peut être affecté par une déficience de la vue. Le développement cognitif se trouve plus ou moins entravé selon que le déficit survient tôt ou plus tardivement (avant ou après 3 ans). Les recherches concernant l'activité du lire/écrire montrent que les troubles de la fonction visuelle pénalisent l'entrée dans les apprentissages. L'apprenti lecteur et scripteur doit posséder un potentiel visuel indemne de troubles pour activer des processus perceptifs et cognitifs pertinents. Les pénalisations de la fonction visuelle prédisent donc des difficultés de lecture et d'écriture chez le jeune, et ce dès la maternelle. Si l'enfant malvoyant lit et écrit plus lentement et difficilement, éprouve des difficultés à intégrer globalement les images et accède parfois avec retard aux fonctions symboliques, le sujet aveugle présente un développement cognitif particulier. La pratique du Braille, appris avec des personnes compétentes, reste l'outil indispensable et privilégié pour accéder aux apprentissages et à la culture pour les aveugles. L'utilisation d'interfaces informatisées en Braille éphémère et dotées de synthèses vocales facilite l'intégration scolaire. Certaines recherches font état de pénalisations liées à la lenteur de la lecture tactile. Ce résultat est plus la conséquence d'une pédagogie mal adaptée que d'un déficit des compétences lexicales ; il manque toute-fois des recherches expérimentales rigoureuses pour évaluer objectivement l'incidence des choix pédagogiques différenciés. Le langage de l'enfant mal-voyant peut présenter des particularités abordées par les psycholinguistes : ainsi, le manque de lecture labiale et la difficulté de faire le lien entre le signifiant et le signifié entraînent l'utilisation d'un langage parfois déconnecté des paramètres sensorimoteurs. Finalement, le défaut majeur concerne l'activation du langage comme vecteur de communication et d'échanges sociaux. La prise en charge s'attache alors à pallier les perturbations et le retard dans l'émergence d'un langage efficient.

C'est dans le domaine des résonances affectives que la littérature scientifique semble la plus abondante. L'incidence du déficit visuel infléchit le statut social du sujet malvoyant ou aveugle, ainsi que son environnement, en particulier familial, et cela à des âges très précoces de son développement. Les relations primitives de l'enfant malvoyant et de sa mère ou de son père sont déstabilisées par le défaut ou le dysfonctionnement des dialogues visuels. À ce problème se superpose une inquiétude de l'entourage qui rejaillit sur l'enfant lui-même. Si une attention particulière doit être apportée au nourrisson malvoyant ou aveugle, une surprotection est susceptible de l'isoler du monde. Les actions d'intégration dans des milieux éducatifs ordinaires semblent un facteur favorable à son développement social. Les études concernant les adolescents et les adultes révèlent les perturbations psychologiques importantes (stress, dépression, retrait affectif) que peut entraîner la survenue d'un déficit tardif. Passée la phase de deuil, le sujet n'accepte jamais vraiment son handicap, mais apprend à négocier de nouveaux échanges relationnels étayés, en particulier, par de nouvelles procédures vicariantes. Un soutien psychologique peut aider la personne directement concernée ainsi que son entourage immédiat. Si le risque d'isolement reste le problème majeur dans les cas de malvoyance grave, ces symptômes appartenant au registre autistique s'atténuent, puis disparaissent après une prise en charge adaptée. L'ensemble des travaux confirme l'intérêt d'associer un accompagnement psychologique spécialisé à tous les dispositifs de prise en charge de l'enfant déficient visuel et de sa famille.

Dans les pays occidentaux, 7 % à 15 % des enfants âgés de 5 ans présenteraient une anomalie visuelle<sup>4</sup>

La connaissance de la prévalence des déficits visuels de l'enfant s'appuie sur un nombre limité de données épidémiologiques en population, portant essentiellement sur les déficits sévères. Dans les pays occidentaux, la prévalence des visions basses<sup>5</sup> est comprise entre 0,20 et 1,80 pour 1 000 (‰) enfants de 0 à 17 ans, avec des variations importantes entre les pays et les études. Par ailleurs, on estime que la prévalence de la cécité<sup>6</sup> est de l'ordre de 0,3 ‰ enfants.

En France, nous disposons de données issues d'une enquête de prévalence réalisée dans trois départements pour les générations 1976 à 1985, complétées pour les générations ultérieures par les données de deux registres de déficiences de l'enfant, en Isère et, plus récemment, en Haute-Garonne. D'après ces études, les prévalences des déficiences sévères à l'âge de 9 ans sont comparables à celles publiées pour les autres pays occidentaux : la prévalence des visions basses est estimée entre 0,60 ‰ et 0,80 ‰, et la prévalence de la cécité à 0,28 ‰.

Dans le cadre des déficits sévères, les pathologies d'origine génétique (dystrophies rétinienne) sont les plus fréquentes : elles représentent 30 % à 50 % de tous les cas de déficits visuels sévères développés durant l'enfance. En terme de prévalence, on peut considérer que 0,20 ‰ à 0,45 ‰ des enfants sont concernés. Les pathologies de la période infantojuvénile (infections, malnutrition, accidents) sont en recul dans les pays occidentaux où elles concernent de 0,03 ‰ à 0,12 ‰ enfants.

En revanche, la prévalence des déficits visuels de l'enfant d'origine péri-ou néonatale ne diminue pas, voire est en légère augmentation ces dernières années, en lien avec l'augmentation du nombre d'enfants très grands prématurés ou de très petit poids de naissance. En effet, bien que l'incidence des handicaps visuels (baisse d'acuité visuelle, diminution du champ visuel, troubles de la réfraction, strabisme...) chez les enfants survivants ait diminué au cours des dernières décennies, elle reste significativement plus élevée (multipliée par 3 à 5)

que dans la population des enfants nés à terme, et sa réduction proportionnellement moins importante que l'amélioration de la survie des enfants. Par ailleurs, la rétinopathie du prématuré, qui touche plus de 40 % des enfants de moins de 1 000 g à la naissance, contribue de manière significative à la morbidité oculaire dans cette population à risque et reste une cause de cécité importante.

Peu d'études en population générale permettent d'appréhender l'importance des troubles visuels de l'enfant, hors déficience très sévère. D'après les données publiées dans la littérature internationale, on peut cependant estimer à environ 2 % la proportion d'enfants de 2 ans concernés par un problème visuel nécessitant un traitement ou une surveillance, cette proportion pouvant atteindre 7 % à 15 % des enfants âgés de 5 ans.

### Déficits visuels du jeune enfant : synthèse des données épidémiologiques

Pays occidentaux France Nature du déficit Âge (années) Prévalence Âge (années)  
Prévalence

Déficits sévères Cécité <sup>1</sup>	0-15	0,2-0,5 ‰	9	0,3 %
Basses visions <sup>2</sup>	0-17	0,4-1,1 ‰	9	0,6-0,8 %
Amblyopies <sup>3</sup>		1-3 %		3,3 % <sup>4</sup>
Autres anomalies visuelles nécessitant traitement et surveillance <sup>5</sup>				

2 2% 2-3 9,6%<sup>6</sup>

5 7-15 % 0-5 14 %<sup>7</sup> 6 20 %<sup>8</sup>

Strabisme	5	2-3 %	3,5-4,5	2 % <sup>9</sup>
			6	4 % <sup>8</sup>
Toutes Amétropies	Âge scolaire	6-18 %	3,5-4,5	33 % <sup>9</sup>
Hypermétropie	Âge scolaire	7 %	6	9 % <sup>9</sup>
				8% <sup>8</sup>
Myopie	Âge scolaire	3-5 %	3,5-4,5	3 % <sup>9</sup>

: acuité visuelle < 0,05 ; <sup>2</sup> : acuité visuelle < 0,3 ; <sup>3</sup> : acuité visuelle = 6/9 ou différence d'acuité visuelle > 2/10<sup>e</sup>;

<sup>4</sup> : population sélectionnée ; <sup>5</sup> : amblyopies, amétropies et certains strabismes ; <sup>6</sup> : enquête du Douaisis ;

<sup>7</sup> : estimation Asnav ; <sup>8</sup> : enquête Drees ; <sup>9</sup> : enquête CPAM Paris

En France, ces estimations sont essentiellement basées sur des expériences pilotes de dépistage conduites en population scolaire ou les bilans de santé réalisés par la Protection maternelle et infantile (PMI). En règle générale, ces études ne concernent pas la totalité d'une classe d'âge sur une zone géographique. Cependant, une étude récente effectuée dans le cadre du bilan préalable à l'entrée en école primaire proposé par les services de promotion de la santé sur un échantillon représentatif de plus de 30 000 élèves a montré que environ 1 enfant sur 5 présente un trouble de la vision à l'âge de 6 ans. Les principales anomalies dépistées étaient l'hypermétropie (8 %), une acuité visuelle  $< 8/10^e$  (8 %), un strabisme (4 %) ou un trouble de la vision binoculaire (5 %).

Nous disposons par ailleurs des statistiques du centre de bilan de santé de l'enfant de Paris dont l'interprétation reste toutefois difficile dans la mesure où la population dépistée n'est pas représentative de la population générale (les enfants sont vus sur la base du volontariat des familles). Selon ces résultats, le taux global de prévalence des amétropies est de l'ordre de 33 % des enfants de 3,5-4,5 (myopies : 2,9 %, hypermétropies : 9 %, astigmatismes : 22,6 %), plus élevé que les taux publiés dans la littérature internationale (18,5 % à l'âge de 6-7 ans aux Etats-Unis, par exemple). Près de 2 % des enfants dépistés présentent un strabisme, du même ordre que les estimations publiées (1 % à 3 % à l'âge de 5 ans).

### Une acuité visuelle inférieure à 4/10<sup>e</sup> définit l'amblyopie

L'amblyopie est une diminution uni-ou bilatérale de certaines aptitudes visuelles, qui se traduit cliniquement par une acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 4/10<sup>e</sup>. Les facteurs amblyogènes les plus fréquemment mis en cause sont les amétropies et le strabisme (amblyopie fonctionnelle) et plus rarement les atteintes organiques de l'œil (amblyopie organique) liées à une rétinopathie, une cataracte ou une opacité cornéenne. La mise en évidence d'un trouble de la réfraction ou d'un désordre oculomoteur permet d'alerter sur le risque d'amblyopie. Celle-ci peut également être recherchée par la mesure de l'acuité visuelle.

L'évaluation de l'acuité visuelle est réalisable à l'aide d'examens subjectifs qui, s'ils peuvent être pratiqués par des personnels non-médecins, demandent un bon entraînement. À l'heure actuelle, le seul test dont on dispose pour évaluer le comportement visuel chez l'enfant d'âge préverbal est le test du regard préférentiel<sup>7</sup>, dont on connaît les limites en matière de dépistage : en effet, ce test peut ne pas détecter une amblyopie légère, du fait du pouvoir accommodatif de l'enfant, ni certains strabismes convergents précoces par limite du réflexe optomoteur.

Dès que l'enfant sait nommer des objets, la mesure subjective de l'acuité visuelle repose sur la reconnaissance d'éléments graphiques disposés en table. Ces tests morphoscopiques peuvent être utilisés dans le cadre d'un dépistage rapide et de masse d'une classe d'âge (en particulier pour le bilan des 4 ans). Les planches de vision stéréoscopique (en relief), qui permettent de contrôler l'existence d'une vision binoculaire, sont également susceptibles de détecter une amblyopie relative : en effet, la vision stéréoscopique est souvent absente lorsqu'il existe un déséquilibre important entre l'acuité des deux yeux. d'acuité visuelle où le test figuré se présente sous forme d'un réseau de lignes noires et blanches, verticales ou concentriques selon le test, et dont la largeur varie.

## La mesure objective de la réfraction est un élément fondamental du diagnostic de l'amblyopie

La technique de référence de la mesure de la réfraction est la skiascopie, dont le principal inconvénient est de nécessiter une cycloplégie, c'est-à-dire le blocage de l'accommodation, par administration préalable de cyclopentolate à 0,5 % ou d'atropine à une concentration variant selon l'âge. Elle requiert par ailleurs l'utilisation d'un appareillage simple, mais qui demande un très bon savoir-faire. Cette méthode consiste à observer le déplacement du reflet de la lueur pupillaire obtenu en éclairant la rétine à l'aide d'un faisceau de lumière. Le sens du déplacement permet de déterminer si le sujet est emmétrope (c'est-à-dire si son état optique est normal), et renseigne sur la nature de son éventuelle amétropie. L'examen par skiascopie permet de poser un diagnostic quantitatif du déficit, en interposant dans le trajet du faisceau incident des lentilles convergentes ou divergentes de puissance croissante, ou décroissante, jusqu'à obtention du phénomène d'ombre en masse<sup>8</sup>. Cette évaluation quantitative permet d'aboutir à la prescription du système de compensation (verres de lunettes ou lentilles) adéquat et, chez l'enfant d'âge verbal, peut être complétée par la mesure de l'acuité visuelle. On considère comme anormale une acuité visuelle inférieure à 7/10<sup>e</sup> entre 3 et 4 ans, ou une différence d'acuité visuelle supérieure ou égale à 2/10<sup>e</sup> entre les deux yeux, quel que soit l'âge.

Chez l'enfant de plus de 5 ans, la skiascopie est de plus en plus souvent remplacée, dans les consultations spécialisées, par la photoréfractométrie. Véritables « skiascopes électroniques », les réfractomètres automatiques comportent un système de mesure reposant sur le même principe que la skiascopie, un dispositif permettant de contrôler l'accommodation, un calculateur, un écran de contrôle et une imprimante. La méthode consiste à rechercher la netteté d'une image projetée sur la rétine. Les réfractomètres ont aujourd'hui un prix trop élevé pour être utilisés, de façon rentable, par un médecin généraliste ou un pédiatre ; par ailleurs, ils nécessitent aujourd'hui encore l'utilisation d'une cycloplégie préalable pour donner des mesures fiables. On peut cependant s'attendre à des progrès rapides dans ce domaine.

Les potentiels évoqués visuels corticaux ne permettent pas de mesurer l'acuité visuelle ; ils rendent compte des capacités discriminatives de la rétine et de la conduction des voies visuelles depuis les milieux transparents jusqu'aux aires corticales. Ils sont employés en complément diagnostique pour éliminer une

8. Quand l'œil de l'opérateur coïncide dans l'espace avec le *punctum remotum* (point le plus éloigné que l'œil peut voir en désaccommodant au maximum) de l'œil examiné, la pupille est entièrement éclairée. Tout déplacement du faisceau incident entraîne l'obscurcissement de l'aire pupillaire sans qu'il soit possible d'identifier la direction vers laquelle disparaît la lueur : c'est le phénomène « d'ombre en masse » ou point de neutralisation. amblyopie organique ou suivre les processus de maturation neuronale lors du traitement de l'amblyopie.

### **Le diagnostic du strabisme et des autres désordres oculomoteurs nécessite un bilan moteur, sensoriel et étiologique**

Le strabisme et les autres désordres oculomoteurs sont à l'origine de troubles sensoriels d'autant plus profonds qu'ils sont précoces, l'enfant n'ayant pas encore acquis sa vision binoculaire. Quand ils sont manifestes, les désordres oculomoteurs sont découverts par les parents, le médecin traitant ou les pédiatres. Lorsqu'ils sont peu importants, leur diagnostic

est plus difficile et habituellement posé lors d'un dépistage, ou d'un examen ophtalmologique systématique chez des enfants à risque (prématurés, enfants présentant une maladie cérébrale ou des antécédents familiaux de strabisme).

Le diagnostic d'un strabisme ou d'un déséquilibre oculomoteur comprend un bilan moteur, afin de caractériser le trouble, un bilan sensoriel, qui apprécie le retentissement sur l'acuité visuelle et la vision binoculaire, et un bilan étiologique. Le diagnostic, essentiellement clinique, fait appel à des méthodes simples, mais dont la qualité des résultats dépend de l'expérience de l'examineur. Le strabisme est principalement diagnostiqué par l'étude des reflets cornéens d'une lumière et par le test de l'écran (*cover test*). Pour étudier le reflet cornéen, l'examineur tient une lumière devant les yeux de l'enfant ; si l'enfant ne louche pas lorsqu'il fixe, les reflets cornéens de cette lumière sont positionnés, par rapport aux pupilles, de manière symétrique dans les deux yeux. Dans le test de l'écran, l'examineur analyse les mouvements des yeux de l'enfant lorsque celui-ci fixe une cible visuelle statique (objet, image, lumière), tout en cachant et découvrant un œil, puis l'autre. Si l'œil observé fait un mouvement de fixation de la cible visuelle lorsque l'autre est caché, c'est qu'il est dévié et l'enfant est porteur d'un strabisme. L'observateur recherche également un éventuel mouvement de refixation de la cible visuelle par l'œil caché, au moment où il le découvre : si tel est le cas, l'enfant présente un strabisme latent, ou hétérophorie. On peut mettre en évidence une limitation des mouvements des yeux en faisant suivre du regard une cible visuelle ou en attirant le regard de l'enfant dans les différentes parties de l'espace. Cette limitation peut être due à une anomalie des muscles de l'œil, à la paralysie d'un nerf oculomoteur ou à une lésion des centres cérébraux de commande des mouvements des yeux (paralysie de fonction). Enfin, des mouvements oculaires anormaux, involontaires, perturbant la fixation ou les mouvements oculaires normaux peuvent être observés. Le nystagmus, le plus fréquent de ces mouvements anormaux, correspond à un trouble de la statique oculaire.

Des techniques photographiques de dépistage du strabisme sont apparues ces dernières années. Ces méthodes sont toutefois coûteuses, et leur fiabilité est fortement dépendante de l'opérateur et du sujet observé. Les méthodes instrumentales d'enregistrement des mouvements des yeux (électro-oculographie, photo-oculographie, électronystagmographie et enregistrement vidéo) ou de mise en évidence d'un déséquilibre oculomoteur (tests coordimétriques) ne sont pas indispensables au diagnostic de strabisme ou de déséquilibres oculomoteurs. En revanche, elles sont utiles pour quantifier les anomalies et suivre leur évolution. Devant un strabisme, il est impératif d'évoquer soit une anomalie des milieux transparents, de la rétine ou du nerf optique (dépistage par examen à la lampe à fente et examen du fond d'œil), soit un trouble de la réfraction (hypermétropie surtout). En cas de nystagmus congénital, un électrorétinogramme est pratiqué à la recherche d'une rétinopathie. Si l'examen est normal, une cause neurologique sera envisagée : une mesure des potentiels évoqués visuels ainsi qu'un bilan neurologique et neuroradiologique sont alors effectués. Ces derniers examens sont indispensables devant un nystagmus acquis, une paralysie oculomotrice ou une paralysie de fonction.

### **Un diagnostic précoce des pathologies de la cornée et du cristallin est indispensable pour éviter la perte des capacités visuelles**

Les pathologies de la cornée et du cristallin sont à l'origine d'amblyopies profondes. La diminution de vision peut aller jusqu'à la simple perception lumineuse, avec abolition de la perception des formes. Ces pathologies nécessitent donc un diagnostic et un traitement précoce afin d'éviter une perte irréversible des capacités visuelles.

Dans les pays occidentaux où il n'existe pas d'atteinte endémique oculaire (telles que les parasitoses en Afrique), les atteintes de la cornée les plus fréquentes sont dues à des traumatismes et à des accidents domestiques. Le diagnostic est alors souvent facile à établir puisque le sujet est placé dans un contexte d'urgence. Il ne faut jamais minimiser la plainte d'un enfant à la suite d'un traumatisme ; au moindre doute, la surveillance et la consultation chez un spécialiste sont nécessaires. L'inventaire des lésions sera établi par une observation directe à l'aide d'un biomicroscope. Le traitement est en rapport avec la cause, et peut aller d'un simple collyre à la greffe de cornée. Ces atteintes devraient voir leur nombre diminuer grâce à la prévention des accidents domestiques. Il persistera toutefois des anomalies des milieux antérieurs liées à différentes pathologies congénitales.

Les atteintes s'accompagnant d'une anomalie de taille et de forme de la cornée sont rares. Les micro-et macrocornées sont diagnostiquées par une observation biomicroscopique. L'augmentation de la taille de la cornée chez un enfant de moins de six mois évoque une élévation de la pression intraoculaire (suspicion de glaucome), qui sera vérifiée par une mesure au tonomètre. Le glaucome est une hyperpression intraoculaire pouvant entraîner une destruction importante des cellules neurosensorielles de l'œil. L'essentiel des glaucomes est d'origine primitive ; cependant, il existe des hyperpressions secondaires, comme dans le cas du syndrome de Sturge-Weber-Krabbe (maladie en rapport avec un dysfonctionnement du tissu ectodermique embryonnaire associant des manifestations cutanées, oculaires et neurologiques). Lorsque cette atteinte apparaît avant six mois, elle peut s'accompagner d'une augmentation de taille du globe oculaire nommée buphtalmie. Chez l'enfant plus grand, le diagnostic sur la simple observation des yeux est plus délicat. L'entourage peut être alerté par une baisse de la vision, un larmolement. L'examen ophtalmologique permet de mettre en évidence une myopie par la mesure de la réfraction, un œdème de la cornée par un examen au biomicroscope et une augmentation de la pression intraoculaire par une mesure au tonomètre.

La cataracte est une opacification du cristallin. Elle peut être uni-ou bilatérale. Le plus souvent, elle est d'origine héréditaire, mais il existe des atteintes embryopathiques, infectieuses ou traumatiques qui peuvent s'accompagner d'une opacification cristallinienne partielle ou totale. L'entourage de l'enfant peut être alerté par la présence d'un réflexe digito-oculaire (l'enfant se frotte les yeux pour se créer des perceptions lumineuses), d'un strabisme, d'une pupille blanche ou d'un nystagmus. Toutefois, une cataracte unilatérale ou partielle peut passer inaperçue ; ainsi, les signes de mauvaise vision n'apparaissent qu'en cas d'atteinte bilatérale. Le diagnostic est effectué par un spécialiste à partir de l'observation biomicroscopique. Il sera alors proposé un traitement chirurgical dont les modalités dépendent du caractère uni-ou bilatéral. Un traitement secondaire de l'amblyopie, fréquemment coexistante même en cas de traitement précoce, devra être poursuivi durant une longue période. Les anomalies de forme du cristallin (sphérophachie) et de position (ectopie, luxation) sont rares. La luxation du cristallin est le plus souvent en rapport avec une maladie de Marfan (maladie héréditaire à transmission autosomique dominante touchant le tissu conjonctif, associée à des mutations du gène de la fibrilline et se manifestant par des atteintes squelettique, oculaire et cardiovasculaire).

**Les maladies de la rétine, qui représentent 30 % des causes de malvoyance ou de cécité de l'enfant, peuvent être diagnostiquées par des méthodes fiables**

Le handicap visuel résultant de ces affections est fonction de la localisation de la lésion sur la rétine. Les atteintes maculaires sont responsables d'une acuité visuelle altérée (amblyopie) ou d'une cécité. Les atteintes étendues de la rétine périphérique sont à l'origine de troubles du

champ visuel et de la vision crépusculaire. Les atteintes localisées de la rétine périphérique ne sont habituellement pas symptomatiques.

Il importe de diagnostiquer très précocement une maladie rétinienne, car un traitement doit rapidement être mis en œuvre dans les maladies de la rétine mettant en jeu le pronostic vital (rétinoblastome) ou risquant d'évoluer vers la cécité (rétinopathie du prématuré, maladie rétinienne infectieuse). Concernant le rétinoblastome, une pupille blanche (leucocorie) et un strabisme sont les deux principales circonstances de sa découverte. En cas d'antécédents familiaux, la prévention est fondée sur la surveillance régulière du fond d'œil des sujets dont les parents ont été atteints d'un rétinoblastome, surtout s'il était bilatéral.

Les circonstances de diagnostic diffèrent selon qu'il s'agit d'une rétinopathie unilatérale ou d'une rétinopathie bilatérale. L'atteinte rétinienne d'un seul œil peut être diagnostiquée à l'examen du fond d'œil chez un enfant qui consulte pour un strabisme, une anomalie du reflet pupillaire ou une baisse d'acuité visuelle. Quand la rétinopathie est bilatérale, le diagnostic est évoqué devant des signes cliniques visuels ou lors d'un examen ophtalmologique systématique. Les signes d'appel cliniques se manifestent alors sous forme d'un comportement visuel de cécité ou d'un nystagmus chez le nourrisson, et d'une acuité visuelle basse ou d'une mauvaise vision crépusculaire chez l'enfant d'âge verbal. Les principales circonstances devant lesquelles on demandera systématiquement un bilan ophtalmologique chez l'enfant sont les maladies générales pouvant toucher la rétine, les antécédents familiaux de dystrophie rétinienne ou de rétinoblastome, la surdité profonde congénitale et la prise de traitements médicamenteux toxiques pour la rétine.

Les deux méthodes principales permettant de diagnostiquer précocement une maladie de la rétine sont l'examen du fond d'œil et l'électrorétinogramme. L'examen du fond d'œil permet de voir des lésions rétiniennes maculaires ou périphériques. L'électrorétinogramme, quant à lui, enregistre la réponse de la rétine à une stimulation lumineuse afin d'évaluer son fonctionnement. L'examen du fond d'œil des enfants atteints de maladie rétinienne héréditaire est souvent normal, ou très discrètement altéré ; il importe de systématiquement pratiquer un électrorétinogramme, à la recherche d'une rétinopathie, chez les enfants ayant un comportement de cécité, un nystagmus ou une acuité visuelle basse non explicable par l'examen ophtalmologique clinique. L'électrorétinogramme peut également être utile en cas de trouble des milieux transparents (cataracte) pour mettre en évidence des lésions rétiniennes associées.

D'autres examens peuvent aider au diagnostic de rétinopathie, mais ne sont pas d'une fiabilité satisfaisante quand ils sont réalisés chez l'enfant de moins de 7 ans. L'examen du champ visuel est surtout utile chez le grand enfant pour apprécier le retentissement fonctionnel de la rétinopathie et fixer le niveau du handicap visuel. C'est par ailleurs le seul examen permettant de diagnostiquer une atteinte rétinienne au vigabatrin (médicament antiépileptique). L'électro-oculogramme sensoriel permet d'analyser l'état fonctionnel de la jonction entre l'épithélium pigmentaire de la rétine et l'article externe des photorécepteurs. L'angiographie fluoresceïnique consiste, quant à elle, à photographier le fond d'œil après injection d'un colorant ; cet examen est rarement réalisé chez le petit enfant, mais est particulièrement intéressant chez le grand enfant, dans le cas des maculopathies débutantes avec anomalie mineure, peu évocatrice au fond d'œil et à l'électrorétinogramme.

Une enquête génétique est indispensable devant toute rétinopathie bilatérale (sauf si une étiologie infectieuse ou traumatique est évidente), l'origine héréditaire étant l'une des

principales causes de rétinopathie. Ces examens comprennent une étude de l'arbre généalogique et un examen clinique à la recherche de signes associés à la rétinopathie. Par ailleurs, un bilan ophtalmologique est réalisé chez divers membres de la famille, en accordant un intérêt particulier aux mères de garçons atteints qui, si elles ne présentent que des signes mineurs de la maladie, peuvent toutefois la transmettre. Les bilans biologiques (sérologies, bilan de maladie métabolique) et les examens neuroradiologiques spécifiques sont demandés au cas par cas pour rechercher une maladie générale responsable de rétinopathie, ou pour rechercher des lésions associées.

L'identification précoce d'une rétinopathie, outre son intérêt dans la mise en place sans tarder d'une thérapeutique, permet également d'avoir une idée du pronostic visuel et de proposer une éducation et une scolarité adaptée. Par ailleurs, en cas de rétinopathie héréditaire, les parents sont informés du risque, pour leurs enfants à venir, d'être atteints de la même affection (un diagnostic anténatal pourra être proposé dans certains cas).

### **Amblyopie et incapacité attentionnelle caractérisent les atteintes visuelles d'origine centrale**

Certaines atteintes neurologiques centrales peuvent concerner les voies ou les aires visuelles. Elles sont isolées ou entrent dans un cadre plus large, avec une atteinte d'autres systèmes (oculaire, cardiaque, rénal...). Les parents sont alertés par un manque d'intérêt visuel du nourrisson, une absence de poursuite oculaire ou un comportement visuel instable. Le spécialiste fera le diagnostic d'atteinte cérébrale sur l'existence d'une amblyopie, avec absence de nystagmus ou présence d'un nystagmus aléatoire et anomalies de la stratégie visuelle, en particulier des vergences. Lorsque l'atteinte est uniquement cérébrale, l'examen des globes oculaires est normal, ce qui rend le diagnostic d'autant plus difficile.

L'interrogatoire de l'entourage est alors nécessaire pour tenter de trouver l'origine de cette atteinte : il portera aussi bien sur les antécédents familiaux et l'histoire de la grossesse que sur la recherche de prise de toxique ou l'existence d'une infection chez la mère en période de gestation, ou chez l'enfant après la naissance. Les acteurs de santé seront attentifs à des signes traumatiques pouvant évoquer l'existence d'une maltraitance. Un examen neurologique complet pourra mettre en évidence des atteintes centrales d'autres aires corticales. L'imagerie cérébrale, les enregistrements électrophysiologiques ainsi que les examens métaboliques permettront de confirmer et d'orienter le diagnostic. Si l'ensemble des examens ne met pas en évidence d'atteinte centrale, l'existence d'un problème psychologique pourra alors être envisagée. En effet, la somatisation sur la vision se rencontre parfois chez les enfants en début de scolarité.

Le retard de maturation avant 6 mois est une entité particulière. Il s'agit d'un enfant dont le développement et les âges critiques sont plus longs que ceux des enfants normaux. On pourra parler de retard de maturation uniquement dans le cas d'un bilan neurologique n'évoquant pas de cause précise, et surtout s'il existe une amélioration des réponses électrophysiologiques au cours du temps.

Dans tous les cas, la prise en charge est complexe et implique plusieurs groupes d'acteurs de la santé, médicaux, paramédicaux et sociaux. Le devenir visuel est très variable, fonction de la pathologie diagnostiquée.

### **Certains symptômes oculaires nécessitent un diagnostic en urgence**

Les principales circonstances devant lesquelles il est impératif d'adresser un nourrisson ou un jeune enfant à une consultation d'ophtalmologie sont la présence d'un aspect blanchâtre de la pupille (leucocorie), d'un strabisme, d'un larmoiement, d'une photophobie ou d'un œil rouge. Désordres oculomoteurs et traumatismes oculaires constituent également des urgences qu'il convient de prendre en charge le plus précocement possible.

Normalement, les reflets pupillaires doivent être identiques dans les deux yeux. La leucocorie est un signe de pathologie oculaire grave ; parfois associée à un strabisme ou à un œil rouge, une pupille blanche doit d'abord faire penser au rétinoblastome, qui constitue une urgence extrême en ophtalmologie pédiatrique puisqu'il engage le pronostic visuel et vital de l'enfant. Cataracte, persistance d'une hyperplasie du vitré primitif et opacité cornéenne se présentent avec un reflet leucocorique que les parents ou l'entourage peuvent déceler très tôt ; toutes ces situations doivent être diagnostiquées et traitées précocement afin d'éviter l'axe visuel.

Devant un strabisme d'apparition récente, il est impératif d'éliminer une cause organique : anomalie des milieux transparents (cataracte), anomalie rétinienne (rétinoblastome, dystrophie rétinienne), anomalie du nerf optique, hypoxie néonatale, tumeur cérébrale.

La présence d'un larmoiement chez un nourrisson peut représenter, selon les signes associés, une urgence ophtalmologique. Ainsi, le glaucome congénital, évoqué devant la présence d'un larmoiement associé à une photophobie et à l'existence d'une augmentation de taille du globe oculaire (buphtalmie) et de la cornée (mégalo cornée), est une urgence puisque l'hyperpression intraoculaire peut entraîner une destruction importante des cellules neurosensorielles de l'œil, et de ce fait aboutir à la cécité. L'aspect de « beaux grands yeux » conféré par la buphtalmie est un signal d'alarme, particulièrement si les deux yeux n'ont pas la même taille.

Une photophobie chez un enfant peut révéler l'existence d'un glaucome congénital ou d'une kératite. La présence d'un œil rouge chez un enfant peut quant à elle être en rapport avec la présence d'un rétinoblastome, d'où l'importance d'examiner la pupille et le fond d'œil en présence de tout œil rouge.

En cas de nystagmus acquis, un bilan neurologique, et en particulier neuroradiologique, s'impose d'emblée, afin de rechercher une éventuelle tumeur cérébrale.

### **Principaux symptômes nécessitant en urgence une consultation ophtalmologique**

Symptôme	Cause	Signe parfois associé
Leucocorie	Rétinoblastome	
	Cataracte congénitale	
	Vitré primaire	
	hyperplasique persistant	
Strabisme d'apparition récente	Opacité cornéenne congénitale	
	Rétinoblastome	
Larmoiement		

Photophobie  
Œil rouge  
Nystagmus acquis

Cataracte  
Dystrophie rétinienne  
Hypoxie néonatale  
Tumeur cérébrale

Atteinte de la voie lacrymale  
Glaucome congénital

Glaucome congénital  
Kératite

Rétinoblastome  
Inflammation de l'œil et de ses annexes

Tumeur cérébrale

Strabisme

Leucocorie

Photophobie, buphtalmie, mégalocornée

Leucocorie

Différents traumatismes peuvent être responsables d'atteintes oculaires qui nécessitent une consultation et un traitement ophtalmologique en urgence. Ce sont particulièrement les accidents domestiques : projection de produits acides ou basiques (eau de javel, soude caustique), de liquides chauds, les morsures d'animaux domestiques, les accidents de la circulation et les accidents au cours de jeux (bâtons, instruments piquants, fléchettes, épées et enfin balles, dont il faut rappeler que plus elles sont petites, plus elles peuvent aller s'insérer au niveau de l'orbite). La présence d'hémorragies à l'examen du fond d'œil chez un enfant victime d'un traumatisme crânien dans des circonstances mal élucidées doit faire évoquer des sévices à enfant, et particulièrement le syndrome des bébés secoués.

### **L'identification de différents gènes rend aujourd'hui possible le diagnostic prénatal de certaines pathologies visuelles héréditaires**

La recherche dans le domaine des affections de la vue d'origine génétique trouve sa justification dans l'augmentation de la fréquence relative de ces troubles, à mesure que diminuent les causes infectieuses et accidentelles de maladies ophtalmologiques dans les pays bénéficiant d'une bonne infrastructure sanitaire.

L'identification des gènes responsables des désordres visuels héréditaires, sou-vent graves et parfois inaccessibles à toute ressource thérapeutique, a d'ores et déjà permis de mettre en place des consultations de conseil génétique (avec reconnaissance des femmes conductrices) et, éventuellement, de proposer un diagnostic prénatal aux couples qui, éprouvés par la

naissance d'un enfant gravement malvoyant, souhaitent donner naissance à des enfants exempts de la maladie. Un des principaux défis de la génétique ophtalmologique reste également de parvenir à mieux comprendre les mécanismes de survenue de ces maladies, afin d'élaborer des protocoles thérapeutiques adaptés aux processus physiopathologiques altérés.

### **Affections visuelles héréditaires graves avec accès au diagnostic prénatal**

Diagnostic	Transmission	Gène causal/localisation chromosomique
Glaucome congénital primaire	Récessive autosomique	CYP11B1/[2p21] (2 cas sur 3)
Dysplasie rétinienne totale (maladie de Norrie)	Récessive liée à l'X	NDP/[Xp11]

Rétinopathies pigmentaires liées à l'X Récessive liée à l'X RP2/[Xp11] RPGR/[Xp21]

Dystrophie maculaire infantile

Récessive autosomique ABCR/[1p22] (maladie de Stargardt)

Amaurose congénitale de Leber Récessive autosomique RetGC1/[17p13] RPE65/[1p31] CRX/[19q13] AIPL1/[17p13] RPGRIP1/[14q11] CRB1/[1q31]

Atrophie optique Dominante autosomique OPA1/[3q28]

Ces progrès concernent toutes les atteintes de l'œil, qu'il s'agisse des anomalies de la chambre antérieure de l'œil (dystrophies cornéennes, aniridie et glaucomes congénitaux), des dysplasies et dystrophies rétiniennes pour lesquelles les travaux de génétique récents ont mis en évidence une hétérogénéité génétique majeure, allant bien au-delà des prévisions les plus pessimistes qui avaient été faites, ou encore des neuropathies optiques dans lesquelles l'implication du fonctionnement mitochondrial apparaît prépondérante.

En corollaire de ces progrès, il est devenu impératif d'obtenir, pour les enfants atteints de pathologies génétiquement déterminées, un diagnostic clinique exact, le plus spécifique possible. Il n'est plus admissible de se contenter d'un diagnostic approximatif ou du nom générique d'une famille de maladies : par exemple, le terme de « dégénérescence tapéto-rétinienne » a été utilisé tel quel pour des milliers de dossiers ophtalmologiques, alors qu'il recouvre plusieurs dizaines de diagnostics spécifiques.

Les progrès considérables réalisés au cours des deux dernières décennies en matière d'identification des gènes responsables de malvoyances héréditaires ont donné un regain d'intérêt à de nombreuses pathologies « oubliées » des ophtalmologistes avant les années soixante-dix. Parler avec précision et honnêteté des progrès des connaissances aide à mobiliser les patients et leurs familles et à les réinvestir dans leur confiance aux équipes soignantes. L'information scientifique constitue de ce point de vue une nouvelle forme de

prise en charge : une bonne information et la sensibilisation des patients aux progrès de la recherche leur permettent d'attendre plus patiemment les progrès thérapeutiques considérables que l'on commence à entrevoir. Il faut noter la toute récente réussite de restauration de la fonction visuelle chez un modèle sauvage de chien aveugle par dystrophie rétinienne précoce et sévère, résultant de l'altération du gène RPE65, responsable, chez l'homme, de l'amaurose congénitale de Leber. Un essai de thérapie génique par injection dans l'espace sous-rétinien d'un adénovirus inactivé contenant le gène RPE65 et l'information génétique (promoteur) permettant de diriger le virus vers sa cellule cible a permis d'observer une réponse électrorétinographique chez l'animal traité, ainsi qu'un comportement de l'animal suggérant la restauration de la vue de l'œil traité, comparativement à l'œil non traité. Ces expériences suscitent évidemment un formidable espoir chez les patients et leurs familles. Il faut cependant rester prudent et persévérant : de nombreux travaux et plusieurs années d'efforts sont encore indispensables avant les premiers essais chez l'homme. À ces efforts de thérapie génique doivent être associés les projets de greffe de photorécepteurs et les nouvelles approches pharmacologiques qui constitueront un arsenal thérapeutique nouveau des maladies génétiquement déterminées, et représenteront une nouvelle étape fondamentale dans l'histoire de la médecine et probablement un des grands enjeux médicaux du XXI<sup>e</sup> siècle.

## Le traitement précoce des troubles de la réfraction tient compte des caractéristiques optiques et morphologiques particulières de l'enfant

La correction optique précoce (dès la première année) d'un trouble de la réfraction permet d'en limiter les conséquences néfastes, à savoir l'amblyopie et le strabisme. L'équipement des enfants doit tenir compte des données optiques et morphologiques particulières de l'enfant, ainsi que de son comportement, notamment à travers l'acceptation de l'équipement en lunettes ou lentilles de contact. Les yeux d'un enfant atteignent seulement vers l'âge de 5 ans la forme et la structure d'un œil adulte. La morphologie de l'enfant n'est pas homothétique à celle de l'adulte. Ainsi, la proportion entre la tête et le corps, qui est de 20 % chez le nourrisson, passe à 10 % chez l'adulte. Les lunettes pour enfant ne sont donc pas des modèles réduits de celles pour adulte.

Les lunettes pour enfants amétropes, strabiques ou amblyopes demandent un soin particulier de centrage des verres. Ce n'est pas parce que le strabisme ou l'amblyopie sont avérés que cette caractéristique optique doit être négligée. Les fabricants de verres, généralement, ne développent pas de verres ayant des caractéristiques particulières. Des verres d'usage courant tels les verres organiques peuvent être dédiés aux enfants. Parmi eux, l'utilisation de matière polymère comme le polycarbonate revêtu d'un vernis antirayure est recommandée. C'est aujourd'hui le meilleur compromis entre indice, résistance au choc et résistance à la rayure. Mais pour limiter l'épaisseur des verres forte-ment convexes, il est indispensable de choisir des calibres de petit diamètre.

L'axe optique doit être inférieur pour le nourrisson qui regarde beaucoup vers le bas, et au centre du calibre pour l'enfant âgé de 4 à 5 ans, qui regarde plus vers le haut. L'épiderme de l'enfant étant fragile, le contact de la lunette avec le nez et les oreilles doit être précis et la forme des montures bien adaptée. L'utilisation de revêtements silicone, confortables et préservant la peau, est tout à fait appropriée.

L'acceptation d'une correction optique par un enfant est, évidemment, fonction de l'âge et de la coopération des parents. Le dépassement de la phase de rejet conduit à la surprise, pour le jeune enfant et indirectement pour ses parents, de la découverte d'une vision de meilleure

qualité. L'habituatation est rapide, et le comportement de l'enfant vis-à-vis de l'extérieur s'améliore avec cette nouvelle perception du monde. L'équipement des enfants malvoyants, âgés de 4 ou 5 ans, est différent : ils doivent accepter leur nouvelle perception visuelle, qu'ils avaient jusqu'ici négligée en utilisant une autre approche sensorielle.

La forte myopie du bébé et l'anisométrie importante constituent les indications de choix des lentilles de contact. Les lentilles semi-rigides sont indiquées, l'effet d'aplatissement de la cornée par ces lentilles participant à la correction.

Avant l'âge de 6 ans, la prise en charge des verres, montures et fournitures diverses est assurée sans limitation annuelle d'attribution. Entre 6 et 16 ans, cette prise en charge est assurée dans la limite d'une attribution par an. La prise en charge des lentilles est assurée sur la base d'un forfait annuel par œil appareillé en cas d'astigmatisme irrégulier (déformation irrégulière de la cor-née qui ne peut pas être corrigée par des verres de lunettes), de myopie supérieure ou égale à 8 dioptries ou d'une anisométrie supérieure à 3 dioptries non corrigable par des lunettes.

À l'heure actuelle, les indications de la chirurgie réfractive chez l'enfant sont exceptionnelles : amétropies fortes unilatérales avec échec ou intolérance au port de lentilles de contact, amblyopie avec anisométrie. Dans ce dernier cas, une photokératectomie par laser (*laser in situ keratomileusis*) ou la mise en place d'un implant intraoculaire devant un cristallin clair ont permis d'obtenir un gain d'acuité visuelle et une diminution de l'anisométrie. Cette chirurgie n'empêche pas les changements réfractifs au cours de l'enfance et de l'adolescence. Globalement, les résultats publiés sur la chirurgie réfractive chez l'enfant sont donc tout à fait satisfaisants et prometteurs ; l'évolution à long terme de ces cas opérés doit toutefois être suivie. Bien entendu, le nourrisson n'est pas concerné par ce type de chirurgie du fait du développement anatomique et de l'évolution naturelle de la réfraction.

### **L'occlusion de l'œil normal est le traitement de choix de l'amblyopie**

L'occlusion consiste à masquer le bon œil pour améliorer l'acuité visuelle de l'œil « paresseux ». Ils'agit du traitement d'attaque de référence, dont les facteurs d'échec sont la profondeur de l'amblyopie, la fixation excentrique, l'anisométrie, le traitement à un âge avancé et la non-adhésion au traite-ment. On considère comme un succès thérapeutique l'obtention de 5/10<sup>e</sup> à la fin du traitement par l'occlusion (traitement d'attaque), relayée par un traite-ment d'entretien (occlusion intermittente, pénalisation, filtres Ryser...).

La pénalisation (altération et non plus occlusion de la vision) du bon œil n'est pas utilisée en première intention dans le traitement d'une amblyopie profonde. La pénalisation optique est utile en relais du traitement par occlusion, dans le traitement d'une amblyopie peu profonde, ainsi que dans la prophylaxie de la récurrence. L'usage de l'atropine (pénalisation pharmacologique) n'est pas le traitement habituel de l'amblyopie, et n'est pratiqué que dans les cas rebelles, en deuxième intention. Il s'agit en effet d'un traitement d'exception, non dénué d'effets secondaires.

L'obscurcissement du secteur nasal de chaque œil par des lunettes à secteurs est réservé aux ésotropies (strabismes convergents) précoces, où il favorisera l'alternance et une meilleure récupération de l'abduction bilatérale, à condition d'entraîner cette motilité. Les verres progressifs ou à double foyer peuvent être prescrits dans les strabismes incomitants<sup>9</sup> loin/près. Les filtres Ryser précalibrés représentent un traitement d'entretien de l'amblyopie et de

prophylaxie de sa récurrence. Les prismes représentent une prévention de l'amblyopie et non un traitement. Ils sont utilisés, en vue de retrouver l'exercice de la binocularité, dans les paralysies oculomotrices, les décompensations des strabismes latents en strabismes manifestes, les strabismes normosensoriels tardifs et certains nystagmus. Enfin, la toxine botulique peut être utilisée dans l'amblyopie motrice, au cours de laquelle le blocage en adduction interdit toute fixation ; chez l'enfant, ce traitement nécessite le recours à une anesthésie générale et ne dispense en rien du recours ultérieur à l'acte chirurgical.

### **La chirurgie du strabisme tend à établir la rectitude des axes visuels pour favoriser la coopération bi-oculaire**

Face à un strabisme, il convient de rechercher une amétropie ou une cause organique par une mesure de la réfraction sous cycloplégie et un examen du fond d'œil, de prescrire une correction optique totale, de traiter une amblyopie si nécessaire et de lutter contre toute dominance oculaire en empêchant le plus possible la vision simultanée. Les montures et les verres doivent pouvoir recevoir les corrections par secteurs ou filtres Ryser. L'utilisation de verres prismatiques demande une prescription spéciale ou l'utilisation de *press on*. Certains strabismes bénéficient d'une prise en charge par des verres multifocaux, bifocaux ou progressifs.

Le traitement chirurgical du strabisme persistant après la correction optique totale pourra alors être envisagé, à un âge variant selon les auteurs. La chirurgie a pour but de s'approcher le plus possible de la rectitude visuelle et d'assurer une coordination bi-oculaire par une meilleure fusion motrice. Est considéré comme critère d'un bon alignement des axes visuels un angle résiduel (entre les deux axes) post-opératoire inférieur ou égal à 8 dioptries prismatiques<sup>10</sup> en horizontal (environ 4°) et 4 en vertical (environ 2°). Le résultat sensoriel du traitement chirurgical est une expansion du champ binoculaire, une optimisation de l'acuité visuelle, une fusion sensorielle, mais pas toujours une stéréoscopie, et enfin une vision simple. Plus l'alignement des deux yeux a été obtenu tôt (vers 2 ans), meilleure est la coopération bioculaire. Il n'y a en revanche aucun avantage démontré à pratiquer une chirurgie précoce avant l'âge de 12 mois.

Le type d'intervention chirurgicale, qui chez l'enfant se fera systématiquement sous anesthésie générale, est fonction de l'examen clinique, de la position des yeux sous anesthésie et du test d'élongation musculaire. Les interventions chirurgicales sont uni-ou bilatérales, et consistent à affaiblir ou renforcer les muscles en touchant des muscles opposés ou identiques. La chirurgie peut concerner les différents types de muscles, nécessitant parfois plusieurs temps opératoires. Le traitement postopératoire consiste en une instillation de col-lyre antibiotique et corticoïde. La chirurgie n'a pas pour but de rendre inutile la correction optique qui devra toujours être portée après l'intervention. De même, la lutte contre la dominance oculaire sera poursuivie.

La toxine botulique peut être l'alternative à la chirurgie en première intention, mais sera la plupart du temps complétée par un traitement chirurgical.

Le nystagmus est un trouble de la statique oculaire entraînant une instabilité des yeux. Un examen clinique préalable à toute intervention permet de déterminer le type du nystagmus, en association avec un bilan réfractif et un examen du fond d'œil (afin d'éliminer une pathologie organique, prescrire une correction optique totale et traiter une éventuelle amblyopie), des essais prismatiques (à la recherche de phénomènes de compensation) et parfois des

explorations électrophysiologiques. L'objectif de la prise en charge chirurgicale est de stabiliser ou réduire l'instabilité des yeux, de déplacer la zone de stabilité relative vers la région centrale du regard (regard droit devant), d'éliminer un torticolis et de redresser si nécessaire les axes visuels (en cas de strabisme associé). Elle recourt pour ce faire à trois types d'intervention chirurgicale : le déplacement conjugué des yeux, la mise en divergence artificielle et les traitements classiques d'immobilisation des yeux.

### **La chirurgie de la cataracte et du glaucome a pour objectifs de (ré)instaurer la transparence des milieux et améliorer leurs propriétés réfractives**

L'intégrité des structures transparentes (cornée, cristallin, vitré) est indispensable pour la perception de l'information lumineuse par la rétine. Le traitement des opacités cristalliniennes et cornéennes cherche donc à restituer une vision qui s'était déjà développée ou à permettre le développement de la vision. Il doit être précoce, dès le diagnostic posé, et notamment au cours des deux premières années de vie, période cruciale du développement visuel. Le traitement est le plus souvent chirurgical dans un premier temps (levée de l'obstacle) avec un suivi médical long et soutenu dans un deuxième temps (traitement de l'amblyopie et rééducation sensorielle). Une évaluation préopératoire précise est nécessaire dans tous les cas. L'évaluation comporte l'analyse des antécédents, des données cliniques et des résultats paracliniques. La décision chirurgicale dépendra du niveau de l'acuité visuelle et de l'importance de l'obstacle sur l'axe visuel. Le pronostic est quant à lui fonction du degré de l'amblyopie préexistante, de l'âge de la prise en charge, du retard au diagnostic, de l'adhésion au traitement et de l'existence d'anomalies associées.

Les anomalies du cristallin se partagent en anomalie de transparence (cataracte, souvent associée à une hyperplasie du vitré primitif), de position (luxation), et de forme (lenticône antérieur ou postérieur, sphérophachie). Concernant la cataracte et le lenticône, la technique chirurgicale est actuellement bien codifiée, avec notamment la mise en place d'un implant intraoculaire entre les deux feuillets de la capsule du cristallin. L'implantation d'un cristal-lin artificiel peut être réalisée au cours du premier temps chirurgical (après extraction du cristallin opacifié) ou dans un second temps. L'existence d'anomalies oculaires, telle une hyperplasie du vitré primitif, peut rendre l'implantation difficile. La mise en place d'un implant intraoculaire chez l'enfant est largement répandue, mais certains éléments de décision d'implantation sont encore discutés : âge à l'implantation, type et puissance de l'implant intraoculaire, implantation bilatérale ou non. L'implantation intraoculaire est réalisée le plus souvent dès l'âge de 10-12 mois lors du premier temps chirurgical, et parfois proposée dès les premiers mois de vie ; l'implantation de première intention est particulièrement indiquée en cas de cataracte unilatérale. Les implants en polyméthylméthacrylate sont le plus souvent utilisés. La puissance de l'implant intraoculaire dépend de la kératométrie (mesure du rayon de courbure) de l'œil, mais surtout de sa longueur axiale, qui varie considérablement au cours des deux premières années (90 % de la croissance de l'œil s'effectue au cours de cette période), l'objectif étant d'obtenir l'emmétropisation vers l'âge de deux ans. L'implantation bilatérale est dans la plupart des cas proposée seulement lors d'un deuxième temps chirurgical, vers l'âge de trois ans, même si elle est parfois réalisée de façon plus précoce.

Le suivi postopératoire de l'implantation intraoculaire comporte la surveillance des réactions inflammatoires, l'adaptation de la correction optique (verres correcteurs ou lentilles précornéennes) et le traitement de l'amblyopie. Dans l'amblyopie de privation par cataracte unilatérale, la récupération est toujours plus difficile. Pour développer l'apprentissage de la vision de l'œil opéré, le traitement doit être énergique et poursuivi durant plusieurs années : il

peut ainsi être nécessaire de recourir à l'occlusion du bon œil pendant les trois quarts du temps d'éveil.

En cas de sphérophtalmie ou de luxation, l'atteinte est souvent bilatérale. La technique chirurgicale consiste en l'ablation du cristallin par aspiration, ou en broutage du cristallin. La situation du sac capsulaire ne permet pas la mise en place d'un implant intraoculaire de façon stable. Une implantation intraoculaire avec fixation sclérale est parfois réalisée. Si le suivi postopératoire est identique à celui de la cataracte, le pronostic visuel en est meilleur.

Les anomalies de la cornée correspondent à des anomalies de transparence (sclérocornée, opacités cornéennes, glaucome congénital), de forme (kératocône, astigmatisme) ou de taille (mégalo-cornée, micro-cornée). Pour la sclérocornée et les opacités cornéennes, le traitement chirurgical consiste en une greffe de cornée (kératoplastie transfixiante). L'existence d'une micro-cornée nécessite la mise en place d'une prothèse adaptée. Le kératocône est rarement opéré dans les premières années de la vie. Le traitement en est médical, par correction optique ou lentille précornéenne. Concernant les ulcérations infectieuses de la cornée, une atteinte herpétique au cours d'une primo-infection nécessite un traitement médical par antiviral spécifique local.

Le glaucome congénital résulte d'une dysgénésie de l'angle iridocornéen, qui entraîne une hypertension oculaire importante, un œdème avec perte de transparence de la cornée et une buphtalmie. L'objectif du traitement chirurgical est de corriger l'hyperpression, dont le risque est la cécité. Différentes techniques de drainage peuvent être utilisées, plusieurs interventions étant parfois nécessaires. Le suivi postopératoire comporte la surveillance à vie de la tension oculaire et l'adaptation de la correction optique.

Les anomalies du vitré correspondent également à des anomalies de transparence : hyperplasie du vitré primitif (voir cataracte), hémorragie intravitréenne (maladie hématologique, rétinoblastome, néovascularisation rétinienne, maltraitance...). Le diagnostic de rétinoblastome doit toujours être éliminé. L'hémorragie intravitréenne est une atteinte rare chez le jeune enfant ; une vitrectomie chirurgicale devient nécessaire lorsque l'hémorragie ne se résorbe pas.

### **Les populations à risque de complications oculaires fréquentes et graves doivent faire l'objet d'un suivi attentif**

Différentes situations pathologiques exposent l'enfant à un risque élevé d'anomalies visuelles parfois sévères. Les données de la littérature soulignent l'importance d'évaluer, dans certains cas dès la naissance, la fonction visuelle des enfants appartenant à ce type de populations, puis de la suivre régulièrement afin de détecter le plus précocement possible des anomalies de la fonction visuelle susceptibles d'affecter leur développement. Un diagnostic rapide de l'atteinte de l'œil et un traitement précoce sont en effet la clef d'une préservation visuelle.

Plus la prématurité est grande, plus le risque d'atteinte et de complications oculaires est important. La rétinopathie du prématuré est responsable de malvoyance par augmentation de la fréquence du strabisme et des troubles de la réfraction, mais également de cécité dans ses formes très évoluées. L'existence d'une rétinopathie peut, dès la naissance, être recherchée en pratiquant un examen du fond d'œil à l'aide d'un ophtalmoscope.

### **Situations à risque visuel**

## Situations à risque Pathologies ou complications oculaires

Prématurité, petits poids de naissance

Infections *in utero* ou néonatales Toxoplasmose CMV, VIH, herpès, varicelle Rubéole

Exposition *in utero* à des toxiques Tabac Cocaïne Alcool

Anomalies chromosomiques

Trisomie 21, X fragile Craniosténose<sup>1</sup> Antécédents familiaux de rétinoblastome  
Phacomatoses<sup>2</sup> Arthrite chronique juvénile

Traitements médicamenteux Antituberculeux Antipaludéens de synthèse Corticothérapie  
Antimitotiques Vigabatrin (antiépileptique)

Rétinopathie du prématuré, malvoyance, cécité,  
troubles de la réfraction

Choriorétinite, uvéite  
Choriorétinite active ou cicatrices de choriorétinite  
Cataracte, microphthalmie, rétinopathie

Amblyopie  
Amblyopie  
Hypoplasie du nerf optique, cataracte, amblyopie

Strabisme, amétropies, cataracte  
Amblyopie  
Rétinoblastome  
Glaucome, amblyopie profonde

strabisme,

Uvéite, glaucome, cataracte, œdème maculaire, décollement de  
rétine, amblyopie, cécité

Neuropathie optique  
Troubles de l'accommodation, rétinopathie  
Cataracte, glaucome  
Neuropathie optique  
Rétinopathie

<sup>1</sup> : arrêtdedéveloppement du crâne ; <sup>2</sup> : pathologies où sont retrouvés des kystes ou des petites tumeurs en différents points du corps, en particulier au niveau du système nerveux

La grande forme de toxoplasmose congénitale avec hydrocéphalie majeure, responsable d'atteinte cérébrale sévère et d'atrophie du nerf optique, représentait l'aspect le plus typique des infections *in utero* ; cette forme n'existe pratiquement plus depuis la mise en place du diagnostic anténatal, qui recherche les formes précoces de la maladie et permet une

intervention sous forme d'un traitement ou d'une interruption thérapeutique de grossesse. D'autres infections *in utero* peuvent être responsables d'atteinte oculaire, qu'il s'agisse du cytomégalovirus (CMV), des virus de l'immunodéficience humaine (VIH), de l'herpès, de la varicelle ou de la rubéole (on note toutefois un net recul des rubéoles congénitales lié à la vaccination). L'exposition à des toxiques (tabac, alcool, cocaïne) *in utero* peut être responsable d'un taux plus important d'amblyopie.

Nombre d'anomalies chromosomiques, telles que la trisomie 21 ou le syndrome du X fragile, sont responsables de strabisme, de troubles de la réfraction ou d'anomalies organiques oculaires. Les craniosténoses entraînent un arrêt du développement et des déformations du crâne s'accompagnant d'un risque élevé de troubles de la vision, lié à une amblyopie et parfois à une atteinte du nerf optique.

Le rétinoblastome constitue une situation à risque particulière puisqu'il engage le pronostic vital de l'enfant. Il importe donc de pouvoir le dépister le plus précocement possible pour en assurer d'urgence la prise en charge et le traitement. En cas d'antécédents familiaux, la prévention est fondée sur la surveillance régulière du fond d'œil des sujets dont les parents ont été atteints d'un rétinoblastome, surtout s'il était bilatéral.

Le glaucome congénital doit être dépisté et traité précocement avant l'installation de complications irréversibles. Il est systématiquement recherché dans le cadre des phacomatoses, comme dans la maladie de Sturge Weber Krabbe où il existe un angiome facial homolatéral au glaucome qui peut apparaître dès la naissance. Un des éléments du diagnostic et de la surveillance est la mesure de la tension oculaire.

Les causes d'uvéïte sont essentiellement l'uvéïte rhumatismale, la sarcoïdose, la maladie de Behcet, le syndrome de Vogt-Koyanagii-Harada, l'ophtalmie sympathique et certaines maladies infectieuses, virales ou parasitaires.

Plusieurs médicaments ayant des indications souvent indispensables sont à l'origine de complications oculaires. On peut citer en particulier certains antibiotiques antituberculeux (Ethambutol, Rimifon), des antipaludéens de synthèse (Plaquenil®), les corticoïdes, certains antimitotiques et un médicament antiépileptique (le vigabatrin). Les indications en sont souvent indiscutables et l'on doit en accepter les complications, même quand elles sont sévères. Ces traitements nécessitent une surveillance ophtalmologique régulière.

### **Le dépistage des troubles visuels en population générale bénéficie de l'existence de tests utilisables chez le jeune enfant**

L'existence d'une période critique du développement visuel, se situant dans les tout premiers mois de la vie, plaide en faveur d'une intervention précoce sur les déficits visuels du jeune enfant, en termes de dépistage et de traitement. Dans la plupart des cas, il s'agit de dépister des situations à risque d'amblyopie accessibles à un traitement. D'autres pathologies oculaires existent, pour lesquelles le traitement mis en place ne vise pas tant à s'opposer à l'installation d'une amblyopie qu'à lutter contre une infection ou sauvegarder le pronostic vital. Enfin, quelques situations entraînant un déficit visuel sont encore aujourd'hui inaccessibles à un traitement, mais nécessitent toutefois une prise en charge précoce afin d'adapter l'enfant à son handicap.

Les facteurs de risque d'amblyopie, c'est-à-dire susceptibles d'entraîner une diminution importante des capacités visuelles, sont classiquement chez l'enfant les troubles de la réfraction ou amétropies (myopie, hypermétropie, astigmatisme, anisométrie), la cataracte et les désordres oculomoteurs (strabismes et nystagmus). Un certain nombre de tests diagnostiques peuvent être utilisés pour le dépistage précoce de ces troubles ; quelques uns ont fait l'objet d'études d'efficacité.

À l'âge verbal, une amblyopie peut être révélée par les résultats des tests morphoscopiques destinés à évaluer l'acuité visuelle. Avant cet âge, une amblyopie peut être recherchée en soumettant le nourrisson au test du regard préférentiel. Toutefois, la mise en évidence d'une amblyopie repose avant tout sur la mesure objective du pouvoir réfractif de l'œil, par skiascopie ou réfractométrie automatique. Chez l'enfant en bas âge, la seule méthode de mesure de la réfraction utilisable en dépistage est la skiascopie, qui a l'inconvénient de nécessiter une cycloplégie (par l'atropine jusqu'à l'âge d'un an). Actuellement, il n'existe pas de méthode sans cycloplégie, rapide, fiable et à faible coût, qui pourrait la remplacer. À partir de 5 ans, la mesure de la réfraction peut être réalisée par réfractométrie automatique, une méthode donnant des mesures fiables et rapides. Cependant, une cycloplégie est à l'heure actuelle encore nécessaire pour obtenir les meilleurs résultats. La skiascopie sous cycloplégie reste donc la technique de référence du dépistage des troubles de la réfraction chez l'enfant.

Le test de l'écran, destiné à la recherche d'un strabisme, nécessite une grande expérience dans son interprétation ; il constitue néanmoins un des éléments essentiels des campagnes de dépistage organisées dans certaines régions françaises. Les lunettes à secteurs représentent un test de dépistage d'interprétation simple et sont très largement utilisées en France ; cependant, aucune étude n'existe à ce jour permettant d'apprécier la valeur de ce test. Les strabismes pourraient également être dépistés à l'aide du test stéréoscopique de Lang, réalisable très tôt, qui recherche l'existence chez l'enfant d'une vision binoculaire, signe d'un alignement des axes visuels ; toutefois, ce test entraîne un nombre assez important de faux négatifs. Le test de Wirth peut être utilisé en dépistage par l'intermédiaire du test de la mouche ; il présente cependant l'inconvénient de ne donner qu'une notion très grossière de la vision stéréoscopique.

Un dépistage de la cataracte congénitale dès la naissance a été proposé il y a plusieurs années, lorsque la prévalence de cette affection oculaire était relativement élevée. L'efficacité de cette recherche était toutefois assez faible, comme le montre une analyse rétrospective anglaise où le tiers d'une population d'enfants porteurs d'une cataracte n'avaient pas encore été identifiés à l'âge d'un an. Aujourd'hui où la fréquence de cette pathologie a considérablement diminué, l'addition au bilan du nouveau-né d'un examen supplémentaire à la recherche d'une cataracte est discutée, d'autant que ce test nécessite une cycloplégie. Toutefois, la recherche d'une pupille blanche peut être effectuée à l'aide d'un ophtalmoscope ou d'une lampe de poche.

### **Dépistage des troubles de la vision en population générale : tests potentiellement utilisables chez le nourrisson et le jeune enfant**

Anomalie recherchée Tests de dépistage (premier âge d'utilisation)

Amblyopie      Test de l'écran, test du regard préférentiel (dès 2 mois), mesure de l'acuité visuelle (dès 2,5 ans)

Amétropie Skiascopie sous cycloplégique (dès la naissance)

Strabisme Test de l'écran (dès 2 mois), lunettes de dépistage Test de Lang (dès 6 mois), test de Wirth (vision stéréoscopique) (dès 2,5 ans)

Cataracte, opacité cornéenne Recherche d'une pupille blanche (ophtalmoscope, lampe à fente portable, ± cycloplégique) (dès la naissance)

### **Le dépistage des troubles visuels chez l'enfant bénéficiera d'une optimisation des méthodes d'exploration fonctionnelle**

Le développement très rapide des méthodes d'exploration fonctionnelle de la vision est étroitement lié au développement technologique des outils de capture de signaux ou d'images, de leur traitement numérique et de leur transmission à distance. Les travaux de recherche en cours laissent envisager la mise à disposition, dans un avenir proche, de nouvelles techniques concernant les analyses du fond d'œil, les mesures optiques de la réfraction ainsi que les bilans comportementaux ou électrophysiologiques.

L'application de ces méthodes à l'examen de l'enfant posera toutefois des problèmes spécifiques. Chez le nourrisson, l'état d'éveil influence les résultats de nombreux examens fonctionnels. La coopération de l'enfant ne permet pas, en général, d'utiliser les techniques nécessitant une immobilisation prolongée ou celles basées sur une réponse volontaire. Il n'y a pas encore aujourd'hui de technique satisfaisante pour un dépistage « de masse » des défauts visuels de l'enfant. Par ailleurs, les outils diagnostiques sont encore loin d'être satisfaisants.

Il est probable que les méthodes de dépistage utiliseront des mesures optiques permettant la mise en évidence simultanée de troubles de la réfraction et de désordres oculomoteurs. Cependant, on ne peut exclure la possibilité d'autres approches qui, ayant le même objectif, seront fondées sur l'utilisation de méthodes comportementales ou électrophysiologiques. De telles recherches devraient idéalement être conduites par des équipes associant des compétences dans plusieurs disciplines : recherches technologiques en optoélectronique et traitement du signal, et recherches cliniques sur la physiopathologie des processus de maturation de la vision de l'enfant.

### **Différentes actions de dépistage précoce des déficits visuels de l'enfant ont été engagées à travers le monde**

L'Organisation mondiale de la santé a déterminé un certain nombre de critères permettant d'apprécier l'utilité du dépistage d'une pathologie dans une population : la prévalence de la maladie est forte, ou la maladie est à l'origine d'un handicap significatif ; un dépistage et une intervention précoces sont efficaces avant le moment où la maladie aurait été détectée et traitée en l'absence de dépistage ; le traitement est efficace et disponible ; les tests de dépistage sont performants et facilement utilisables.

Les travaux scientifiques publiés dans la littérature internationale s'accordent à reconnaître que trois types de déficits visuels sont concernés par un dépistage de masse à l'âge de 4-5 ans : les amblyopies, les troubles de la réfraction amblyogènes ou strabogènes, et certains types de strabismes (strabismes latents et microstrabismes). Ces troubles remplissent tout ou partie des critères mentionnés ci-dessus : l'amblyopie expose l'enfant à un risque d'altération du développement psychomoteur ; la prévalence des troubles visuels chez l'enfant est élevée (7 %

à 15 %) ; une amélioration de l'acuité visuelle a été obtenue chez plus de 50 % à 80 % des enfants traités pour amblyopie après un dépistage précoce (ces données ont toutefois été obtenues dans des études d'observation, et l'absence de groupes de comparaison constitués d'enfants non traités ne permet pas de distinguer avec certitude l'évolution « naturelle » de la maladie de l'effet spécifique engendré par le traitement mis en œuvre) ; des tests de dépistage existent pour les différents troubles, utilisables avec plus ou moins de facilité dès la première année de vie (bien que présentant un intérêt reconnu par différents professionnels, ces tests n'ont pas encore fait l'objet d'études d'évaluation solides dans un contexte de dépistage).

Dépistage précoce, traitement et suivi des problèmes de vision chez l'enfant font, dans beaucoup de pays, partie intégrante de programmes généraux de surveillance de la population, pris en charge par la médecine de ville ou la médecine scolaire. Les recommandations concernant le dépistage spécifique-ment ciblé sur les troubles visuels divergent quant à elles au niveau international. Ainsi, aux États-Unis comme au Canada, des recommandations en faveur d'un dépistage de l'amblyopie et des amétropies et strabismes amblyogènes ont été effectuées en 1994, sur la base de revues de la littérature. La situation en Grande-Bretagne est sensiblement différente, tant en raison de l'expérience acquise à partir de nombreux programmes mis en œuvre depuis les années soixante que par la réflexion conduite au regard de la littérature scientifique disponible : deux revues ont ainsi suggéré qu'il n'existait pas suffisamment de preuves de l'efficacité du dépistage et du traitement des troubles visuels pour justifier la poursuite des programmes existants, et encore moins pour promouvoir la mise en place d'un programme national de dépistage de l'amblyopie chez les enfants de 3 ans. Toutefois, les auteurs de ces analyses restent prudents sur les conclusions à tirer en termes d'action : les données disponibles ne peuvent en effet pas prouver que les défauts visuels objets du dépistage ne sont pas invalidants, ni que les traitements sont inefficaces ; par ailleurs, une décision d'arrêter le dépistage chez les enfants d'âge préscolaire pourrait entraîner des perturbations économiques liées à une perte d'activité importante pour les orthoptistes, ainsi qu'à un discours de santé publique incohérent vis-à-vis des parents sensibilisés depuis des années à l'importance de la détection des déficits visuels chez l'enfant.

Un certain nombre d'actions isolées, visant spécifiquement le dépistage des troubles visuels à l'âge préscolaire, ont été engagées dans différents pays, dont la France. L'analyse des résultats de ces expériences pilotes suggère qu'elles sont plutôt efficaces, mais à un degré variant notamment selon le type de personnel impliqué dans le dépistage.

## **Dépistage de masse des déficits visuels chez le jeune enfant : synthèse des données internationales**

### **Paramètres Résultats et commentaires**

Population cible du dépistage

Professions impliquées dans le dépistage

Performances du dépistage Taux de participation Enfants adressés à un ophtalmologiste  
 Pourcentage de vrais positifs Pourcentage de faux négatifs Temps médian de prise en charge  
 Âge préscolaire

80 % des enfants coopèrent

Population captive (participation élevée, possibilité de réduction des coûts)

Orthoptistes ou infirmières<sup>1</sup> en majorité, médecins généralistes<sup>1</sup>

44% à 85%<sup>2</sup> 1,6% à 10,6% 47% à 74%<sup>3</sup> 0,5% à 1,3% 0,8 à 1,8 ans

<sup>1</sup> : tests complémentaires éventuels réalisés par des orthoptistes ; <sup>2</sup> : taux plus élevé en cas de dépistage par les médecins généralistes *versus* les orthoptistes ; <sup>3</sup> : pourcentage légèrement plus élevé en cas de dépistage par les orthoptistes *versus* les médecins généralistes

## En France, le dépistage de certaines anomalies visuelles est prévu dans le cadre des examens de santé

En France, les examens prévus au cours de l'enfance intègrent une dimension de recherche des troubles visuels ; certains sont obligatoires, c'est-à-dire qu'ils **306** donnent lieu à l'établissement, par le praticien, d'un certificat de santé.

## Dépistage des déficits visuels en France : examens prévus dans le cadre du suivi général des enfants

Période Périnatale Préverbale Préscolaire Scolaire

Âge	8e jour	4e mois	9e mois	24e mois	4 ans	6 ans
Obligation	Oui	Non	Oui	Non	Oui	Oui
Contenu	État oculaire	Strabisme, nystagmus	Strabisme, nystagmus	Strabisme, nystagmus	Acuité visuelle (de loin, de près), fond d'œil, vision binoculaire, vision des couleurs <sup>1</sup> , strabisme, poursuite oculaire	
			acuité visuelle	acuité visuelle		
Structure	Hôpital	Maternité Pédiatre, généraliste, PMI			Pédiatre, généraliste, PMI, école <sup>2</sup>	
			École			

Document    Carnet de santé    Certificat    Carnet de santé    Carnet de santé    Certificat    Carnet de santé  
santé    Certificat    Carnet de santé    Médecine scolaire

<sup>1</sup> : dans l'examen de la 6<sup>e</sup> année; <sup>2</sup> : pour l'examen de la 4<sup>e</sup> année

**Les premières évaluations économiques du dépistage des troubles visuels chez l'enfant donnent des résultats encourageants**

Les déficits visuels du jeune enfant présentent une caractéristique particulière liée à ce que leurs conséquences économiques et sociales peuvent s'étendre sur tout l'horizon de vie lorsqu'ils ne sont pas pris en charge à temps. Seuls deux types d'action de santé ont fait l'objet, dans le domaine du dépistage des anomalies visuelles, de rares évaluations qui mériteraient d'être développées pour éclairer davantage les choix des décideurs.

L'efficacité des programmes de dépistage de l'amblyopie, du strabisme et des défauts de réfraction chez les enfants d'âge préscolaire reste aujourd'hui débattue. La diversité des recommandations qui en résulte est au moins en partie le fruit de la méconnaissance sur le sujet, puisqu'une seule évaluation économique est disponible sur ce sujet. Cette étude allemande, réalisée à partir d'une simulation, établit aux alentours de 730 euros par enfant le coût du dépistage orthoptique chez les enfants de moins de 4 ans. La modestie de ce coût suggère l'intérêt qu'il y aurait à mener des investigations plus poussées sur les coûts et l'efficacité de différents types de programmes de dépistage.

Le dépistage et le traitement de la rétinopathie du prématuré, même s'ils ne concernent qu'une population limitée d'enfants, ont fait l'objet de deux évaluations ; il est vrai qu'un risque réel de cécité est attaché à cette pathologie. Les deux travaux ont appliqué à la situation des États-Unis des modèles d'évaluation des coûts et avantages économiques d'une stratégie de dépistage et de traitement précoces de la rétinopathie du prématuré. La première étude s'est intéressée au choix de la périodicité la plus appropriée pour effectuer ce dépistage et montre que, si des fréquences hebdomadaire, bimensuelle et mensuelle permettent toutes trois à la puissance publique de faire des économies nettes, le dépistage bimensuel est le plus attractif. Le tableau ci-dessous rapporte l'impact budgétaire de ces stratégies appliquées à la population américaine concernée, ainsi que le nombre de cas de cécité évités.

**Coûts et bénéfices annuels attendus du programme de dépistage et de traitement de la rétinopathie du prématuré (États-Unis, 1988) (d'après Javitt et coll., 1993)**

Stratégie de dépistage	Surcoût du programme (millions US \$)	Economie nette <sup>1</sup> (millions US \$)	Nombre de cas de cécité évités
Hebdomadaire	28,1	44,1	310
Bimensuelle	15,7	51,6	289
Mensuelle	9,7	50,9	260

<sup>1</sup> : taux d'actualisation 3 %

La seconde étude porte sur la comparaison de deux traitements (cryothérapie et laser) de la rétinopathie du prématuré. Mettant l'accent sur la qualité de vie des patients associée à leur acuité visuelle, exprimée sous la forme d'années de vie en bonne santé (QALYs pour *Quality-adjusted life-years*), les auteurs font apparaître que, même si la cryothérapie est moins coûteuse que le traitement par laser, elle améliore de façon moins nette l'acuité visuelle des patients, donc leur qualité de vie. Le traitement par laser apparaît dès lors comme le choix efficient du point de vue économique, comme on peut le voir à la lecture du tableau ci-dessous.

**Coût par année de vie sauvée en bonne santé (QALY) du traitement de la rétinopathie du prématuré, selon le traitement. Etats-Unis 1998 (d'après Brown et coll., 1999)**

Stratégie de traitement Acuité visuelle Utilité associée QALY gagnés<sup>1</sup> Coût par QALY  
(échelle de Snellen décimale) (US \$)

Non-traitement 0,23 0,60 0 // Cryothérapie 0,31 0,63 0,59 1 801 Laser 0,49 0,70 2,37 678

<sup>1</sup> : taux d'actualisation 3 %

Ces études doivent être prises avec une certaine circonspection, du fait qu'elles reposent sur des résultats obtenus sur des effectifs relativement faibles et qu'elles font référence au système de soins américain. Elles montrent néanmoins l'intérêt de ce type d'évaluation.

En ce qui concerne les aspects sociaux liés aux déficits visuels de l'enfant, on ne dispose que des résultats d'une étude belge ayant mis en évidence, sur une population d'adolescents suivis depuis l'enfance, une proportion d'anomalies visuelles non traitées à l'adolescence 2 à 4 fois plus élevée dans les catégories socioéconomiques les moins favorisées. En cela, cette étude montre que le dépistage des déficits visuels n'est qu'un aspect d'une action de santé publique qui doit également s'attacher à favoriser leur traitement ultérieur, ce qui pose le double problème de l'accès aux soins et d'une politique d'éducation à la santé.

# Recommandations

Quelles que soient la nature et la gravité du déficit visuel, tous les auteurs s'accordent à dire que le handicap visuel est susceptible d'affecter le développement de l'enfant et de diminuer ses performances à l'âge scolaire ; ils soulignent donc la nécessité d'évaluer précocement la fonction visuelle de tous les enfants. Une des caractéristiques essentielles des déficits visuels du jeune enfant tient au fait que leurs conséquences économiques et sociales peuvent perdurer sur tout l'horizon de vie lorsqu'ils ne sont pas pris en charge à temps. L'évaluation de ces conséquences en est rendue d'autant plus difficile, et ceci peut être un facteur explicatif du très faible développement des études en la matière. Pour autant, il est tout à fait indispensable de fixer les enjeux économiques de ce type de troubles dont l'ampleur pourrait éclairer les décideurs publics.

Pour améliorer la situation des déficits visuels du jeune enfant en France, il importe que les acteurs de santé comme le public soient informés et sensibilisés aux problèmes de vision chez l'enfant, et les professionnels de santé spécialement formés à l'ophtalmologie pédiatrique. Il s'agit en effet de dépister les anomalies visuelles le plus tôt possible dans l'enfance, aux âges de la vie les plus propices, à travers un aménagement des examens déjà prévus par le législateur. La prise en charge thérapeutique des déficits apparaît nécessairement précoce, adaptée, et globale quand les déficits visuels sont lourds. Enfin, des recherches doivent être développées, notamment pour évaluer en France les prévalences des déficits visuels de l'enfant, mettre au point des outils de dépistage et évaluer l'efficacité et le coût des protocoles de dépistage et de prise en charge des déficits visuels.

## Former et informer

### **FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ A L'OPHTALMOLOGIE PÉDIATRIQUE**

La formation à l'ophtalmologie pédiatrique des professionnels en charge de la santé de l'enfant est actuellement insuffisante. Le groupe d'experts recommande de former les médecins généralistes et les pédiatres, dans le cadre des formations médicales initiale et continue, à l'ophtalmologie pédiatrique. Il recommande en particulier d'inclure dans le cursus des études médicales une introduction à la physiopathologie et à la recherche des amétropies, amblyopies et autres défauts de vision, et de former les pédiatres au dépistage, à la naissance, des anomalies oculopalpébrales. Il serait également important d'informer les pédiatres et les médecins généralistes de la symptomatologie du rétinoblastome, du glaucome congénital, de la cataracte congénitale et de la microphthalmie.

Le groupe d'experts recommande que le cursus des ophtalmologistes inclue un enseignement sur les pathologies héréditaires responsables de déficits visuels chez l'enfant, et que la formation lors de l'internat comprenne un semestre d'ophtalmologie pédiatrique.

Le groupe d'experts recommande que les orthoptistes et les opticiens bénéficient d'une formation commune à la mesure des troubles de la réfraction chez le nourrisson et le jeune enfant. Les opticiens devraient par ailleurs être formés aux techniques particulières d'équipement optique des enfants.

## **INFORMER ET SENSIBILISER LES ACTEURS DE SANTÉ ET LE PUBLIC AUX PROBLÈMES DE VISION CHEZ L'ENFANT**

La résolution du problème de santé publique que représentent en France les déficits visuels chez l'enfant nécessite un effort d'information et de sensibilisation des acteurs professionnels et du public.

Le groupe d'expert recommande d'informer et de sensibiliser les différents acteurs en charge des enfants (professionnels de santé, membre des associations, enseignants...), ainsi que le public, aux problèmes de vision chez l'enfant et à l'intérêt de leur prise en charge précoce sur le développement ultérieur de l'enfant. Leur attention doit être attirée sur les relations entre retards développementaux et déficits perceptifs : l'existence de difficultés de lecture (dyslexie) ou de parole (dysphasie développementale), de maladresse du geste (dyspraxie) ou de défauts d'apprentissage (dissonances cognitives) peut en effet être due à un déficit visuel chez l'enfant, qu'il convient de rechercher par un examen ophtalmologique. Le groupe d'experts recommande également que soient mises en place, par voie de presse écrite ou audiovisuelle, des campagnes de prévention des accidents domestiques à l'origine de déficits visuels sévères.

## **EFFECTUER UN DÉPISTAGE PRÉNATAL DES ANOMALIES VISUELLES SÉVÈRES**

Les progrès de la génétique et de l'imagerie prénatale autorisent la mise en place du diagnostic prénatal pour de nombreux désordres visuels héréditaires graves. Deux situations peuvent être envisagées.

La première est la situation de risque connu, dans laquelle des antécédents familiaux de malvoyance héréditaire sont identifiés en début de grossesse. Le groupe d'experts recommande au médecin en charge de toute femme enceinte d'effectuer un interrogatoire à la recherche d'antécédents de troubles visuels sévères (cécité, malvoyance profonde) dans la fratrie et chez les ascendants directs des deux conjoints. Dans le cas où le médecin estime qu'il existe un risque que l'enfant à venir soit atteint d'un déficit visuel sévère, la future mère devra être adressée à une consultation de génétique.

Si l'affection visuelle résulte de l'altération d'un gène connu (cas de l'amaurose de Leber, de l'anomalie de Rieger...), le diagnostic prénatal pourra être organisé à la 11<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée. Si le fœtus est reconnu atteint d'une pathologie grave, les parents pourront, conformément aux lois de la bioéthique stipulant qu'une interruption de grossesse se justifie en cas de handicap « d'une particulière gravité sans possibilité thérapeutique », prendre la décision d'interrompre ou non la grossesse.

La deuxième situation est celle de la découverte fortuite d'une malformation oculaire sévère lors de l'échographie de la 20<sup>e</sup> semaine. Si cette malformation est grave et de mauvais pronostic visuel, avec parfois le risque de malformation cérébrale associée, les parents pourront décider de la poursuite ou de l'interruption de la grossesse après une réflexion menée avec le généticien et l'ophtalmologiste. Le groupe d'experts recommande que la recherche de malformations oculaires (anophtalmie, microophtalmie sévère, kyste colobomateux) fasse partie du dépistage échographique effectué vers la 20-22<sup>e</sup> semaine.

## **AMÉLIORER LE DÉPISTAGE DES ANOMALIES OCULAIRES À LA NAISSANCE**

Différentes anomalies oculaires (cataracte, glaucome, absence de paupières, colobome palpébral...) peuvent aboutir à une perte de la transparence des milieux et de l'intégrité des fonctions visuelles.

Le groupe d'experts recommande qu'une recherche d'anomalies oculaires soit, de façon systématique et rigoureuse, effectuée dès la naissance. Le pédiatre doit écarter les paupières du nourrisson et rechercher une anomalie des paupières, certaines malformations comme une anomalie de taille du globe oculaire, la présence d'une pupille blanche ou l'existence d'une opacité de la cornée.

Le groupe d'experts recommande que l'examineur indique le résultat de cette recherche sur la page « Période néonatale » figurant dans le carnet de santé, ainsi que dans le certificat dit « du 8<sup>e</sup> jour », établi obligatoirement au cours des huit premiers jours. À cet effet, une case « Anomalies oculopalpébrales » devrait être introduite dans ces deux documents.

## **RECHERCHER LES DÉFICITS VISUELS LORS DE L'EXAMEN SYSTÉMATIQUE DU 4<sup>E</sup> MOIS**

L'examen du 4<sup>e</sup> mois, qui ne donne pas lieu à un certificat de santé obligatoire, demande au médecin chargé du suivi de l'enfant de notifier la présence ou non d'un strabisme ou d'un nystagmus, ainsi que celle d'une anomalie de la poursuite oculaire. La réalisation d'un examen oculaire plus complet à cet âge pourrait permettre de dépister d'autres anomalies (rétinoblastome, glaucome, cataracte congénitale...), non décelables auparavant ou apparues depuis la naissance. La découverte d'une pathologie oculaire grave peut nécessiter l'orientation de l'enfant vers une structure d'éducation spécialisée et implique la mise en place d'un conseil génétique en cas de projet par les parents d'une nouvelle grossesse. Par ailleurs, le rétinoblastome (en raison de son influence sur le pronostic vital de l'enfant), le glaucome (en raison du risque de cécité) et la cataracte sont des urgences thérapeutiques nécessitant une prise en charge immédiate.

Le groupe d'experts recommande que soit introduite, dans le cadre de l'examen du 4<sup>e</sup> mois dont les résultats figurent dans le carnet de santé, une rubrique individualisée, intitulée « Recherche d'anomalies oculaires », et contenant les items suivants : anomalie de la fixation ou de la poursuite oculaire, présence d'un strabisme et d'un nystagmus, d'une pupille blanche (suspicion de cataracte ou de rétinoblastome), d'une cornée opaque (suspicion de glaucome) ou d'anomalies de taille du globe oculaire (suspicion de glaucome ou de microphthalmie).

## **EFFECTUER UN DÉPISTAGE DES ANOMALIES VISUELLES ENTRE 9 ET 12 MOIS**

Entre 9 et 12 mois, le comportement visuel de l'enfant devient accessible à une évaluation et donc au dépistage d'éventuels déficits. Cet âge présente plusieurs caractéristiques qui en font une période particulièrement propice au dépistage.

Tout d'abord, l'enfant, en confiance dans les bras de sa mère, se prête bien aux examens qui n'exigent de lui qu'un comportement peu élaboré, restreint à la fixation. Selon les phases de son développement psychologique, les capacités attentionnelles de l'enfant ne s'investissent en effet pas sur les mêmes objets. Ainsi, entre 4 mois et 1 an, l'examineur peut aisément obtenir une attention visuelle soutenue. Plus tard, l'enfant, explorant sans cesse son

environnement, adoptera souvent des attitudes de refus et de défense qui rendront l'examen plus difficile et incertain.

L'examen ophtalmologique devient parlant entre 9 et 12 mois, certains symptômes apparaissant de façon plus évidente. Ainsi, les strabismes à petit angle (microstrabismes), aussi amblyogènes que les strabismes manifestes, peuvent être mis en évidence avec le test de l'écran, qui devient praticable à cet âge en raison de la stabilité de la fixation.

Détecter et traiter un déficit visuel durant cette période, que l'on sait associée à une efficacité thérapeutique maximale, permet, en restaurant l'acuité visuelle de l'œil atteint, d'éviter l'installation d'une amblyopie ; de plus, une amblyopie déjà présente peut, dans cette tranche d'âge, être intégralement récupérée par un traitement souvent simple à mettre en œuvre (correction optique accompagnée ou non d'une occlusion).

Enfin, l'existence d'un bilan au cours du 9<sup>e</sup> mois, faisant l'objet de l'établissement d'un certificat de santé obligatoire, est un dernier élément plaidant en faveur de la réalisation d'un dépistage systématique des troubles visuels durant cette période.

Le groupe d'experts recommande que la présence de troubles visuels soit systématiquement recherchée chez l'enfant âgé de 9 à 12 mois. Le pédiatre comme le médecin généraliste en charge de la santé de l'enfant peuvent facilement réaliser un premier dépistage à la recherche d'un déséquilibre oculomoteur apparent (strabisme ou nystagmus) ou d'une anomalie organique (cataracte, rétinoblastome, opacité cornéenne...), à l'aide d'une simple source lumineuse (lampe de poche, ophtalmoscope).

L'examen doit être complété par la recherche de troubles de la réfraction (hypermétropie, myopie, astigmatisme), d'autres anomalies organiques (rétinopathies) et de certains strabismes (microstrabismes, strabismes latents...). Le groupe d'experts attire l'attention sur le bénéfice médical d'un dépistage précoce des anomalies visuelles, chez les enfants âgés de 9 à 12 mois, par une mesure de la réfraction par skiascopie, un examen du fond d'œil et un bilan orthoptique (test de l'écran) effectués par un ophtalmologiste.

Pour assurer un suivi adéquat de l'enfant, les résultats de ce dépistage entre 9 et 12 mois doivent être reportés, dans leur intégralité, dans son carnet de santé. Le groupe d'experts recommande la création, à cet effet, d'une rubrique « Examen de la réfraction et du fond d'œil sous cycloplégique » dans la partie « Examens complémentaires » du bilan du 9<sup>e</sup> mois, en remplacement de la rubrique « Évaluation quantitative de l'acuité visuelle OD OG », cette mesure n'étant pas toujours suffisamment précise chez un enfant si jeune et ne permettant pas, à elle seule, de poser un diagnostic.

Les ophtalmologistes sont, dans l'éventualité d'un dépistage des troubles visuels chez l'enfant de 9 à 12 mois, trop peu nombreux en France pour assurer chaque année l'examen des 750 000 enfants de cette classe d'âge. Le groupe d'expert propose d'élargir à d'autres professionnels que les ophtalmologistes, et en particulier aux orthoptistes, le soin d'effectuer les examens complémentaires des anomalies visuelles entre 9 et 12 mois. De par leurs compétences<sup>1</sup>, les orthoptistes semblent en effet capables de réaliser un bilan complet de la vision du nourrisson, comprenant des examens orthoptiques, une mesure de la réfraction et la recherche d'éventuelles anomalies organiques. Ce dépistage conduirait les orthoptistes non pas à prescrire une prise en charge, mais à adresser l'enfant à un ophtalmologiste, pour diagnostic.

## **EVALUER QUANTITATIVEMENT L'ACUITÉ VISUELLE DÈS L'ÂGE DE 30 MOIS**

Dès 30 mois, l'enfant est en mesure de répondre, verbalement, aux tests morphoscopiques (reconnaissance d'images). Son acuité visuelle peut donc être évaluée, cette mesure devant permettre de dépister, évaluer quantitativement et prendre en charge, avec un bon taux de récupération, les amblyopies fonctionnelles non détectées auparavant ou apparues depuis l'âge de 9-12 mois (les amblyopies se développent en général entre 9 et 30 mois).

Actuellement, les amblyopies fonctionnelles sont de façon majoritaire détectées entre 3 et 5 ans, lors de l'examen réalisé en maternelle. Le groupe d'experts recommande que l'acuité visuelle des enfants soit évaluée, par des tests morphoscopiques, dès l'âge de 30 mois, c'est-à-dire en 1<sup>ère</sup> année de maternelle ; en l'absence de scolarisation, ce dépistage devrait être proposé dans les centres de Protection maternelle et infantile.

Le groupe d'experts recommande que l'examen oculaire prévu dans le cadre du bilan de santé réalisé au cours de la 4<sup>ème</sup> année soit conservé, fond d'œil compris. Les résultats doivent intégralement figurer dans le carnet de santé de l'enfant.

## **ASSURER LE SUIVI DES ENFANTS À RISQUE D'ANOMALIES VISUELLES**

Les facteurs de risque de déficits visuels sont en premier lieu la grande prématurité (durée de gestation inférieure ou égale à 33 semaines) et le petit poids de naissance (< 1 500 grammes). Le groupe d'experts recommande que les enfants nés très prématurément ou avec un petit poids bénéficient d'un suivi renforcé au niveau visuel, permettant d'améliorer le dépistage précoce d'éventuelles anomalies visuelles, et en particulier de la rétinopathie du prématuré.

Un certain nombre d'autres situations à risque visuel plus ou moins élevé ont été identifiées : exposition *in utero* à certains agents infectieux ou à des toxiques, anomalie chromosomique, antécédent familial de déficit visuel (en particulier dans le cas des pathologies visuelles héréditaires graves), atteinte cérébrale, malformation crânienne (craniosténose), surdité ou bien encore déficit neurologique. Le groupe d'experts recommande d'attirer l'attention des professionnels en charge de la santé des enfants sur l'existence d'un risque de déficit visuel accru au cours de ces pathologies plus générales.

Le groupe d'experts recommande également que les parents atteints d'un

déficit visuel tel qu'une forte myopie ou un strabisme soient encouragés à faire **382** régulièrement et précocement examiner leur enfant.

Prendre en charge les enfants porteurs d'un déficit visuel

## **PRENDRE EN CHARGE DÈS LA PREMIÈRE ANNÉE AMÉTROPIES, STRABISMES ET AUTRES DÉSORDRES OCULOMOTEURS, AFIN D'ÉVITER L'INSTALLATION D'UNE AMBLYOPIE**

Les amétropies non corrigées sont la première cause de strabisme et d'amblyopie fonctionnelle. Le groupe d'expert recommande que toutes les amétropies soient prises en charge le plus rapidement possible, l'idéal étant d'intervenir pendant la période sensible, c'est-à-dire avant 1 an : toute anisométrie > 1 dioptrie, tout astigmatisme > 1,5 dioptries, toute hypermétropie > 3,5 dioptries et toute myopie > 3,5 dioptries<sup>2</sup> devront être pris en

charge par une correction optique impliquant le port constant de lunettes et, dans certains cas (myopies, anisométries fortes, aphakie unilatérale), celui de lentilles de contact. Cette correction doit être associée, le cas échéant, au traitement de l'amblyopie fonctionnelle.

De même, la précocité de la prise en charge du strabisme et des autres désordres oculomoteurs, ainsi que de l'amblyopie fonctionnelle qui peut leur être associée, conditionne la qualité du résultat obtenu. Le groupe d'expert recommande que le traitement des désordres oculomoteurs intervienne avant l'âge de 3 ans, les études montrant que plus l'alignement des deux yeux a été obtenu tôt (vers 2 ans), plus la coopération binoculaire à terme est satisfaisante.

Strabisme, paralysie oculomotrice ou nystagmus peuvent également signer l'existence d'une pathologie grave (lésion ou tumeur cérébrale, rétinoblastome, cataracte, amaurose de Leber, achromatopsie, albinisme). Le groupe d'expert recommande de chercher systématiquement l'étiologie de tout désordre oculomoteur, surtout s'il est d'apparition récente, et de mettre en œuvre une prise en charge dès le diagnostic posé.

## **PRENDRE EN CHARGE PRÉCOCEMENT ET DE MANIÈRE GLOBALE LES DÉFICITS VISUELS SÉVÈRES**

Le traitement du glaucome congénital et de la cataracte congénitale est chirurgical et représente une urgence thérapeutique, afin de limiter les risques de cécité, d'une part, et de restaurer la transparence des milieux pour permettre le développement d'une vision normale. De même, la prise en charge médicale du rétinoblastome doit être immédiate si l'on veut sauvegarder le pronostic vital de l'enfant. Pour d'autres pathologies sévères, hors de toute ressource thérapeutique, une intervention précoce permet de favoriser le

2. Au-delà de cette valeur, les myopies sont à haut risque amblyogène ; toutefois, l'existence d'une myopie plus faible n'exclut pas la possibilité d'une correction optique. **383**

développement moteur, cognitif et affectif des enfants porteurs de ces handicaps visuels souvent très sévères, et d'améliorer leur intégration. Les maladies rétinienues et neuro-ophtalmologiques nécessitent ainsi une prise en charge éducative, rééducative et psychologique. Le groupe d'experts recommande que la prise en charge d'un déficit visuel lourd soit globale, c'est-à-dire qu'elle présente des dimensions orthoptique, psychomotrice, psychologique et orthophonique.

La rééducation basse vision en ophtalmologie pédiatrique doit permettre une bonne intégration sociale de l'enfant. Cette rééducation implique la participation de professionnels ayant bénéficié d'une formation spécifique (éducateurs spécialisés, instructeurs en locomotion, spécialistes de l'aide à la vie journalière...). La prise en charge doit quant à elle être organisée au plus près des lieux de vie de l'enfant, or de nombreuses villes sont dépourvues de structures adéquates. Le groupe d'experts recommande de structurer la rééducation basse vision sous forme de réseaux de prise en charge ou de réseaux de soins coordonnés placés sous la responsabilité d'un médecin.

## **AMÉLIORER L'ACCÈS AUX SOINS POUR TOUS LES TYPES DE DÉFICITS VISUELS**

L'accès aux soins pourrait bénéficier d'une meilleure prise en charge financière des équipements optiques (lunettes, y compris les verres multifocaux, lentilles de contact) et des

pansements occlusifs. Les aides optiques (loupes, télescopes) et électroniques (téléagrandisseurs) destinées aux enfants malvoyants permettent d'améliorer leur adaptation scolaire et leur intégration sociale. Le groupe d'experts recommande que l'ensemble de ces équipements fassent l'objet d'une prise en charge plus importante. Le groupe d'experts recommande également une meilleure application de la loi sur les handicaps concernant les équipements des lieux publics pour les malvoyants (éclairage, bandes de vigilance, systèmes sonores, transcriptions en braille).

## **INCITER LES INDUSTRIELS A MIEUX ADAPTER LES ÉQUIPEMENTS OPTIQUES AUX ENFANTS**

Actuellement, les fabricants d'équipements optiques ne tiennent pas toujours suffisamment compte de la spécificité des équipements optiques chez le jeune enfant. Le groupe d'experts recommande que les lunettes soient mieux encore adaptées aux caractéristiques optiques, morphologiques et comportementales propres au jeune âge. Les verres pour enfants doivent également être taillés dans un matériau spécialement conçu pour eux, ayant une bonne résistance au choc et difficile à rayer.

### **Développer des recherches**

## **DÉTERMINER LA PRÉVALENCE DES DÉFICITS VISUELS SÉVÈRES DE L'ENFANT EN FRANCE**

On ne dispose en France que de données partielles concernant les déficits sévères définis par une acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 0,3. Ces informations sont issues d'une étude ponctuelle, réalisée dans le cadre d'un réseau de recherche en Santé publique de l'Inserm, dans trois départements (Haute-Garonne, Isère, Saône-et-Loire) et sur dix générations d'enfants. Il est particulièrement important de poursuivre ces observations dans le temps et sur une base géographique fixe. Deux registres de déficiences de l'enfant en Haute-Garonne et en Isère répondent à ces exigences, mais la population couverte par ces structures ne représente qu'environ 3 % de la population nationale des enfants d'une tranche d'âge. Le groupe d'experts recommande de prévoir la mise en place, à l'échelon national, d'un système de recueil d'informations sur l'ensemble des cas de déficiences sévères. Un tel dispositif devrait permettre de suivre l'évolution de la prévalence de ce type de déficit et d'étudier leurs facteurs de risques, en particulier ceux pouvant faire l'objet d'une prévention. Une attention spéciale pourrait être apportée à rapprocher certains événements d'origine périnatale de la survenue d'un handicap visuel, afin de progresser plus avant dans la connaissance étiologique de ces déficits visuels sévères.

## **PRENDRE LA MESURE DU POIDS ÉCONOMIQUE DES DÉFICITS VISUELS**

L'absence de prise en charge précoce, pendant l'enfance, d'un déficit visuel peut retentir sur la vie entière. Aucune information pertinente n'est disponible quant au fardeau que représentent les déficits visuels chez les patients, leur famille et l'ensemble de la société. Le groupe d'experts recommande que soit effectuée une analyse de l'impact économique des déficits visuels sévères en France. Des enquêtes menées auprès d'échantillons de personnes, à différents âges de la vie, pourraient fournir des informations utiles sur l'intensité du recours aux soins comme de la prise en charge nécessitée par leur condition. La qualité de vie, et en particulier la situation professionnelle et sociale des personnes atteintes, devraient également faire l'objet de recherches. S'agissant de la société, il est nécessaire de disposer d'estimations

du coût de la maladie afin d'avoir un aperçu des sommes en jeu. Ce coût global comprend les ressources médicales et médico-sociales consommées, mais aussi, indirectement, les pertes de production liées à la réduction, temporaire ou définitive, de l'activité professionnelle. 385

## **METTRE AU POINT DES OUTILS DE DÉPISTAGE DES DÉFICITS VISUELS ADAPTÉS À L'ENFANT**

Le développement d'une méthode d'examen de la réfraction sans cycloplégique, rapide, automatique et utilisable en routine devrait bénéficier à la mesure de la réfraction chez l'enfant. Cela nécessite de disposer d'un instrument mesurant automatiquement la réfraction. Certains appareils, de type réfractomètres automatiques, commencent à apparaître sur le marché. Il serait nécessaire de tester la fiabilité de ces appareils, d'étudier leur utilisation en pratique de dépistage et la faisabilité d'un tel examen par le pédiatre et le médecin généraliste ou scolaire. Le groupe d'experts recommande de soutenir la recherche et le développement d'outils de mesure de la réfraction sans cycloplégique pouvant être utilisés avant l'âge d'un an.

Actuellement, on ne dispose pas de méthode d'évaluation parfaitement précise de l'acuité visuelle chez l'enfant d'âge préverbal, et l'examen du champ visuel, à la recherche d'une rétinopathie par exemple, n'est réalisable que chez le grand enfant (à partir de l'âge de 7 ans). Le groupe d'experts recommande de développer des outils de mesure de l'acuité visuelle et du champ visuel chez le jeune enfant.

Dans le cadre du dépistage et de la prévention du glaucome, il n'existe pas de système de tonométrie parfaitement adapté à la mesure de la pression intraoculaire chez le petit enfant. Le groupe d'experts recommande de développer des recherches pour mettre au point un appareil fiable permettant une mesure instantanée de la pression intraoculaire.

Dans le cadre du dépistage des rétinopathies, et en particulier de celle du prématuré, il existe des matériels vidéo permettant l'examen du fond d'œil de l'enfant et la transmission à distance des informations recueillies. Le groupe d'experts recommande d'évaluer ces systèmes vidéo, ainsi que les structures en réseau de télé-expertise, afin de faire bénéficier l'ensemble des maternités des techniques de diagnostic de pointe de la rétinopathie du prématuré.

## **ÉVALUER L'EFFICACITÉ ET LE RAPPORT COÛT-AVANTAGES DES PROTOCOLES DE DÉPISTAGE DES DÉFICITS VISUELS CHEZ L'ENFANT**

Le lancement, dès à présent, de protocoles de dépistage précoce des troubles visuels chez l'enfant ne dispense pas d'évaluer, *a posteriori*, leur efficacité. Afin d'aider les autorités sanitaires dans leur sélection du (ou des) programme(s) le mieux adapté(s), l'évaluation prévoit dans un premier temps de confronter les valeurs de l'incidence (nombre de nouveaux cas) de l'amblyopie dans deux groupes différents : population ayant bénéficié d'un dépistage systématique *versus* population non dépistée, ou population dépistée par un certain type de protocole *versus* population dépistée par un autre protocole. Par ailleurs, l'identification des programmes de dépistage bénéficiant de la meilleure efficacité économique nécessite de rapporter le coût des protocoles proposés à leur rendement respectif.

Différentes expériences pilotes de dépistage ont déjà été engagées en France, dans des populations d'âge préscolaire (2-3 ans, enquête du Douaisis) ou scolaire (6 ans, enquête de

l'Oise). Le groupe d'experts recommande que les données de ces enquêtes fassent l'objet d'une évaluation en termes d'efficacité sanitaire et d'une évaluation économique de type coût-avantages.

Les données de la littérature plaident en faveur du dépistage et du traitement le plus précoces des anomalies visuelles de l'enfant. Toutefois, la valeur de ces arguments scientifiques et cliniques n'a pas été vérifiée sur le plan épidémiologique : ainsi, les données d'observation, seules disponibles, proviennent d'études dépourvues de groupes témoins. Le groupe d'experts recommande la mise en œuvre d'une étude pilote visant à apprécier, à moyen terme (5 ans), l'efficacité et le coût du dépistage et du traitement des troubles visuels durant les périodes clés du développement de l'enfant (avant 12 mois et vers 30 mois), par rapport au dispositif actuel de surveillance.

## **EVALUER DIFFÉRENTES STRATÉGIES DE TRAITEMENT DES CATARACTES CHEZ L'ENFANT**

Le diagnostic de cataracte impose un traitement chirurgical dès lors que l'anomalie retentit sur le développement de l'acuité visuelle. Si l'indication de l'implantation intraoculaire, en uni-ou bilatérale, est posée autour de l'âge de deux ans par l'ensemble des auteurs, elle est encore discutée par certains chez le très jeune enfant. En effet, 90 % de la croissance du globe oculaire se fait durant les deux premières années de la vie. Or la puissance de l'implant intraoculaire dépend de la mesure du rayon de courbure de l'œil et de sa longueur axiale.

En cas de cataracte unilatérale, il existe, après chirurgie, une anisométrie et une anisocornie majeures qui ne peuvent être corrigées que par lentille précornéenne ou implant intraoculaire. La lentille précornéenne pose des problèmes de tolérance, de risque de perte et de coût. L'implantation intraoculaire pose des problèmes de faisabilité et de changements réfractifs importants avec l'âge. Toutefois, certains auteurs suggèrent que l'implantation intraoculaire dès le très jeune âge serait seule à même de traiter efficacement l'amblyopie. En cas de cataracte bilatérale, une implantation bilatérale ultérieure peut être préconisée. En attendant la seconde intervention, l'acuité visuelle des deux yeux est corrigée par verres ou lentilles précornéennes.

Les études actuelles concernant la chirurgie de la cataracte chez le très jeune enfant ont été menées dans des groupes souvent inhomogènes, avec un suivi variable, et ne sont donc guère comparables entre elles. Actuellement, la chirurgie de la cataracte de l'enfant a très largement bénéficié des progrès de la microchirurgie et de la technologie des cristallins artificiels. Le groupe d'experts recommande que soit réalisée, chez le très jeune enfant, une étude multicentrique sur la chirurgie de la cataracte, notamment unilatérale, et les traitements de l'amblyopie coexistante.<sup>387</sup>

## **DÉFINIR PRÉCISÉMENT LES INDICATIONS DE LA CHIRURGIE RÉFRACTIVE CHEZ L'ENFANT**

La prise en charge chirurgicale des troubles de la réfraction est aujourd'hui en plein développement. Toutefois, du fait de l'évolution du développement de l'œil, la chirurgie réfractive n'est *a priori* pas indiquée chez le sujet de moins de 22 ans. Elle apparaît néanmoins séduisante dans certains cas d'amétropies, en particulier lorsqu'il y a échec ou intolérance au port de lentilles de contact et risque d'amblyopie profonde unilatérale. Différents auteurs ont, sur de petites séries de patients et avec des méthodes comme le lasik (*laser in situ*

*keratomileusis*) ou l'implantation intraoculaire, obtenu des résultats satisfaisants, concernant en particulier un gain d'acuité visuelle et une diminution de l'anisométrie. Ce type de chirurgie n'empêche pas les changements réfractifs au cours de l'enfance et de l'adolescence.

Compte tenu de ces éléments, le groupe d'experts recommande que soient menées, dans quelques centres référents, des études définissant précisément les quelques indications de la chirurgie réfractive chez l'enfant, et analysant la stabilité des résultats, à long terme, de ce type de prise en charge des troubles de la réfraction, grâce à un suivi des patients opérés.

Tout acte chirurgical s'accompagne d'un risque de complications. Dans l'éventualité où l'indication d'une telle chirurgie pourrait être discutée chez un enfant, le groupe d'experts recommande que les parents soient informés (consentement éclairé des familles) des risques inhérents à ce type de chirurgie, et dont la fréquence et la spécificité sont encore mal appréhendées.

## **ETUDIER L'EFFICACITÉ ET LE COÛT DES MODES DE PRISE EN CHARGE DES DÉFICITS VISUELS SÉVÈRES**

La prise en charge de l'enfant déficient visuel sévère a évolué ces dernières années. Si le suivi en établissement spécialisé permet une rééducation adaptée, assurée par une équipe pluridisciplinaire, les nouvelles orientations valorisent les projets individuels d'intégration de l'enfant dans des structures proches de son domicile. L'accueil des enfants handicapés en structure ordinaire doit pouvoir être proposé dès leur plus jeune âge. Le groupe d'experts recommande que soit entreprise une évaluation des modes et des contextes d'éducation et de rééducation fonctionnelle. Des études longitudinales doivent être menées, comparant les résultats, notamment en termes de qualité de vie, des différents types de prise en charge de l'enfant déficient visuel : intégration *versus* structure intégrée, intégration assistée par auxiliaire *versus* intégration assistée par des services spécialisés.

Les enseignants s'accordent à reconnaître l'intérêt d'une stratégie de lecture bimanuelle du Braille pour arriver à une fluidité lexicale. Toutefois, il importe de valider cette observation, et d'en tirer les conséquences tant sur le plan pédagogique que sur la mise à disposition des enfants malvoyants d'interfaces tactiles adaptées, à des coûts réduits. Le groupe d'experts recommande d'initier des protocoles expérimentaux permettant de tester l'efficacité des méthodes d'apprentissage du Braille. La commande vocale et la lecture auditive (assistées par des interfaces informatisées) doivent, elles aussi, mobiliser des programmes de recherche et de développement.

La dernière décennie a vu la création d'un nombre important d'outils informatiques de rééducation de la basse vision. La communauté éducative reconnaît l'intérêt de l'utilisation de logiciels d'entraînement des fonctionnalités visuelles, en particulier oculomotrices, chez l'enfant déficient visuel. Néanmoins, ces techniques sont rarement évaluées au regard de leurs résultats. Le groupe d'expert recommande la réalisation d'études ayant pour objectif de contrôler les effets de ces différents systèmes de rééducation de la basse vision. Il semble indispensable que des recherches et des actions soient engagées pour développer des systèmes de rééducation de la basse vision assistés par ordinateur, à l'attention des très jeunes enfants déficients visuels. Ces mêmes logiciels pourraient prouver leur efficacité auprès d'autres publics, en particulier les enfants souffrant de lésions cérébrales.

## **ETUDIER L'EFFICACITÉ ET LE COÛT DES MODES DE PRISE EN CHARGE DES DÉFICITS VISUELS LÉGERS**

Les déficits visuels légers, qui regroupent essentiellement les amétropies légères et les petits défauts de vision binoculaire sont modérément handicapants chez l'adulte et il est possible, sans correction optique ou chirurgie réfractive, de mener une vie normale. En revanche, les exigences visuelles du monde moderne, travail sur écran, télévision, conduite automobile, importance de l'écrit, environnement lumineux, loisirs... exigent une correction parfaite afin d'éviter les fatigues visuelles, des attitudes inadaptées ou des performances perceptives insuffisantes.

Chez l'enfant, ces mêmes défauts ont probablement pour effets de diminuer les performances de l'apprentissage de la vision et d'altérer certains comportements moteurs ou psychomoteurs (difficultés d'apprentissage de la lecture, inadaptations multiples en vision de loin ou en vision stéréoscopique...). En France, des données du ministère de l'Éducation nationale montrent qu'un enfant sur cinq éprouve des difficultés à lire dès le cours élémentaire 2<sup>e</sup> année, et que deux élèves de 6<sup>e</sup> sur trois lisent mal. Des travaux menés dans différents pays suggèrent que les difficultés de lecture seraient, chez bon nombre d'enfants, dues à des problèmes visuels. Une étude menée dans le département de l'Oise, chez des enfants scolarisés en cours élémentaire 1<sup>e</sup> année, rapporte que les mauvais lecteurs se recrutent de façon majoritaire chez les enfants ayant des troubles visuels. À l'inverse, les bons lecteurs sont en plus grand nombre parmi les élèves dépourvus de déficit visuel. Les troubles de l'oculomotricité, ainsi que la myopie et l'hypermétropie, semblent être les principaux responsables d'un mauvais apprentissage de la lecture. Les enfants porteurs d'un déficit visuel, mais bénéficiant d'une correction optique adaptée, obtiennent les mêmes résultats aux tests de lecture que leurs camarades n'ayant pas de défaut visuel. Pour évaluer au niveau national le retentissement des déficits visuels de l'enfant sur l'apprentissage de la lecture, le groupe d'experts recommande de réaliser une étude analysant l'influence de la prise en charge précoce des anomalies visuelles chez l'enfant, en particulier à travers le port de lunettes, sur l'apprentissage de la lecture. Le groupe d'experts recommande que soit également étudié le coût des différents modes de prise en charge de ces déficits visuels.

## **RENFORCER LES RECHERCHES SUR LES RELATIONS ENTRE DÉFICIT VISUEL ET APPRENTISSAGE DE LA LECTURE ET DE L'ÉCRITURE**

Les travaux scientifiques les plus récents montrent que la qualité du développement des fonctions visuelles, qui est en partie fonction de l'environnement de l'enfant, agit sur l'émergence des compétences cognitives, sociales et affectives de l'enfant, et ce dès les âges précoces de sa vie. Ces études restent cependant très empiriques. Le groupe d'experts recommande la mise en place de recherches permettant d'étudier l'incidence des contextes éducatifs et environnementaux sur le développement des potentialités visuelles, et donc à plus long terme sur la capacité d'apprentissage de l'enfant. L'ergonomie environnementale doit y trouver une place majeure, à travers l'évaluation de l'impact des paramètres de luminance, de contraste, de flux visuels et d'activation des instrumentations visuelles sur les activités précoces de l'enfant. Il est ainsi reconnu qu'une malvoyance sévère pénalise l'entrée dans les activités du lire/écrire. L'utilisation de l'imagerie cérébrale permettrait d'explorer la validité de certaines hypothèses concernant les relations entre les activités perceptives et cognitives du lecteur et sa malvoyance. Le groupe d'experts recommande de préciser, par des recherches ciblées sur des profils de déficits visuels bien définis, la nature des processus entravés dans l'apprentissage de la lecture et de l'écriture chez l'enfant malvoyant.

L'étude du niveau de développement des stratégies oculomotrices et visuelles (coordination de l'œil, de la tête et de la main, saccades et poursuites oculaires, exploration des scènes visuelles) est un des éléments essentiels de l'exploration fonctionnelle des enfants porteurs de lésions neurologiques, qu'elles soient ou non liées à la prématurité. Cette maturation des stratégies visuelles au cours des apprentissages est encore mal connue. Le groupe d'experts recommande de soutenir des recherches ayant pour objectif une amélioration des connaissances sur le développement des stratégies oculomotrices et visuelles lors de l'apprentissage de la lecture. À terme, ces travaux pourraient permettre le développement de protocoles de rééducations spécifiquement centrés sur les processus concernés par tel ou tel déficit de maturation.

## **POURSUIVRE LE GÉNOTYPAGE DES DÉFICITS VISUELS HÉRÉDITAIRES**

La recherche des gènes impliqués dans les déficits visuels héréditaires a plu-sieurs objectifs, dont la mise en place de consultations de conseil génétique et l'information des patients et des familles. Le défi majeur de cette recherche reste toutefois d'élucider, grâce à la détermination des gènes impliqués, les mécanismes physiologiques dont la perturbation entraîne le déficit visuel. Cette voie de recherche permet d'envisager l'élaboration de protocoles thérapeutiques adaptés, utilisant par exemple la thérapie génique.

En l'état actuel des choses, les laboratoires n'ont pas les moyens suffisants pour assurer le génotypage de tous les patients atteints d'une affection visuelle héréditaire. Le groupe d'experts recommande de favoriser l'utilisation, dans le domaine de la génétique ophtalmologique, des outils de génotypage à large échelle et de susciter le développement de nouveaux systèmes de robotisation permettant de pallier la lourdeur des étapes nécessaires à l'identification d'une mutation causale.

# Dépistage des anomalies de la vision à l'âge préscolaire : expérience du Centre de bilans de santé de l'enfant de Paris

Le Centre de bilans de santé de l'enfant, créé en 1970, a pour objectifs d'assurer un dépistage précoce d'éventuelles anomalies congénitales ou acquises, d'agir dans le domaine de la prévention et de l'éducation pour la santé, et de mener des études épidémiologiques. Initialement, les âges retenus pour la réalisation des bilans étaient 10 mois, 2 ans et 4 ans. Depuis janvier 2000, suite à la mise en application d'un référentiel national, les bilans sont proposés pour les enfants de 12 à 18 mois et de 3,5 ans à 4,5 ans, des examens préventifs systématiques étant par ailleurs réalisés à 9 et 24 mois.

Les résultats rapportés portent sur les bilans réalisés en 1999, qui fut une année de transition. Pour l'analyse, les enfants ont donc été répartis en trois groupes d'âge : 10-18 mois, 18 mois-3,5 ans et 3,5-4,5 ans.

## Fonctionnement du centre

Le Centre accueille les enfants des assurés sociaux du régime général (dont les bénéficiaires de la Couverture maladie universelle), ou d'autres régimes dans le cadre de conventions particulières. Les enfants peuvent venir de tous les départements d'Ile-de-France, à l'exception de la Seine-et-Marne. À partir des fichiers des assurés sociaux des Caisses primaires de Paris et de l'Essonne, sur lesquels figurent les ayants droit, et des fichiers transmis par les Caisses d'allocations familiales des départements de Paris, de l'Essonne, de la Seine-Saint-Denis, du Val-de-Marne et du Val-d'Oise, une proposition de bilan de santé est adressée nominativement aux parents. De plus, des dépliants d'inscription, qui nous permettent de connaître l'âge des enfants des allocataires du revenu minimum d'insertion ou de l'allocation parent isolé, sont à la disposition de différents partenaires (centres de PMI, crèches, services de santé scolaire). Enfin, de nombreux enfants sont reçus en bilan de santé à la demande spontanée des parents ou sur le conseil des médecins traitants. Quatorze à 15 000 enfants sont ainsi examinés chaque année, sur la base du volontariat des familles.

Les médecins ophtalmologistes assurant le dépistage des troubles visuels font partie d'une équipe pluridisciplinaire (environ quatre-vingts équivalents temps plein) comportant également des puéricultrices, des psychologues, des orthophonistes, des pédiatres, des otorhinolaryngologistes, des stomatologues et un chirurgien-dentiste. De plus, le centre dispose d'un laboratoire et d'une installation de radiologie ; un service social est à la disposition des familles.

Après les bilans, un compte rendu est adressé aux parents et, avec leur accord, au médecin de famille. Si une anomalie est mise en évidence ou confirmée dans le cadre des bilans, la prise en charge est confiée au médecin traitant. Concernant plus spécifiquement l'ophtalmologie, si l'enfant n'est pas encore suivi, un courrier destiné au spécialiste de leur choix ou au correspondant habituel du médecin traitant est remis aux parents. Il est également possible, si la situation le justifie, que le centre prenne en charge une consultation en milieu hospitalier. Les enfants déjà suivis par un ophtalmologiste et chez lesquels un élément nouveau a été constaté sont de nouveau adressés vers le spécialiste habituel. Dans les suites du bilan, les

pédiatres responsables de chaque unité, en liaison avec le service social, prennent des nouvelles des enfants afin de savoir si la prise en charge conseillée est bien effective. Les données médicales recueillies sont ensuite codées, saisies et donnent lieu à une analyse statistique de routine, à laquelle peuvent s'ajouter des études ponctuelles.

### **Contenu de l'examen ophtalmologique**

L'examen par le médecin ophtalmologiste commence par un recueil d'informations auprès des parents concernant les antécédents ophtalmologiques familiaux et personnels de l'enfant. Si l'enfant porte des lunettes, le médecin ophtalmologiste dispose d'un frontofocomètre pour déterminer la correction apportée. Il étudie ensuite l'attitude de la tête et la morphologie orbitofaciale. L'étude de la fonction visuelle est effectuée chez les nourrissons par le test de la réaction à l'occlusion d'un œil, la poursuite oculaire et par l'utilisation de lunettes à secteurs de dépistage. Chez les enfants âgés de 3,5 à 4,5 ans, l'acuité visuelle est mesurée de loin et de près (*Sty-car-vision test* essentiellement, tests de Pigassou et de Rossano).

L'équilibre oculomoteur est étudié par le test de l'écran, l'étude des reflets cornéens et à l'aide des lunettes à secteurs de dépistage si nécessaire. La motilité oculaire extrinsèque et intrinsèque (réflexe photomoteur) sont également analysées. Pour les enfants de 3,5 à 4,5 ans, la vision des couleurs peut être étudiée à l'aide de l'atlas de Ishihara (ou du *Hardy rand ritter*, qui n'est actuellement plus commercialisé) et la vision du relief par le stéréotest.

Une dilatation est ensuite effectuée par une instillation de tropicamide. L'enfant poursuit son bilan dans les autres spécialités, puis est revu par l'ophtalmologiste pour l'étude de la réfraction (skiascope de Heine chez les petits ou autoréfractomètre NIDEK® chez les enfants les plus âgés). Un examen à la lampe à fente peut également être effectué chez les enfants de 3,5 à 4,5 ans.

L'étude du fond d'œil est systématiquement réalisée, quel que soit l'âge, à condition que la coopération de l'enfant soit satisfaisante. Enfin, l'ophtalmologiste explique aux parents les résultats de son examen, leur indique la conduite pratique à tenir et répond à leurs éventuelles questions.

### **Résultats des examens pratiqués en 1999**

Quatorze mille cinq cent quatorze (14 514) enfants ont eu un bilan de santé au cours de l'année 1999. Les données présentées concernent les 14 490 enfants pour lesquels les parents ont donné leur accord concernant l'informatisation des résultats.

### **Description de la population**

Les enfants examinés se répartissaient de façon quasi équivalente dans les trois tranches d'âge : 4 580 enfants de 10 à 18 mois (32 % de la population reçue), 4 812 enfants de 18 mois à 3,5 ans (33 %) et 5 098 enfants de 3,5 à 4,5 ans (35 %).

Soixante douze pour cent (72 %) des enfants de plus de 18 mois avaient déjà consulté lors d'un bilan antérieur. Soixante sept pour cent (67 %) des enfants résidaient à Paris, 12 % en Seine-Saint-Denis, 7,5 % dans le Val-de-Marne, 5 % dans l'Essonne et 8,5 % dans les autres départements limitrophes de Paris (sauf la Seine-et-

Marne). Autotal, d'après les données de l'INSEE de 1990, on peut estimer que le centre a reçu, par tranche d'âge, environ 17 % des enfants parisiens et 2 % des enfants de banlieue.

### Antécédents ophtalmologiques des enfants

Concernant les antécédents familiaux ophtalmologiques recueillis selon les déclarations des parents, 33 % à 35 % des pères et 41 % à 43 % des mères, selon l'âge des enfants, seraient concernés. Le tableau I présente les antécédents ophtalmologiques dans la fratrie des enfants vus en bilan. Le tableau II représente les antécédents personnels d'anomalies ophtalmologiques, selon les déclarations des parents et le carnet de santé.

La répartition des enfants consultants selon leur terme à la naissance montre que 6 % d'entre eux sont nés avant le terme de 37 semaines d'aménorrhée (SA) et 1 % à un terme inférieur ou égale à 32 SA.

### Résultats des examens ophtalmologiques

Le tableau III montre la répartition des enfants de 3,5 à 4,5 ans selon l'existence d'une anomalie de l'acuité visuelle, mesurée avec ou sans correction **315**

**Tableau I : Prévalence (%) des antécédents ophtalmologiques dans la fratrie des enfants examinés**

Âge au bilan	Strabisme	Amétropies précisées	Amétropies non précisées
10-18 mois	1,3	6,3	4,3
18 mois-3,5 ans	1,6	8,7	5,4
3,5-4,5 ans	1,8	9,3	5,8

**Tableau II : Prévalence (%) des antécédents personnels d'anomalies ophtalmologiques**

Âge au bilan	Strabisme	Amétropies
10-18 mois	1,3	0,8
18 mois-3,5 ans	1,7	13,0
3,5-4,5 ans	2,7	16,0

(enfants venus ou non avec leurs lunettes) : 1,2 % des enfants avaient une différence d'acuité visuelle entre les deux yeux supérieure ou égale à 3/10.

**Tableau III : Acuité visuelle (avec ou sans correction) des enfants âgés de 3,5 à 4,5 ans**

	> 8/10	≤ 8/10	
		≤ 4/10	> 4/10
Répartition (%)	86,0	2,6	11,4
		14,0	

La figure 1 présente la prévalence des strabismes et des différentes amétropies dans les trois tranches d'âge.

Les strabismes confirmés correspondent aux strabismes effectivement constatés par le médecin ophtalmologiste. Ont été codées « strabismes suspectés » les situations dans lesquelles, d'après l'interrogatoire des parents, un doute subsiste quant à l'existence d'un strabisme intermittent qui n'a pas été retrouvé le jour de l'examen. La prévalence des myopies est présentée en fonction de la codification utilisée, de même que celle des hypermétropies avec les critères de codification retenus variables en fonction de l'âge de l'enfant. Enfin, la figure 1 rapporte la prévalence totale des amétropies, déjà connues (par exemple dépistées lors d'un bilan antérieur) ou dépistées dans le cadre du bilan de 1999.

**Figure 1 : Prévalence (%) du strabisme et des amétropies dans les différentes tranches d'âge (Figure manquante)**

1 : 10-18 mois ; 2 : 18 mois-3,5 ans ; 3 : 3,5-4,5 ans

Le tableau IV présente la prévalence des autres anomalies ophtalmologiques constatées. Les probables dyschromatopsies ont été individualisées et concernent 0,52 % des enfants de plus de 3,5 ans, les deux sexes étant confondus.

Sont classées dans les anomalies congénitales mineures, les colobomes iriens, les opacités cristalliniennes localisées sans trouble de la vision et les grandes cornées. Dans les anomalies congénitales majeures sont par exemple incluses les chorioretinites toxoplasmiques, les dégénérescences rétinienues, les cataractes et les glaucomes. Les anomalies ophtalmologiques non congénitales mineures comportent par exemple les hétérophories. Dans les anomalies ophtalmologiques non congénitales majeures se retrouvent les paralysies d'un ou plusieurs muscles de l'œil, ainsi que les pathologies oculaires traumatiques et tumorales

**Tableau IV : Prévalence (%) des autres anomalies ophtalmologiques**

	10-18 mois	18 mois-3,5 ans	3,5-4,5 ans
Anomalies	Connues Dépistées	Connues Dépistées	Connues Dépistées
Congénitales mineures	0,15 0,20	0,15 0,13	0,20 0,14
Congénitales majeures	0,11 0,04	0,23 0,00	0,20 0,02
Non congénitales	1,25 0,28	1,05 0,19	0,77 0,16

mineures

Non congénitales majeures

0,04 0,00 0,02 0,02 0,06 0,04

Dyschromatopsie probable

— — — — 0,00 0,52 Autres affections ophtalmologiques

0,13 0,24 0,15 0,21 0,26 0,52

### Prise en charge après les bilans

Le tableau V présente, pour le premier trimestre 1999, les résultats des demandes de nouvelles des enfants effectuées par le service de suites. Ont été enregistrés comme enfants effectivement pris en charge ceux qui avaient consulté au moins une fois pour le problème considéré.

**Tableau V : Bilan du suivi des enfants (premier trimestre 1999)**

Strabisme Toutes amétropies Amétropies majeures

Nombre d'enfants	18	224	57
Prise en charge (%)	100	89	90
Refus de suivi (%)	0	6	5
Perdus de vue (%)	0	5	5

### Discussion

L'interprétation des données épidémiologiques rapportées doit être prudente, en particulier en raison de l'existence de biais de recrutement. Tout d'abord, rappelons que les enfants viennent au centre sur la base du volontariat des familles. Celles répondant positivement à la proposition d'un bilan complet sont peut-être plus inquiètes pour leur enfant, ou particulièrement intéressées par telle ou telle étape, d'autant que les examens sont réalisés gratuitement pour les familles. Selon une étude menée en 1998, 2 % à 4 % des parents, selon les groupes d'âge, amenaient leurs enfants pour un bilan en raison d'inquiétudes concernant la vision. D'autre part, de nombreuses familles consultent sur les conseils de médecins libéraux ou de PMI, qui incitent peut-être davantage leurs patients à venir s'ils ont déjà des doutes sur les capacités visuelles des enfants. En revanche, très peu d'enfants atteints de pathologies chroniques pouvant éventuellement avoir des répercussions sur la vision consultent au centre. En effet, les parents ne souhaitent probablement pas fréquenter une structure médicale supplémentaire lorsque leur enfant est déjà suivi par ailleurs en milieu spécialisé. Enfin, pour que les enfants soient accueillis au centre, il est nécessaire que leurs parents soient assurés au régime général, ou à certains autres régimes de protection sociale liés au centre par convention. Les résultats ne peuvent donc pas être extrapolés à la population générale.

D'après les données des années antérieures, il semble que la prévalence des strabismes soit un peu moins importante actuellement puisqu'en 1987, 3 % des enfants de 10 mois, 2,9 % des enfants de 2 ans et 3,3 % des enfants de 4 ans examinés avaient un strabisme, chiffres supérieurs à ceux de 1992 où la fréquence était respectivement aux trois âges de 1,5 %, 1,2 % et 2,7 %. Cette notion doit cependant être interprétée en tenant compte de l'évolution possible des biais de recrutement qui viennent d'être évoqués.

La cycloplégie obtenue après une instillation de tropicamide est incomplète. Il est ainsi probable que la prévalence des hypermétropies soit sous-estimée, et celle des myopies un peu surestimée. Les amétropies constatées dans les conditions des examens pratiqués au centre doivent donc être confirmées sous cycloplégie. Pour ces diverses raisons, il est important de confronter les données épidémiologiques obtenues au centre à des données extérieures. À l'échelle nationale, peu d'informations sont disponibles pour les enfants aux âges considérés. Au niveau parisien, la prévalence des troubles visuels était de 16,5 % chez les enfants de grande section de maternelle en 1995-1996, d'après l'étude de l'acuité visuelle faite par les médecins scolaires (communication personnelle du médecin-chef de la Santé scolaire). La couverture de ces dépistages était importante puisque 85 % de la population des enfants de grande section de maternelle avaient pu être examinés.

Concernant les dyschromatopsies, la prévalence observée chez les enfants de 3,5 à 4,5 ans est nettement inférieure aux 4 % attendus, compte tenu du *sex ratio* qui est très proche de 1 dans notre population et de la prévalence habituelle qui est de 8 % chez les garçons. Il convient de signaler que l'atlas de Ishihara n'est pas toujours facile à utiliser chez des enfants très jeunes et qu'il ne permet pas de dépister toutes les dyschromatopsies.

**En conclusion**, l'intérêt des dépistages proposés au Centre de bilans de santé de l'enfant est confirmé par les résultats des examens puisqu'au moins une anomalie est retrouvée chez un quart des enfants, et que 10 % à 20 % de ces anomalies peuvent avoir des répercussions majeures. D'autre part, plus de la moitié des anomalies décelées, voire la quasi-totalité chez les plus jeunes, n'étaient pas prises en charge antérieurement. Dans l'année suivant les bilans, la prise en charge spécialisée des enfants est obtenue dans 90 % des cas. À plus long terme, le bénéfice apporté par le dépistage ophtalmologique réalisé au Centre reste à évaluer.

***Marie-Dominique Tabone***

*Service d'hématologie et d'oncologie pédiatrique, hôpital Armand-Trousseau, Paris*

***Catherine Vincelet, Jean-Paul Leclerq, Marie-Françoise Clogenson***

*Centre de bilans de santé de l'enfant de la Caisse primaire d'assurance maladie de Paris*

# **Dépistage de l'amblyopie à l'école maternelle : campagnes du Comité de dépistage de l'amblyopie du Douaisis**

Le Comité de dépistage de l'amblyopie du Douaisis (CDAD) est une association de type loi de 1901 créée en janvier 1990 à l'initiative du docteur Patrick Duquesne, ophtalmologiste à l'Institut ophtalmique de Somain, après accord du médecin responsable du service de Protection maternelle et infantile (PMI) (dépendant du Conseil général du Nord) et du médecin responsable de la Santé scolaire (au niveau du rectorat de l'académie de Lille). Le bureau actuel est constitué par les docteurs Patrick Duquesne et Bernard Hustin, ophtalmologistes, et par Chantal Chirez, orthoptiste. La mission du CDAD est de « promouvoir et effectuer le dépistage des défauts de la vue, le plus précocement possible, chez tous les enfants du Douaisis ».

Le financement du comité est assuré par les subventions, les dons et les cotisations des membres. Les subventions proviennent pour 30 % de la Caisse primaire d'assurance maladie de Douai, pour 30 % du Conseil général du département du Nord et pour 10 % de certaines mairies des communes concernées, essentiellement celle de Douai. Les dons proviennent pour 15 % du Lions Club de Douai Beffroi, pour 14 % de la société Chicorée Leroux de la ville d'Orchies et pour 0,5 %, des opticiens. Les cotisations des membres de l'association représentent 1 % de son financement. Le budget annuel nécessaire est d'environ 18 300 Q, ce qui représente 6,86 Q par enfant. Le budget actuel est de 13 720 Q.

Le CDAD fonctionne grâce au bénévolat de 5 membres actifs, qui organisent dans les écoles maternelles du Douaisis un dépistage visuel pour les enfants ayant 3 ans au cours de l'année scolaire concernée.

## **Organisation du dépistage et suivi des enfants adressés chez l'ophtalmologiste**

L'examen de dépistage est réalisé par des orthoptistes rémunérés sous forme de vacation horaire et comprend :

- une évaluation des capacités visuelles de chaque œil, en vision de loin à l'aide du Scolatest® et en vision de près avec le test de Rossano-Weiss ;
- la recherche d'un trouble de l'oculomotricité ;
- une évaluation de la fonction binoculaire.

Pour s'assurer de la meilleure collaboration possible des enfants, les enseignants procèdent avant le dépistage à un apprentissage ludique des élèves à la reconnaissance d'optotypes. Les enfants apprennent à nommer et reconnaître les dessins qui seront utilisés et se familiarisent à la méthode d'appariement. À l'issue des tests, chaque famille reçoit une réponse individuelle qui accompagne le feuillet de résultats des différents examens réalisés par l'orthoptiste. L'évolution du nombre d'enfants dépistés entre 1990 et 2000 (19 131 enfants au total) est montrée sur la figure 1.

### **Figure 1 : Évolution 1990-2000 du nombre d'enfants concernés par le dépistage (figure manquante)**

Dans l'hypothèse de la nécessité de consulter un ophtalmologiste, les parents doivent remettre au spécialiste de leur choix une lettre comprenant un coupon réponse que l'ophtalmologiste retourne au CDAD avec son diagnostic. En l'absence de réponse au cours de l'année suivante, les familles reçoivent un nouveau courrier dit de « relance ». Enfin, les familles peuvent être de nouveau motivées à l'occasion du bilan de santé dit « bilan des 4 ans » que la PMI effectue dans l'année suivant le dépistage, puisqu'il s'agit des mêmes enfants et que le CDAD remet à la PMI un exemplaire des examens réalisés.

### **Résultats**

On estime que 94,22 % des enfants de moins de 4 ans de l'arrondissement de Douai sont scolarisés ; lors du passage de l'orthoptiste à l'école, 84 % des enfants étaient présents (16 % ont donc échappé au dépistage). La répartition globale des résultats du dépistage est présentée dans le tableau I.

**Tableau I : Répartition globale des résultats du dépistage des années 1990-2000**

Résultats Répartition (%)

Incomplets 13,0 Sans anomalie 79,0 Avec anomalie(s) 8,0

Au total, 19 131 enfants ont été concernés par ce dépistage visuel. En tout, 95 % des tests effectués ont pu être validés. Huit pour cent (8 %) des enfants ont été adressés chez l'ophtalmologiste en plus des 4 % d'enfants déjà suivis.

Au total, 12 % des enfants de 3 ans scolarisés dans le Douaisis présentent une ou plusieurs anomalies visuelles probables ; en ce qui concerne les enfants adressés à un spécialiste, 33 % des réponses sont parvenues au CDAD « spontanément » et 32 % après une « relance », pour un total de 65 % de réponses. Ces chiffres augmentent depuis plusieurs années grâce au renforcement de nos méthodes de relance et à une excellente coopération des ophtalmologistes. Ainsi, pour la campagne 1998-1999, la suite donnée à l'action de dépistage est connue dans 73 % des cas où l'enfant présentait un problème ou un doute sur sa fonction visuelle.

La synthèse des réponses des ophtalmologistes montre que 5,76 % des enfants ayant subi le dépistage présentent une ou plusieurs anomalies confirmées, qui se répartissent comme suit : pathologies diverses (amétropies le plus souvent) 2,85 % ; strabismes, 2,41 % ; amblyopie, 0,50 % ; à ce chiffre s'ajoutent la proportion de 3,85 % d'enfants déjà suivis, pour donner un total de 9,61 % d'enfants de deux à trois ans présentant une ou plusieurs anomalies visuelles confirmées. L'ensemble de ces résultats est présenté dans le tableau II.

**Tableau II : Prévalence (%) des anomalies dépistées et confirmées dans les campagnes de 1990 à 1999**

Anomalies Prévalence (%)

Amblyopie 0,5 Strabisme 2,5 Autres 2,5 Enfants déjà suivis 3,0

## Synthèse comparative avec l'APESAL

L'association de Prévention et d'éducation sanitaire d'action locale (APESAL) est une association de loi de 1901, dont le siège social se situe à la Caisse primaire d'assurance maladie de Lille. Avec l'aide des professionnels compétents, cette association organise et réalise des dépistages visuel, auditif et bucco-dentaire. Actuellement, six CPAM au total sur les neuf de la région Nord-Pas de Calais adhèrent à l'APESAL. Entre 1994 et 1998, un groupe de 22 827 élèves âgés de 3 ans ont été testés, par des orthoptistes rémunérés par l'APESAL, dans 297 écoles maternelles de la circonscription de Lille. Parmi les enfants dépistés, 11,21 % des enfants présentaient une ou plusieurs anomalies visuelles probables. Dans les anomalies confirmées, les données de l'APE-SAL montraient que 8,39 % des enfants ont une acuité visuelle déficiente, 4,73 % un strabisme et 1,05 % une amblyopie. Ces pourcentages incluent les pathologies des enfants qui sont déjà suivis.

## Avantages et faiblesses du CDAD

Le dépistage est réalisé par des orthoptistes chez des enfants de 2 à 3 ans, avec une préparation préalable des élèves par leur instituteur ou leur institutrice. Le caractère répétitif de cette action de dépistage par une association de petite taille a permis de sensibiliser la population locale et le corps médical à l'intérêt d'un dépistage visuel à cet âge. Le suivi des enfants avec la méthode utilisée par le CDAD permet une validation importante d'examens. En terme de dépenses de santé publique, le dépistage de chaque enfant est peu onéreux (6,86 Q par enfant).

Toutefois, l'organisation sur le terrain pose parfois quelques problèmes. La période idéale de la campagne se situe entre mi-novembre et mi-mai (période d'accessibilité des enfants en milieu scolaire), ce qui impose aux orthoptistes une disponibilité en conséquence. L'APESAL réalisant ses dépistage en même temps que le CDAD, le recrutement des orthoptistes s'avère difficile. Le CDAD n'est pas le seul intervenant extérieur dans les établissements scolaires, ce qui rend l'organisation du dépistage parfois compliquée. Le CDAD ne peut fonctionner que grâce au bénévolat de ses membres actifs. Ces derniers sont souvent confrontés à des difficultés de trésorerie qui perturbent le fonctionnement de leur travail.

**En conclusion,** l'expérience acquise par le CDAD en matière de dépistage des déficits visuels du jeune enfant permet de montrer la performance et la nécessité du test de dépistage à l'âge de 2 ans et demi, de confirmer la nécessité de la réalisation des tests de dépistage par des orthoptistes et d'affirmer l'importance du rôle des enseignants. Enfin, le CDAD souhaite être institutionnalisé afin de mieux faire face aux difficultés financières et associatives qu'il rencontre dans l'accomplissement de sa mission.

*Chantal Chirez Comité de dépistage de l'amblyopie du Douaisis, Somain*

# **Dépistage des troubles visuels et accès aux soins en grande section de maternelle ou en cours préparatoire : expérience du Service de santé scolaire de l'Oise**

Cette expérience se déroule dans le département de l'Oise sur deux sites, les agglomérations de Beauvais et de Creil. Les deux projets sont similaires, mais seule la mise en place de l'action sur l'agglomération creilloise qui regroupe environ 75 000 habitants sera présentée en détail, les résultats de Beauvais étant rapportés de manière succincte. Il faut mentionner qu'en matière de « Dépistage et d'accès aux Soins », ce projet s'intéresse également à d'autres pathologies.

## **Problématique et objectifs du projet**

Un bilan médical est réalisé à l'école par le Service de santé scolaire chez des enfants au cours de leur 6<sup>e</sup> année. Or, d'après les médecins et infirmières de l'Éducation nationale, seulement 30 % à 40 % des enfants nécessitant une consultation à l'issue du bilan ont recours aux soins. L'absence d'une prise en charge appropriée peut bien sûr retentir à terme sur l'état de santé des enfants et leur développement psychomoteur, mais aussi sur leurs capacités à suivre un cursus scolaire normal, facteur essentiel d'insertion sociale. Pour tenter de remédier à cette situation, il a été décidé de mettre en place une action visant à développer toutes les stratégies possibles, en mobilisant les compétences et les savoir-faire locaux dans une démarche de partenariat, pour que « chaque enfant reçoive les soins et l'accompagnement qui lui sont nécessaires ».

Concrètement, une réflexion sur le thème de la santé des enfants scolarisés s'est engagée dès 1993 dans le cadre du Contrat de développement urbain de la ville de Creil. Au cours de l'année scolaire 1994-1995, une expérimentation a été mise en place dans les zones d'éducation prioritaire de l'agglomération creilloise. Cette action s'est trouvée renforcée par le plan de relance de la santé scolaire présenté en mars 1998 par Ségolène Royal, ministre déléguée chargée de l'enseignement scolaire, et par les programmes régionaux d'accès à la prévention et aux soins prévus dans le cadre de la loi du 29 juillet 1998 relative à la lutte contre les exclusions.

L'objectif principal du projet est d'améliorer l'accès aux soins et le suivi des enfants de grande section de maternelle de l'agglomération creilloise. Les objectifs secondaires sont de déterminer la prévalence des problèmes de santé présents chez les enfants de grande section de maternelle, d'évaluer la prise en charge spontanée et de favoriser l'accès au système de soins.

## **Description du projet**

La population concernée correspond aux enfants scolarisés dans les écoles d'éducation prioritaire ou en zones urbaines sensibles des quatre communes de l'agglomération creilloise (soit pour la grande section de maternelle, environ 70 % des enfants scolarisés). La pierre

angulaire de ce dispositif est un bilan médical systématique des enfants de grande section de maternelle.

## **Protocole**

Tous les enfants sont examinés en présence des parents. En cas de dépistage d'un problème de santé (déficience visuelle ou auditive, trouble du langage...), le médecin de l'Éducation nationale explique aux parents la nécessité de consulter un professionnel de santé et les informe du dispositif mis en place pour faciliter l'accès aux soins. Il transmet aux parents de l'enfant un « avis » écrit destiné au professionnel de santé. La famille ou le professionnel consulté doit avertir par « retour » que l'enfant a bien été vu par le système de soins. En l'absence de réponse dans un délai de deux mois, un « rappel » écrit est envoyé aux parents. En l'absence de retour même après ce rappel, le Service de santé scolaire transmet à un « accompagnant santé » un « ordre de mission » comportant des données succinctes sur l'enfant.

Pour l'agglomération creilloise, cet « accompagnant santé » est une assistante sociale de la Caisse régionale d'assurance maladie (Cram) qui contacte la famille de l'enfant afin de connaître les raisons du « non-retour » et, si nécessaire, aide les parents à accéder aux soins. Si le bilan médical a révélé des troubles du comportement ou de la psychomotricité, c'est le médecin de l'Éducation nationale qui s'assure lui-même de l'accès aux soins. À cet effet, un protocole a été établi en collaboration avec le Centre médico-psychopédagogique (CMPP) de Creil.

Le suivi spécifique en école élémentaire vise à renforcer l'accès aux soins ; il est réalisé en cours préparatoire (CP) et concerne les enfants dont l'accès aux soins reste inconnu à l'issue du bilan de grande section de maternelle. Depuis l'année 1999-2000, un dépistage sensoriel et biométrique est réalisé par une infirmière scolaire chez tous les enfants de cours élémentaire 2<sup>e</sup> année (CE2). Les parents ne sont pas présents lors de ce dépistage, mais sont informés par courrier des procédures mises en place. Si nécessaire, le protocole d'aide à l'accès aux soins se déroule dans les mêmes conditions que pour les élèves de grande section de maternelle.

## **Méthodologie**

La méthodologie du bilan de grande section de maternelle a été définie par un groupe restreint appelé « groupe de suivi », constitué d'un représentant de chacun des partenaires. Les propositions sont soumises pour validation à un « comité de pilotage », qui assure l'organisation, le suivi et l'évaluation des actions, ainsi que la négociation des conventions indispensables. Le comité de pilotage se réunit au moins deux fois par an. Il est coprésidé par l'Inspecteur d'académie et le Directeur départemental des affaires sanitaires et sociales (ou par leurs représentants : le Médecin conseiller technique de l'Inspection académique et le Médecin inspecteur de la Santé de la Ddass).

Un vocabulaire commun a été défini. Ainsi, « accès aux soins réalisé » signifie que l'enfant a été en contact au moins une fois avec le type de professionnel désigné par l'avis remis aux parents, après le bilan médical du Service de santé scolaire. Un système d'information a été organisé devant permettre de recueillir les données nécessaires prévues par le protocole d'évaluation et dans le respect du secret médical (le Conseil de l'Ordre des médecins a été destinataire du projet pour accord). Ce système d'information nécessite des supports papier pour les résultats du bilan médical, les avis aux praticiens, les ordres de missions et les

communications entre les différents partenaires et un recueil informatique dans les centres médicoscolaires utilisant le programme Epi.Info.

Une évaluation a été mise en place qui définit différents indicateurs, visant à préciser l'état de santé de la population concernée, à apprécier le déroulement logistique des différentes phases du programme et à évaluer l'impact global du dispositif d'accès aux soins et l'impact spécifique d'une intervention ou d'un partenaire.

## **Partenaires**

Les partenaires du projet doivent avoir les mêmes objectifs, les mêmes méthodes et les mêmes critères d'évaluation. Ils sont représentés au sein du comité de pilotage ou du groupe de suivi.

La Direction régionale des affaires sanitaires et sociales (Drass) finance pour moitié l'action. La Direction départementale des affaires sanitaires et sociales (Ddass) apporte son soutien méthodologique et pilote le groupe de suivi. La Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) finance pour moitié l'action, règle les soins directement aux professionnels de santé et assure la coordination de l'action.

Le Service de santé scolaire :

- réalise le bilan médical en grande section de maternelle et adresse les enfants, si nécessaire, à un professionnel de santé ;
- s'assure de l'accès aux soins des enfants de grande section de maternelle et les adresse, si nécessaire, à l'accompagnant santé ;
- assure le suivi spécifique d'un groupe d'enfants en CP ;
- réalise un examen sensoriel en CE2 ;
- procède à l'évaluation chiffrée de l'action.

Si l'information d'accès aux soins n'est pas parvenue au Service de santé scolaire, le service social de la Caisse régionale d'assurance maladie adresse un ordre de mission aux accompagnants santé. Les « accompagnants santé » contactent la famille de l'enfant pour connaître les raisons du non-retour. Soit il s'agit d'un simple défaut de retour d'information : l'enfant ayant eu accès aux soins, l'accompagnant santé en informe le Service de santé scolaire. Soit l'enfant n'a pas eu accès aux soins, et l'« accompagnant santé » rencontre les familles à leur domicile pour étudier avec elles les difficultés rencontrées et tenter de les résoudre. L'aide apportée aux familles est alors multiple : administrative (réintroduction des familles dans leur droit), financière (jusqu'à la prise en charge intégrale du coût des soins) ou à la démarche (sensibilisation à la nécessité des soins, aide à la prise de rendez-vous). Les accompagnants santé avisent le Service de santé scolaire des résultats de leur intervention.

Les professionnels de santé du secteur libéral acceptent de pratiquer le tiers-payant et répondent aux « avis » émanant de la Sécurité sociale. Les réseaux d'éducation prioritaire (Rep) contribuent à la diffusion de l'information aux enseignants en invitant la CPAM à présenter chaque année un bilan de l'action. Les enseignants participent à la mobilisation des familles. Depuis septembre 2000, les services de Protection maternelle et infantile qui

réalisent un bilan infirmier chez les enfants de moyenne section de maternelle ont rejoint le projet pour une prise en charge précoce des troubles éventuels.

## Résultats

D'après les chiffres de Creil arrêtés au 31 décembre 1999, 542 enfants de grande section de maternelle ont été examinés en 1998-1999 ; la prévalence de trouble(s) de la vue était de 22 % (117 enfants concernés, dont 62 avait déjà eu un contact avec un professionnel de la vision). Pour cette population dépistée, 96 avis ont été émis vers les parents (certains avis concernant également des enfants déjà suivis). Le taux d'accès aux soins à l'issue de l'année de dépistage était de 94 %, et de 97 % après l'année de suivi. Les résultats du dispositif d'accès aux soins à Creil, concernant les troubles de la vue dépistés en grande section de maternelle entre 1998 et 1999, sont présentés dans la figure 1.

Les résultats du dépistage des troubles de la vue en CP pour la ville de Beauvais sont présentés dans le tableau I.

**Figure 1 : Résultats du dépistage des troubles de la vue en grande section de maternelle (année 1998-1999), pour le bassin creillois (résultats arrêtés au 31/12/1999)**

**Tableau I : Résultats du dépistage des troubles de la vue en cours préparatoire, pour la ville de Beauvais (années 1997-1998 et 1998-1999)**

	1997-1998	1998-1999
Enfants scolarisés	482	414
Enfants examinés (% de la population cible)	478 (99 %)	408 (99 %)
Enfants déficients visuels (% des enfants examinés)	219 (46 %)	167 (41 %)
Recours aux soins déjà effectué (% des enfants déficients)	146 (67 %)	103 (62 %)
Nécessité d'un avis (% des enfants déficients)	106 (49 %)	84 (51 %)
Accès aux soins réalisé grâce au SPSFE (% des enfants déficients)	64 (60 %)	34 (40 %)
Enfants suivis par l'accompagnant santé	26	31
Accès aux soins grâce à l'accompagnant santé (% des enfants suivis)	26 (100 %)	27 (87 %)
Efficacité spécifique (%) des accompagnants santé	25 %	32 %
Enfants de CP ayant eu accès aux soins (% des enfants ayant nécessité un avis)*	90 (85 %)	61 (73 %)
Enfants de CE1 non dépistés en CP	> 0	6
Enfants dont l'accès aux soins était inconnu en CP	16	23
Nouvel avis non nécessaire car démarche de soins effectuée	5	8
Nécessité d'un nouvel avis en CE1	5	6
Enfants ayant eu accès aux soins en CE1	1	3

**Enfants ayant eu accès aux soins grâce au dispositif CP-CE1 96 (91 %) 72 (86 %) (% des enfants nécessitant un avis)**

SPSFE : Service de la promotion de la santé et d'action sociale en faveur des élèves ; \* : au 31/12/1999

**En conclusion**, l'expérience présentée est positive à plusieurs titres. En effet, cette expérience permet notamment :

- un très bon accès aux soins des enfants nécessitant une consultation à l'issue du bilan de la 6<sup>e</sup> année;
- un meilleur fonctionnement du Service de santé scolaire permettant un suivi plus rigoureux des enfants qui le nécessitent. Cette rigueur permet de déceler des dysfonctionnements et de tenter d'y remédier ;
- une meilleure implication des personnels, chacun ayant réfléchi à la place qu'il occupe dans le dispositif et ayant repensé son action dans un esprit de complémentarité ;
- une meilleure connaissance de la population et de ses difficultés à consulter, en particulier par l'analyse du travail des accompagnants santé ;
- une amélioration des relations partenariales nouées d'abord entre la Sécurité sociale, la Drass, la CPAM, les villes et la Cram, et qui se sont étendues au cours des années aux différents professionnels de santé et à la PMI.

Il est possible d'envisager un élargissement de ce type d'action. Les conditions pour la mise en œuvre d'un tel projet sont multiples et chaque région présente ses particularités. Toutefois, certains préalables sont nécessaires. Le Service de santé scolaire doit disposer d'une équipe médecin-infirmière stable, d'une secrétaire formée à l'utilisation d'Epi-Info et de matériel approprié : médical, bien sûr, mais aussi bureautique et informatique.

Un budget approprié est nécessaire pour couvrir les frais de fonctionnement (courrier, avis) et prendre en charge les tickets modérateurs. Pour le bassin creillois, les financeurs sont la Drass et la CPAM. À Beauvais, la ville est également partenaire.

Suivant les particularités locales, des solutions partenariales diverses peuvent être recherchées pour assurer le rôle des « accompagnants santé » (personnels des CPAM, de la Cram, des villes, des associations).

Une méthodologie en santé publique est indispensable pour qu'une telle action s'inscrive de façon durable dans les pratiques et pour disposer d'une évaluation rigoureuse. Cette évaluation doit être conduite à chaque étape du projet, tant au niveau du fonctionnement que des résultats, et permettre de repositionner certaines actions mais aussi de préciser la nature des obstacles rencontrés.

***Pierre-Marie Massy Médecin conseiller technique de l'inspecteur d'académie de l'Oise***

# **Prise en charge des déficiences visuelles chez le jeune enfant : expérience d'une orthoptiste au sein d'une équipe multidisciplinaire**

Les données récentes dans les domaines des neurosciences et des sciences cognitives, l'évolution des techniques médicales ainsi qu'une plus large appréhension du développement global des nourrissons et des enfants a permis au cours des dernières décennies de poser des diagnostics plus précis et plus précoces et de progresser dans l'optimisation de la prise en charge, dès le premier âge, de la malvoyance (définie selon la classification de l'Organisation mondiale de la Santé).

La politique gouvernementale de ces dernières années (décret et circulaire du 22 avril 1988, circulaire du 18 janvier 1991) a favorisé la mise en place de structures spécialisées telles que les Services d'accompagnement familial et d'éducation précoce (SAFEP), les Centres d'aide médicosociale précoce (CAMSP), les Services d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à l'intégration scolaire (SAAAIS). Ces structures permettent de faire suivre respectivement les enfants de 0 à 3 ans, de 0 à 6 ans et de 3 à 20 ans. Elles mettent à disposition une équipe pluridisciplinaire comprenant une assistante sociale, un psychologue ainsi que différents membres du corps médical, paramédical et parfois enseignant. Elles assurent une prise en charge spécifique des enfants déficients visuels, une aide et un soutien auprès des parents et une intégration aménagée dans les services éducatifs non spécialisés.

À l'exemple de Villeurbanne, différents CAMSP pourraient se spécialiser dans le domaine de la basse vision. Certains d'entre eux essaient d'ores et déjà de tenir compte systématiquement, et de façon plus spécifique, des capacités visuelles fonctionnelles de leurs jeunes patients.

L'émergence récente de ces nouveaux services et les évolutions successives des moyens mis en œuvre dans les projets de rééducation expliquent en grande partie la pauvreté de la littérature et des références à ce sujet. C'est la raison pour laquelle ce chapitre ne peut être tenu pour exclusif dans ses affirmations. Il s'agit ici de retranscrire un ensemble d'observations recueillies par l'auteur au cours de ses expériences au sein d'équipes pluridisciplinaires en milieu hospitalier et associatif, en particulier au sein des structures, souvent regroupées, du type SAFEP/SAAAIS.

## **Recrutement des jeunes patients**

La particularité de l'enfant réside dans le fait qu'un état de malvoyance ne suscite presque jamais de plainte : l'enfant ignore la référence à la « normalité ». Au fur et à mesure de son développement et de ses besoins, il s'adapte spontanément à son environnement, aux situations rencontrées, et ce de façon plus ou moins optimale, sans tenir compte du rapport entre la dépense d'énergie personnelle et la qualité de la réalisation de la tâche investie. Les familles rencontrent le plus souvent de grandes difficultés à reconnaître les troubles de leur enfant et à en identifier l'origine si elles n'ont pas été préalablement sensibilisées aux problèmes visuels.

C'est pourquoi l'âge de la première consultation est encore de nos jours relativement tardif alors qu'il détermine en partie, avec les âges respectifs d'apparition de la maladie et du déficit, l'avenir de ces enfants. L'âge au dépistage est donc crucial, mais en France, celui-ci n'est pas systématique et varie de façon importante suivant les départements.

La diversité des modes de recrutement conduit à des différences notoires (en termes d'âge, de durée, de protocole...) de la prise en charge ultérieure. Plusieurs éléments sont retrouvés à l'origine du recrutement :

- la fratrie, avec une sensibilisation au caractère héréditaire de la maladie et de ses signes précurseurs ; le dépistage est alors précoce, la prise en charge souvent mieux adaptée et mise en place au moment opportun ;
- une consultation en crèche, en PMI, par un pédiatre ou un médecin généraliste, sensibilisés de façon précise aux divers signes d'appel liés à la malvoyance et aux répercussions sur les différentes étapes du développement ;
- la consultation hospitalière ou privée en ophtalmologie, volontaire, répondant ou non à une inquiétude parentale ; le dépistage intervient alors à des âges très divers. La prise en charge ne peut se mettre en place, notamment si elle relève d'un service externe à la consultation d'une structure spécialisée, qu'à la suite d'un certain délai (lié à la précision du diagnostic, aux traitements éventuels, à la recherche familiale de thérapeutiques « miracles », à l'acceptation du handicap et du bien-fondé d'un suivi par une structure spécialisée) ;
- un échec scolaire, ce qui implique une information préalable des professeurs d'école, des médecins et des psychologues scolaires, voire des orthophonistes ;
- l'intervention d'une assistante sociale, déjà en relation avec la famille et sensibilisée à ce handicap ;
- le bouche à oreilles : famille, amis, médias...

Une étude menée en 1993 au SAFEP-SAAAIIS du Val-de-Marne montre que

le nombre d'enfants suivis dans le service s'accroît notablement aux âges

correspondant aux périodes scolaires importantes : début du primaire, entrée

au collège et au lycée (figure 1).

**Figure 1 : Répartition par classe d'âge des enfants suivis au SAFEP-SAAAIIS du Val-de-Marne en 1993 (figure manquante)**

## Importance du diagnostic

Une prise en charge efficace nécessite un diagnostic précis et précoce qui permet d'envisager l'évolutivité de la maladie et son mode de transmission génétique. L'expérience montre toutefois que les diagnostics posés sont encore trop souvent incomplets, voire erronés, et dépendent des modes de recrutement. Le diagnostic peut être précisé à l'aide de différentes approches spécifiques :

- électrophysiologique : les examens réalisables chez le nourrisson nécessitent une formation particulière du praticien et ne permettent pas de prédire l'ensemble des capacités visuelles fonctionnelles ; ils sont toutefois souvent indispensables au diagnostic. Or, dans certaines régions de France, ces examens sont bien trop souvent soumis à des délais d'attente pouvant atteindre plusieurs mois. Cet état de fait est susceptible d'engendrer, outre le découragement, ou parfois l'abandon du suivi médical par les parents, un délai de décision préjudiciable au suivi ultérieur de l'enfant qui poursuit alors son développement ;

- génétique : l'orientation d'une famille vers une consultation génétique nécessite de la part du praticien prescripteur une approche psychologique très particulière. Les parents ne doivent pas se sentir mis en cause ni agressés, et doivent par ailleurs être capables de comprendre les résultats d'une telle étude ; en effet, la plupart des familles confondent les statistiques de transmission avec le pourcentage de risque d'avoir un enfant atteint lors de la prochaine grossesse : ainsi, par exemple, l'annonce d'un risque de 50 % d'avoir un enfant malvoyant peut être compris comme « un enfant sur deux », donc si un enfant est atteint, l'autre ne le serait pas ;

- ophtalmologique : la fréquence des contrôles permet d'appréhender plus précisément l'évolutivité de la maladie et donc d'aider au diagnostic, tout en s'assurant de l'absence d'amblyopie fonctionnelle unilatérale.

### **Type de diagnostic en fonction de l'âge**

Les diagnostics rencontrés diffèrent en fonction de l'âge d'apparition de la maladie et de son mode d'évolution :

- chez le nouveau-né, on peut rencontrer des malformations (microphthalmies avec ou sans glaucome associé, colobomes), et la rétinopathie du prématuré ;

- chez le très jeune enfant (d'âge préscolaire), on peut observer des retards de maturation, des cataractes congénitales, des glaucomes congénitaux ;

chez le jeune enfant (d'âge scolaire), on peut trouver des pathologies rétinienne (maladie de Leber, rétinoblastome) ;

chez le préadolescent et l'adolescent, on rencontre des dystrophies rétinienne (rétinopathies pigmentaires, maladie de Stargardt), des décollements de rétine et des atteintes du nerf optique.

Une étude effectuée en 1993 au sein du SAFEP-SAAAIIS du Val-de-Marne auprès de 96 enfants montrait une équivalence entre le nombre d'atteintes malformatives et le nombre d'atteintes rétinienne et chorioretinienne (tableau I).

Quelques cas particuliers doivent être mentionnés, comme les retards de maturation (maladie de Beauvieux), divers syndromes (de Robin, de Moon, de Bardey-Bidel) pour lesquels l'apparition des troubles visuels peut être tardive, les différentes formes d'albinisme, les nystagmus congénitaux et les cécités corticales.

### **Difficultés rencontrées**

La précision du diagnostic est sujette à l'expérience du praticien (y compris lors des examens de la réfraction et du fond d'œil du nourrisson, du champ visuel chez l'enfant d'âge pré-scolaire) et à l'aisance d'accès à certaines consultations spécifiques. Outre l'importance d'une consultation ophtalmologique complète au cours de laquelle l'examen de la réfraction chez l'enfant est pratiqué systématiquement, il faut toujours s'assurer de la réalité du port constant des verres correcteurs.

Après le diagnostic, on constate souvent la difficulté pour un grand nombre de praticiens d'annoncer le handicap, puis de l'aborder concrètement avec la famille en termes de déficience, d'incapacité et de désavantage. Compte tenu des spécificités liées au handicap visuel et des critères particuliers de sa reconnaissance, les parents ignorent encore trop souvent l'existence de droits sociaux qui leur sont ouverts, ainsi qu'à leurs enfants atteints de malvoyance. Il faut savoir que l'utilisation du montant des allocations versées est laissée à l'appréciation des parents sans obligation de répondre prioritairement aux équipements nécessaires à l'enfant, alors que les équipements optiques sont onéreux et ne bénéficient que rarement d'une prise en charge sociale complète.

**Tableau I : Répartition (nombre de cas) des différentes pathologies oculaires rencontrées chez les jeunes patients du SAFEP-SAAAIIS du Val-de-Marne durant l'année 1993**

Nature de l'atteinte	Pathologie	N
Rétine, Rétine choroïde/rétine		
Milieux postérieurs		
Choriorétinites		
Voies de conduction	Voies visuelles	
Cortex		
Malformation	Maladies oculaires générales	
Tunique ou organe de l'œil		
Milieux antérieurs		
Atteinte par maladie générale		
<b>Total</b>		
Amaurose de Leber		11
Dystrophie des cônes		2
Maladie de Stargardt		3

Rétinoschisis congénital central 3

Rétinopathie centrale 8

Rétinopathie périphérique 1

Rétinite pigmentaire 1

Rétinopathie centrale et périphérique 4

Rétinoblastome 1

Myopie dégénérative 2

Choriorétinite congénitale OD, atrophie optique OG 1

Atrophie optique congénitale 5

Atrophie optique acquise 1

Gliome des voies optiques par maladie de 1 Recklinghausen

Amblyopie congénitale par atteinte des voies optiques 2

Cécité congénitale par dysplasie septo-optique 1

Cécité corticale congénitale 1

Cécité corticale acquise 1

Craniopharyngiome 1

Albinisme total 5

Albinisme oculaire 8

Aniridie bilatérale 3

Lymphangiome kystique de l'hémiface 1

Atrophie optique congénitale par agénésie du corps 1 calleux

Colobome choriorétinien 2

Glaucome congénital 5 Cataracte congénitale 11 Aniridie bilatérale congénitale 2

Choriorétinite congénitale OD, microphthalmie OG 1 Kératocône 1 Maladie de Lobstein avec amblyopie 1 Maladie hémolytique avec vitro-rétinopathie 1 Maladie de Still (dystrophie oculaire globale) 1 Syndrome de Reye (rétinopathie congénitale) 1 Amblyopie congénitale bilatérale avec nystagmus

On rencontre régulièrement des enfants chez lesquels un diagnostic de cécité a été faussement porté alors qu'ils présentent de réelles capacités visuelles fonctionnelles. Ceci est du à l'évolution récente et rapide des connaissances portant sur les processus de la perception visuelle, au manque d'expérience nécessaire à l'examen d'enfants malvoyants et à l'insuffisance de la politique de formation continue en matière de santé.

Concernant la reconnaissance du handicap visuel, deux travers possibles peuvent être observés : dans un contexte de polyhandicap, le handicap visuel peut être considéré comme un handicap « noble », et sera pris en compte en tant que handicap majeur au détriment de la prise en charge d'une pathologie plus importante ; le handicap visuel peut également être ignoré, et les incapacités constatées seront considérées comme relevant d'un trouble d'ordre psychologique, voire psychiatrique.

Du fait de la non-reconnaissance du handicap ou de la méconnaissance de la pathologie, ces difficultés engendrent ou accentuent, le plus souvent, des réactions psychologiques chez l'enfant, mais également dans son entourage familial et scolaire. On peut noter chez les adultes des réactions de surprotection, ou au contraire de déni du handicap, ainsi que des manifestations d'angoisse ou de culpabilité. Chez l'enfant, on peut observer des lacunes d'acquisition au cours du développement global, des déviations de la statique ou de la posture, des relations au monde extérieur ou interindividuelles perturbées, des difficultés scolaires allant parfois jusqu'à l'échec et des problèmes d'insertion sociale.

## **Recommandations**

Pour répondre au mieux aux difficultés les plus couramment rencontrées en clinique à ce stade du diagnostic, il apparaît primordial :

- d'unifier et d'encourager la formation des ophtalmologistes et des orthoptistes aux nouveaux acquis concernant la perception visuelle et aux spécificités de la malvoyance dans le cadre du développement global de l'enfant (approche psychologique, annonce du handicap, évaluations spécifiques et prise en charge adaptée) ;
- de tendre vers une transdisciplinarité avec les autres professionnels concernés, médecins, paramédicaux, psychologues et opticiens, et non de se limiter à un corporatisme qui serait préjudiciable à l'enfant. Ceci suppose un véritable travail d'équipe, l'acquisition de connaissances et d'un vocabulaire communs, et un accès aisé aux rendez-vous externes ;
- de respecter, lors de telles consultations, une qualité relationnelle particulière avec l'enfant et avec ses parents (écoute, clarté des explications concernant la pathologie) ;
- de faciliter l'accès des parents aux droits sociaux en leur fournissant les certificats médicaux et les documents administratifs nécessaires au dossier de l'enfant, et en les soutenant, si besoin, dans leur démarche auprès des Commissions départementales d'éducation spéciale (CDES) ou d'autres commissions.

## **Prescription de la rééducation**

Pour savoir si un enfant relève d'une prise en charge rééducative, il est nécessaire de disposer d'une évaluation initiale de ses capacités visuelles fonctionnelles disponibles, tenant compte

de son contexte de vie. On recherchera les capacités plutôt que la cécité. Cette évaluation doit être adaptée à l'âge de l'enfant et prendre en considération différents facteurs.

### **Évaluation des capacités fonctionnelles**

L'examen de la réfraction doit permettre d'équiper les enfants, quel que soit leur âge, avec la correction optique optimale pour chacun des deux yeux et en binoculaire, et adaptée aux différentes distances correspondant à leurs activités majeures.

Les disponibilités de l'enfant doivent être respectées au cours de l'organisation des consultations : disponibilités temporelles, pour s'adapter à son rythme de vie et à ses activités, et attentionnelles, en veillant à la durée de l'examen, à l'ordre des séquences qui le composent et à leur contenu présenté sous une forme ludique. Quoique reposant toujours sur des concepts identiques pour éviter une démarche empirique et tendre vers une reproductibilité, la méthodologie de l'évaluation tient compte de l'âge de l'enfant, de sa personnalité et de son intérêt au moment de l'examen proposé. L'objectif premier de l'évaluation consiste toujours à faire émerger la moindre capacité susceptible d'être exploitée dans le contexte du développement global et de l'environnement de l'enfant.

Selon que la pathologie est héréditaire ou acquise, et dans ce dernier cas que la date d'apparition du déficit est plus ou moins éloignée de la date d'apparition de la maladie, elle-même plus ou moins éloignée de la date de consultation spécialisée, l'enfant développe spontanément des stratégies de compensation ou modifie le cours de son développement par ses rapports avec le monde extérieur. L'évaluation doit permettre de faire émerger l'ensemble de ces adaptations et en apprécier la qualité et la pertinence. L'existence et la stabilité des acquis est estimée par rapport à la « normale ». 337

L'utilisation de procédures d'évaluation non invasives sont privilégiées ; par ailleurs, une participation familiale active est favorisée, qu'elle soit physique, particulièrement avec le nourrisson (pour lequel une exclusion des parents ne permettrait pas l'observation des relations affectives primaires), ou intellectuelle, à travers un entretien semi-dirigé. Chez le nourrisson, ou le jeune enfant, outre les examens cliniques ophtalmologiques et un bilan orthoptique adapté (fondé sur l'exploitation de la méthode des reflets cornéens), on s'attache à connaître son rythme de vie (alternance du temps de sommeil et d'éveil), la qualité des repas (liquide/solide), l'investissement tactile ou auditif (surinvestissement ou tendance à l'installation d'une « phobie » du toucher, déviations possibles vers le maniérisme ou la stéréotypie), l'état du développement psychomoteur, de la posture, du patrimoine visuel et du langage. Pour aider cette démarche, certains membres de l'équipe du service ont participé jusqu'en 1995 à l'élaboration d'un livret mettant en évidence les « items comportementaux » qui semblaient importants à prendre en compte (tableau II)

### **Tableau II : Items comportementaux à prendre en compte au cours d'une évaluation fonctionnelle**

#### **Âge Items**

Naissance Attitude spontanée, motricité générale

1-2 mois Motricité générale, autres signes de repères de compréhension générale

2-7 mois + motricité fine

8-11 mois + langage

12-23 mois + autonomie de la vie quotidienne  
24-30 mois + contrôle postural  
3 ans + organisation perceptive de l'espace

+ motricité faciale 4 ans + schéma corporel

+ coordination dynamique des mains 5 ans + équilibre statique et dynamique 6 ans +  
organisation temporelle et rythmique

+ coordination oculomanuelle

+ mouvements simultanés

+ dessins

C'est environ à partir de l'âge de 13 ans, lors du développement des relations particulières avec son entourage (attitude de déni, bénéfices secondaires, désir d'autonomie), qu'un bilan objectif de la perception des formes et du mouvement est réalisé avec l'adolescent, et confronté aux résultats de l'entretien semidirigé au cours duquel l'adolescent minimise souvent ses besoins. Ce bilan complet, objectif et subjectif, prend alors toute sa valeur et permet, en autorisant la mise en exergue des incapacités, de montrer la réalité des difficultés rencontrées. En ce sens, il favorise une démarche personnelle de l'adolescent vers une démarche de prise en charge rééducative.

### **Protocole de réadaptation et projet de rééducation**

Les résultats de l'évaluation des capacités fonctionnelles permettent alors, en équipe, de décider de la nécessité ou non d'une prise en charge immédiate et, dans l'affirmative, d'en définir les objectifs prioritaires avant d'en faire la proposition aux parents et, le cas échéant, aux adolescents. Cette proposition comporte idéalement un « protocole de réadaptation » qui définit les différents intervenants sur une durée prédéterminée. Le rythme et l'articulation des interventions est établi, après confrontation entre les divers partenaires, en fonction du contenu de leurs projets de rééducation. C'est à ce stade que l'opportunité de la mise en place d'une structure d'orientation et d'indications aux parents est décidée. Les projets de rééducation s'élaborent sur des bases neurophysiologiques simples, qui tiennent compte du développement global de l'enfant et des traitements sensoriels et sensorimoteurs intermodaux. Ces projets prennent en considération les limites supposées de l'enfant et ne doivent pas susciter d'espoir inconsidéré, c'est pourquoi tout projet est délimité dans le temps. Un projet de rééducation comprend des étapes successives respectant une progression visant à la réalisation des objectifs prédéfinis. Ce projet peut être modifié dès que nécessaire à partir d'une « évaluation régulatrice ».

### **Difficultés rencontrées et recommandations**

Les principes de base qui sous-tendent de telles évaluations nécessitent de la part des praticiens l'acquisition de connaissances scientifiques récentes concernant non seulement le développement de la fonction visuelle, mais aussi le développement global de l'enfant. Les différents intervenants doivent avoir conscience qu'ils traitent un déficit sensoriel ayant des répercussions multimodales. Ceci nécessite donc une approche pluridisciplinaire (ophtalmologiste, neuropédiatre, psychiatre, généticien, psychologue, orthoptiste spécialisé en

basse vision, psychomotricien, ergothérapeute parfois spécialisé en activités de vie journalière, instructeur en locomotion, orthophoniste et maître d'école spécialisé). La formation et la notion de transdisciplinarité décrites précédemment se révèlent être les clés nécessaires à l'édification d'une méthodologie d'évaluation et de rééducation fiable et reproductible.

La définition des modalités de prise en charge s'effectue avec les intervenants et la famille. La durée, le rythme des séances et le lieu d'intervention sont déterminés afin d'économiser l'énergie du jeune patient et de favoriser sa disponibilité et son adaptation à des situations réelles. Ainsi, il peut être décidé que tout ou partie des interventions aura lieu à domicile, en PMI, en crèche ou à l'école (après accord de convention).

Les évaluations régulatrices, établies suivant des étapes progressives, permettent de gérer les incidents (évolution brutale de la pathologie, stress psycho-logique particulier...) et de moduler la rééducation en fonction des besoins du moment, dans le contexte socioculturel de l'enfant (dans la figure 2, chaque case représente une étape dans le processus de prise en charge).

## **Figure 2 : Évaluations initiale et régulatrice (figure manquante)**

Le référentiel est ensemble des références accessibles à l'enfant : famille, environnement socioculturel, expériences de vie.

Une approche psychologique des parents et de l'enfant s'avère indispensable dès l'évaluation.

Il est important qu'un référent de rééducation participe aux réunions de crèche, de PMI ou d'équipe éducative. Des feuilles de liaison médicopédagogiques ont été mises en place dans certaines équipes afin de faciliter les relations entre les professionnels et la famille pour optimiser le suivi de l'enfant.

## **Éducation et rééducation**

En accord avec les parents ou l'adolescent, le projet de rééducation détermine les objectifs et les modalités de la rééducation, ainsi que les contraintes posées. Celles-ci définissent en partie le contenu et la progression des séances et permettent d'éviter des prises en charge « occupationnelles » (c'est-à-dire dans lesquelles la technicité de la rééducation est remplacée par des prises en charge non spécialisées sous couvert d'aide psychologique). Certaines équipes formalisent cet engagement mutuel par un contrat moral, voire écrit. La

rééducation de la vision fonctionnelle, particulièrement chez l'enfant, est encore très largement dépendante de l'expérience et du charisme du rééducateur.

Il apparaît nécessaire, à partir des connaissances actuelles et de l'expérience acquise, de développer les bases d'une méthodologie. Différents éléments semblent particulièrement indispensables à la réussite d'une telle prise en charge.

## **Adaptation du projet à l'enfant**

Il est nécessaire de respecter les étapes du développement de l'enfant, tout particulièrement les temps nécessaires à l'intégration de nouveaux acquis, nommés «étapes critiques », durant lesquelles les parents ont souvent l'impression que leur enfant n'évolue plus.

Les compensations sensorielles qui peuvent masquer plus ou moins le déficit doivent faire l'objet d'une attention soutenue. Elles seront conservées ou renforcées si elles sont adaptées, mais modifiées si elles engendrent une déperdition attentionnelle ou ne permettent pas de répondre aux besoins. En effet, elles risquent alors d'engendrer une déviance et d'être « coûteuses » en énergie.

Le programme de rééducation doit, dans la mesure du possible, anticiper les besoins de l'enfant pour lui éviter de se trouver en situation d'échec. À partir d'une approche ludique, la tâche investie doit rester ciblée à travers des moyens mis en œuvre et une consigne adaptés. En respectant les règles d'apprentissage et de didactique, la rééducation doit permettre de faciliter le développement et le chemin du nourrisson ou de l'enfant vers l'autonomie (figure 3).

Le rééducateur a pour objectif de permettre au sujet de lever, par le développement de certaines capacités, les obstacles rencontrés, ou de les contourner par des moyens compensatoires. Pour cela, la rééducation repose sur l'investissement de tâches pré-identifiées selon une progression de difficulté croissante, dont le contenu de début de prise en charge, qu'il soit physique, perceptif ou cognitif, est établi à partir des résultats de l'évaluation. Au cours de cet investissement, le rééducateur adapte des procédures d'entraînement selon ses connaissances (logiques des contenus), mais aussi selon les caractéristiques de l'enfant, en tenant compte de ses processus de « fonctionnement », affectifs, attentionnels et procéduraux, et de ses représentations, propres à son niveau de développement, son contexte et ses expériences. C'est dans une telle configuration interactive qu'il est possible d'optimiser l'investissement dans la tâche et donc les résultats de la rééducation.

### **Figure 3 : Exemple de situation d'apprentissage chez l'enfant figure manquante)**

#### **Progression de la rééducation**

La rééducation commence toujours au niveau adéquat et spécifique à chaque cas, déterminé par les résultats de l'évaluation. Il prend en compte le niveau physique et perceptif des objets et images à l'entrée du système visuel, ainsi que le comportement de l'enfant, son stade de développement, son état psychologique ainsi que son environnement familial et socioculturel. Le programme comprend des exercices de travail en boucle. Une rééducation peut commencer par un stade initial de stimulations lumineuses, parfois sous-tendues par une stimulation auditive ou tactile qui tendra à disparaître, suivie par un entraînement de capture visuelle et de mouvements oculomoteurs. Dès que possible, un développement du patrimoine visuel est alors investi parallèlement au développement psychomoteur et verbal (on sera alors attentif au phénomène d'écholalie). Alors que les tâches investies évoluent simultanément vers l'exploration de l'environnement et le développement de processus cognitifs, l'aptitude à répondre de façon optimale et adaptée aux besoins du moment se met en place et permet l'acheminement vers l'autonomie recherchée.

#### **Adaptabilité du rééducateur**

Les intervenants doivent pouvoir répondre aux impératifs d'une telle prise en charge. On suppose qu'ils adhèrent à un abord pluridisciplinaire du déficit et ont acquis les connaissances théoriques et pratiques nécessaires. Les capacités de remise en question et d'adaptation sont donc des qualités primordiales

requis pour la pratique de ce type de rééducation. D'autres qualités favorisent la facilité d'exécution d'une rééducation de la vision fonctionnelle : la capacité à inventer des situations nouvelles, dans le but de maintenir l'intérêt de l'enfant, de multiplier ces situations au cours d'une même séance tout en maintenant une démarche rééducative rigoureuse par rapport aux concepts de base (sans perdre de vue les objectifs fixés préalablement).

### **Aides optiques**

Il faut distinguer la correction optique palliant une amétropie et les aides optiques grossissantes cherchant à améliorer la qualité physique de l'image (par la taille ou le contraste) dans un état de malvoyance. Dans le premier cas, on recherche une correction totale la plus précoce possible, et en cas de forte puissance grâce au port de lentilles. Dans le second cas, l'aide optique est choisie en fonction de la tâche à investir, de sa maniabilité, de son esthétique et de son coût. Dans tous les cas, elle n'est proposée à l'enfant qu'à la suite d'une formation à son utilisation et d'un prêt de plusieurs semaines. Il existe différents types d'aides optiques. En dehors des surcorrections et des verres teintés, cette aide n'est pas proposée avant l'âge scolaire.

La reconnaissance du handicap par les Commissions départementales d'éducation spéciale (CDES) donne accès à l'Allocation d'éducation spéciale (AES), qui peut faciliter l'acquisition des aides optiques grossissantes dont la part de remboursement par la Caisse primaire d'assurance maladie est très faible.

### **Environnement de l'enfant**

Les modalités et le contenu des programmes de rééducation prennent en compte la structure de vie environnementale de l'enfant : cadre familial, système de garde et lieu de vie. La rééducation permet aussi d'aider à la préparation de nouvelles étapes sociales telles que l'entrée à la crèche, l'entrée en maternelle puis les grandes étapes scolaires. L'importance de la réussite scolaire est, dans notre pays, très prégnante et ne peut être ignorée. La politique gouvernementale tend actuellement vers l'intégration. Suivant les capacités de l'enfant, la disponibilité de la famille et sa situation géographique (dont dépend la mise à disposition de structures spécialisées), plusieurs types de scolarisation évolutifs sont proposés. Entre l'intégration totale et le suivi de la scolarité en établissement spécialisé, on peut avoir recours, dans certaines académies et pour une durée définie, aux Classes d'intégration scolaire spécialisée (Cliss), et au soutien de maîtres d'école spécialisés, parfois intégrés à des SAAAIS. Pour le bien de l'enfant, la rééducation doit comprendre des relations interprofessionnelles avec le corps enseignant afin de mieux cerner les difficultés rencontrées, et donc permettre une adaptation efficace de part et d'autre. On rencontre encore trop souvent des adaptations ergonomiques inadaptées (agrandissements et matériel d'optique incongrus), des incompréhensions et des décisions d'orientation aléatoires.

### **Recommandations**

À ce jour, la mise en place des programmes de rééducation est encore très dépendante de la subjectivité du rééducateur et de « recettes » acquises au coup par coup. De plus, celui-ci ne dispose que rarement d'un recueil de données complet et ne peut donc pas toujours mener à terme une évaluation globale. Les relations interprofessionnelles restent parfois encore difficiles et ne facilitent pas la mise en place de réseaux de prise en charge.

D'un point de vue méthodologique, des recherches sont nécessaires pour améliorer les connaissances sur la gestion du corps dans l'espace et l'attention aux mouvements relatifs des corps dans l'espace. Ces habiletés sont indispensables à l'élaboration des stratégies d'anticipation.

## Déficit visuel et handicap associé

La prise en compte des facteurs sensoriels, et tout particulièrement de la perception visuelle, a une large place à gagner dans le contexte des polyhandicaps. Selon différentes études européennes, la proportion d'enfants déficients visuels ayant un handicap associé (mental, moteur, auditif) pourrait atteindre 30 % à 50 %.

Les interventions des rééducateurs spécialisés dans le domaine du déficit visuel ont donc parfois lieu au sein de centres de réadaptation pour enfants polyhandicapés. Les objectifs de telles dispositions relèvent alors de deux facteurs principaux :

- soit le handicap visuel est reconnu, et on veillera tout d'abord à s'assurer, avant toute prise en charge suivant l'un des modèles que nous avons vus, qu'il représente bien le handicap majeur. L'enfant pourrait se trouver privé de ses droits aux prestations médicales et sociales s'il n'en était pas ainsi ;
- soit le handicap visuel n'est pas encore reconnu, et le centre d'accueil ou la famille demandent une évaluation des capacités visuelles fonctionnelles de l'enfant. Le bilan est alors identique à celui effectué dans le cadre d'une basse vision. Son objectif réside bien entendu dans le dépistage des troubles visuels et leurs correction, mais aussi dans la mise en place de la meilleure adaptation ergonomique possible et le développement de stratégies adaptées visant à faciliter la prise d'informations visuelles. Le travail en collaboration avec l'équipe en place reste exceptionnel, mais donne toujours de très bons résultats (exemples de la prise en charge complémentaire d'enfants présentant une infirmité motrice cérébrale, une anoxie néonatale, certains syndromes congénitaux avec microcéphalie, les *locked-in* syndromes).

**En conclusion**, la prévalence de la cécité a nettement diminué dans les pays industrialisés au cours des dernières décennies, grâce aux progrès des traitements curatifs et préventifs de certaines affections cécitantes. Actuellement, cette prévalence est estimée en moyenne à 0,25 ‰ en Europe, d'après les résultats des études effectuées à partir des registres de cécité dans les pays nordiques ou des données des centres d'enseignement spécialisé. Ces chiffres sont en raison de leur mode d'obtention très probablement inférieurs à la réalité.

On note ces dix dernières années une grande évolution dans :

- la précision du diagnostic ;
- la méthodologie et la prise en charge établies progressivement en fonction des données neurophysiologiques et cognitives laissant une moindre part à l'empirisme et permettant ainsi

des suivis plus courts, plus efficaces et surtout non systématiques (établis en fonction des besoins du moment) ;

- une prise en charge pluri-et transdisciplinaire ;
- l'évolution de structures et de réseaux de prise en charge ;
- le travail de dépistage qui doit pouvoir continuer à se développer à partir de tests accessibles à une majorité de praticiens.

Il est important de développer la recherche d'éléments cliniques, fonctionnels et réadaptatifs qui soient fiables et reproductibles, mais également de développer les actions associatives afin d'obtenir une prise en charge globale et interdisciplinaire de l'enfant établie à partir d'un diagnostic sûr et précoce et d'une évaluation pluridisciplinaire. Ainsi, il sera possible d'établir des protocoles de réadaptation à des moments opportuns pour l'enfant, tout en respectant ses impératifs écologiques.

***Catherine Dauxerre*** *Laboratoire de neuropsychologie des fonctions visuelles*

*École pratique des hautes études, Paris*

# Prise en charge de l'enfant déficient visuel

L'objectif de la prise en charge d'un enfant ou d'un adolescent malvoyant ou non voyant est avant tout de permettre son intégration familiale, scolaire et sociale. Cette prise en charge doit être précoce, dès l'annonce du handicap, afin d'éviter l'apparition de troubles associés, notamment d'ordre psychomoteur et psychologique. Cette aide éducative pour le nourrisson ou rééducative doit être conjointe à la prise en charge médicale ou chirurgicale. Sans ces soins, l'avenir visuel de l'enfant risque d'être compromis ; sans le soutien rééducatif et psychologique indispensable, c'est tout l'avenir de l'enfant qui est menacé.

## Malvoyance et non-voyance chez l'enfant

En France, est dite malvoyante toute personne dont l'acuité visuelle du meilleur œil corrigé se situe entre 1/20 et 4/10. On parlera de cécité légale lorsque l'acuité de loin est inférieure à 1/20 (ou lorsque le champ visuel est inférieur à 20°). Nous réserverons le terme de cécité à l'absence totale de perception lumineuse. Cela signifie qu'un certain nombre d'enfants dits « aveugles légaux » ont des capacités visuelles encore présentes, et qu'un pourcentage important d'entre eux conserveront cette capacité visuelle toute leur vie. Ils seront en général élevés en voyants et non en aveugles. Chez le nourrisson malvoyant qui possède une fonction visuelle fruste mais exploitable, il faut s'attacher à solliciter celle-ci le plus tôt possible, d'autant qu'il existe un risque évolutif de l'affection visuelle. Il faut que ce sujet malvoyant emmagasine un maximum d'images visuelles et se crée un patrimoine de référence comportant des notions essentielles, telles que la connaissance de l'espace, des couleurs, si possible, toutes notions qui vont faire une différence fondamentale entre celui qui a vu et celui qui n'a jamais vu.

Comment essayer d'imaginer celui qui n'a jamais vu ? Il suffirait aux voyants que nous sommes de fermer les yeux. Mais nous possédons un patrimoine visuel et des repères établis. Le petit aveugle, lui, doit se construire avec tous ces manques. Il est parfois difficile de décrire le jeune malvoyant, car souvent il ne sait pas lui-même se situer entre le monde des voyants et celui des non-voyants. La déficience visuelle des enfants malvoyants a débuté la plupart du temps dès la petite enfance. Ces enfants n'ont souvent aucune référence à une bonne vision antérieure et ne sont donc pas spontanément motivés pour mieux voir. C'est essentiellement l'entourage qui est gêné. À cet égard, l'attitude de certaines structures d'accueil est symptomatique : lorsqu'un déficient visuel leur est présenté, la réaction n'est pas toujours chaleureuse, et souvent emprunte d'inquiétude. De plus, certaines pathologies oculaires s'accompagnant de troubles associés (surdité) ou d'une atteinte physique (port d'une prothèse, blancheur des cheveux) peuvent engendrer une gêne.

Le jeune malvoyant subit plus de situations de stress (consultations répétées, interventions diverses...), et se trouve par ailleurs souvent obligé de prouver quelque chose ou de se surpasser. Des enfants malvoyants disent ainsi avoir la sensation de se sentir étiquetés, incompris, soupçonnés de paresse ou, pire encore, de simulation. Certaines situations du malvoyant peuvent être mal comprises, comme l'utilisation d'une canne blanche pour se déplacer alors qu'il vient de lire de tous petits caractères apparemment sans aucun problème. Il n'est donc pas étonnant que des comportements réactionnels de défense, de repli, de prises de risques ou d'instabilité émergent chez le malvoyant lors de situations complexes.

## Structures d'accueil

Depuis le 30 juin 1975, la notion d'intégration est fixée en France comme une obligation nationale. Elle institue pour les enfants et adolescents handicapés l'obligation éducative, prioritairement dans le milieu ordinaire.

Concernant le handicap visuel, depuis les années quatre-vingts, la création de Services d'accompagnement familial et d'éducation précoce (Safep) a commencé à être encouragée pour les enfants de 0 à 3 ans, ainsi que celle de Services d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à l'intégration scolaire (Saaais) pour les enfants de 3 à 20 ans. Ces deux types de structures sont souvent regroupées au sein d'une même équipe. La création de Centres d'action médicosociale précoce (CAMSP) date de 1976. Leurs équipes pluridisciplinaires sont habilitées à prendre en charge des enfants de 0 à 6 ans.

Pour compléter les lois de 1975 et 1989, une circulaire de 1991 institue l'existence de Classes d'intégration scolaire spécialisée (Cliss) au sein des écoles primaires. Ce sont des classes à petits effectifs (ayant en général moins de 12 élèves), dirigée par un instituteur spécialisé dans la déficience visuelle, et permettant, avec un matériel adapté, une intégration plus ou moins importante dans les classes dites normales. Pour le handicap visuel, il s'agit des Cliss 3. Pour compléter ce dispositif, des Unités pédagogiques d'intégration (Upi), équivalents des Cliss, se sont ouvertes en 2000 dans l'enseignement secondaire.

## Soutien aux enfants mal-ou non voyants

Différentes situations d'intégration peuvent se mettre en place au plan scolaire, en fonction d'un projet individuel réunissant trois dimensions : éducative, pédagogique et thérapeutique. L'intégration scolaire doit se faire avec l'aide de services de soutien.

### **Demande parentale**

Quelles que soient les étapes qui jalonnent le parcours des parents vers une structure de soutien, la démarche du premier rendez-vous leur appartient. C'est bien souvent le souci d'un avenir difficile ou la crainte de l'isolement qui incitent les parents à faire appel à un service d'accompagnement.

Cette demande a parfois été difficile à envisager et à formuler, et certaines familles refusent toute aide pendant très longtemps. Elles banalisent ou nient le handicap, fuient à tout prix le milieu spécialisé, d'autant plus que l'enfant est petit et que sa malvoyance est grave. La situation de désarroi de ces familles est encore plus forte lorsque le protocole médical ou chirurgical touche à sa fin, et qu'aucun geste n'a pu être tenté dans le cas de malformation ou qu'un processus évolutif est considéré comme inexorable. Le handicap demeurera toujours un traumatisme, malgré tous les efforts de préparation que l'équipe soignante aura faits pour en faire l'annonce à la famille. C'est donc au moment crucial de cette annonce que les parents doivent pouvoir obtenir un soutien et qu'il faut les diriger vers une équipe qui les accompagnera et aidera leur enfant. À partir du moment où la famille accepte et demande une aide, l'équipe pluridisciplinaire peut alors jouer pleinement son rôle.

### **Composition des équipes de soutien**

Pluridisciplinaires, les équipes de soutien reçoivent des demandes émanant de sources diverses : milieu scolaire (médecin, instituteur ou psychologue), centres hospitaliers, ophtalmologistes, assistantes sociales, pédiatres, Commission départementale d'éducation spéciale (CDES). Bon nombre d'enfants ne sont malheureusement pas pris en charge ni suivis, par manque d'information, absence de centre ou confusion avec des instituts spécialisés.

La taille de l'équipe varie selon la localisation géographique. L'équipe devrait, dans l'idéal, être composée d'un personnel spécialisé comprenant un ophtalmologiste, un pédiatre, un psychiatre, un psychologue, une assistante sociale, un orthoptiste, un instructeur en locomotion, un psychomotricien, un ergothérapeute, un orthophoniste, un éducateur spécialisé, un service de transcription et un pédagogue itinérant spécialisé dans la déficience visuelle et travaillant en collaboration avec l'équipe.

La nature de cette équipe permet au nourrisson, à l'enfant ou à l'adolescent malvoyant ou non voyant d'être pris en charge dans sa globalité, évitant ainsi tout morcellement.

## **Évaluation**

Le premier contact médical a lieu avec le médecin ophtalmologiste de l'équipe. Celui-ci constate la déficience visuelle et évalue son retentissement. Il réunit les éléments nécessaires à la compréhension de l'histoire du jeune patient. Il est à l'écoute de la famille et de l'enfant et évite de formuler un pronostic figé. Durant l'examen, les tests utilisés pour rechercher une fonction visuelle, même approximative, ou une acuité visuelle, sont appropriés à chaque cas et adaptés en fonction de l'âge (bébé vision, Stycar, Rossano, Sander, Lynx, Parinaud). Lors de l'évaluation de la fonction visuelle d'un enfant de moins de 3 ans, l'ophtalmologiste est assisté le plus souvent par une orthoptiste afin d'apprécier au mieux la vision fonctionnelle.

Chaque étape de l'examen ophtalmologique fait prendre conscience aux parents des capacités de leur enfant. En fonction de l'âge et des besoins, de la pathologie et de son retentissement, d'une fonction visuelle encore présente ou absente, le médecin aborde avec les parents les possibilités de compensation, apporte des précisions sur les différentes prises en charge dispensées par le service et explique leur intérêt.

Dans la définition de la malvoyance, le législateur ne s'est préoccupé que de la vision de loin. Elle est certes importante pour obtenir une allocation ou une canne blanche, mais elle ne rend pas compte à elle seule du déficit visuel présenté. Pour cerner le handicap visuel, on étudie outre l'acuité de loin, la vision de près, la vision des couleurs, le champ visuel et l'on recherche une hespéranopie (affaiblissement ou perte de la vision en lumière faible), une photophobie, un nystagmus.

Les capacités visuelles sont à évaluer dès que possible, même de façon approximative. Pour mesurer l'acuité visuelle de près chez l'enfant plus grand, le médecin note la taille du test, la distance de l'œil de laquelle il est facilement reconnu, lu, déchiffré ou à peine lu, et si le test doit être plus ou moins contrasté, bien ou peu éclairé. Enfin, on note la position des yeux et de la tête. Ces éléments revêtent une grande importance car ils serviront de référence, notamment au moment du choix de la technique d'apprentissage de la lecture, en noir ou en braille, ou pour la prescription d'aides optiques (loupes), électriques (dactylographie, ordinateur) ou électroniques (téléagrandisseur). Lors de la rédaction d'un certificat médical, le « Guide-

Barème » de 1993 « préconise de faire lire à une distance de 40 cm lors de la mesure de l'acuité visuelle de près ».

Il est du devoir de l'ophtalmologiste du centre d'évoquer le braille. Il doit en parler lorsqu'il estime que ce sera la première technique de lecture. Cette proposition est vécue de manière si difficile qu'une circulaire de 1973 impose que cette décision soit collégiale et prise au cours d'une réunion à laquelle participent la structure scolaire accueillant l'enfant (instituteur, directeur, médecin scolaire, psychologue) et un ophtalmologiste. La mise au braille est une affaire d'équipe, même si c'est l'ophtalmologiste qui pose l'indication de la technique. Ce passage est très pénible à vivre pour les familles et les renvoie à l'annonce du handicap (braille = cécité). L'enfant déficient visuel accepte cette technique si ses parents ne le vivent pas comme un drame. La mise en œuvre de cet apprentissage ne doit jamais se faire à l'insu de la famille et sans son plein accord.

La vision des couleurs est à apprécier le plus tôt possible par appariement ou à l'aide du test de Ishihara, l'essentiel étant de rechercher une anomalie, source de difficulté supplémentaire pour l'enfant, notamment en classe, où les supports et les jeux sont colorés. On recherchera également une photophobie, une notion d'éblouissement, une hespéranopie ou encore un éventuel trouble du champ visuel.

À l'issue de cette consultation, qui dure en moyenne une heure à une heure et demie, le jeune déficient visuel ou aveugle est reçu par le pédiatre-généticien qui évalue le retentissement du handicap, note d'éventuels troubles associés, recherche les antécédents familiaux et oriente éventuellement l'enfant vers une consultation spécialisée en génétique.

L'enfant et sa famille rencontrent ensuite le psychologue qui prend une part active dans la rééducation et se révèle un appui indispensable pour eux. La confrontation au handicap est en effet difficile à vivre : l'angoisse générée par la déficience visuelle fragilise les parents. Le psychologue les aide à restaurer leur image parentale et à éviter les situations extrêmes comme la surprotection ou le déni du handicap. Par le regard spécifique qu'il porte, le psychologue aidera la famille et l'enfant à évoluer malgré leurs difficultés.

La prise en charge comporte également un volet social. Les parents sont informés de leurs droits et des éventuelles démarches à entreprendre.

À l'issue des évaluations qui auront duré environ 2 à 3 demi-journées, l'équipe se réunit en synthèse, sous la conduite du directeur. L'ophtalmologiste confirme ou non la déficience visuelle. Si nécessaire, en concertation avec le pédiatre, il prescrit des bilans qui seront réalisés par les rééducateurs du service. En cas de scolarisation, l'enseignant spécialisé itinérant prend contact avec l'école ou le collège.

## **Rééducation**

Un projet de rééducation est défini par l'ensemble de l'équipe, et soumis à la famille et à l'enfant. Des objectifs sont définis, ainsi que les moyens pour y parvenir. Ces objectifs doivent être réalistes et ajustés périodiquement. Après acceptation par la famille, le projet est cosigné par les parents, le service d'aide et la structure d'accueil (crèche, halte-garderie, école), puis validé par la Commission d'éducation spécialisée. Les parents restent des partenaires essentiels et l'ophtalmologiste traitant un collaborateur privilégié.

## ***Orthoptie***

L'orthoptiste est formé à la compensation du handicap visuel. Il intervient pour optimiser les capacités visuelles fonctionnelles de l'enfant, l'essentiel étant que le petit déficient visuel développe une image mentale de son environnement et se crée un patrimoine visuel. Durant les séances, l'orthoptiste se réfère aux données ophtalmologiques et garde à l'esprit les étapes du développement. Les parents sont associés dans la mesure du possible au travail d'éveil visuel de leur enfant.

Chez le nourrisson très malvoyant, l'orthoptiste recherche la moindre capacité visuelle qu'il va solliciter, l'objectif étant l'utilisation du potentiel visuel. Il incite le petit enfant à orienter son regard et à obtenir une meilleure localisation visuelle. Au fil des séances, l'enfant va interpréter puis participer. L'orthoptiste va donner à l'enfant l'envie de voir, puis de regarder. S'il existe un doute quant à l'existence d'une fonction visuelle, les séances peuvent se faire conjointement avec celles de la rééducatrice en psychomotricité, permettant ainsi d'avoir une autre approche de l'enfant et d'apprécier différemment ses réactions.

Chez l'enfant en croissance, l'orthoptiste met l'accent sur l'amélioration des mouvements oculaires, de la coordination oculomanuelle et de la discrimination, tout en utilisant les autres sens, apportant ainsi à l'enfant un certain degré de compensation.

À l'âge de la scolarité, l'orthoptiste peut apporter ses conseils à l'institutrice qui accueillera l'enfant. L'orthoptiste veille à ce que les supports soient adaptés, agrandis dans certains cas, et bien contrastés ; il supplée éventuellement à une dyschromatopsie, propose l'utilisation d'un plan de travail incliné si besoin et veille à la position de l'enfant par rapport aux sources lumineuses et au tableau. Il peut être amené à faire une information aux élèves de la classe et à participer aux réunions des équipes éducatives.

## ***Psychomotricité***

La malvoyance ou la non-voyance entraînent des difficultés pour le nourrisson dans la découverte et l'expérimentation de son corps et dans l'exploration de l'espace. La rééducation en psychomotricité lui permet d'adapter une réponse motrice appropriée, l'aide à communiquer en stimulant ses autres sens et améliore son habileté exploratoire. La prise en charge favorise l'acquisition de l'équilibre, de la posture puis de la marche.

Chez l'enfant un peu plus grand, la psychomotricité permet l'épanouissement progressif au travers d'activités qui restent ludiques et sans danger.

En classe, le rééducateur peut apporter ses conseils lors d'activités dans la cour

ou lors d'exercices d'éducation sportive ou de piscine. Enfin, il prépare à la locomotion.

Les rééducations chez les petits se font essentiellement au domicile (ou à la crèche, halte-garderie), en y associant les parents. Dès que possible, la prise en charge est effectuée dans le service de soutien afin de socialiser l'enfant.

## ***Ergothérapie***

Il s'agit d'une éducation, ou d'une rééducation, qui utilise des activités manuelles et ludiques, à l'aide d'un matériel adapté pour un travail en sécurité, l'objectif étant que l'enfant acquiert une autonomie dans sa vie quotidienne. Les prises en charge ont lieu au domicile, au centre ou à l'école. Le rééducateur participe à l'éveil de la gestuelle (préhension et coordination), stimule, au travers de réalisations concrètes, le reste visuel s'il existe, la mémoire, la concentration, la logique, l'ordre et la méthode. L'apprentissage des gestes se fait par la décomposition et la répétition de chaque séquence.

À l'âge de la maternelle, l'ergothérapeute apprend à l'enfant à s'organiser et à trouver repères et compensations. Il intervient lors des exercices de motricité fine, toujours difficiles, et peut participer aux activités manuelles de graphisme et à l'aménagement de l'environnement.

Chez le petit non voyant, l'ergothérapeute adapte les supports (comme le fait d'ajouter du sable dans de la peinture) pour qu'il y ait participation de l'enfant, comme pour les voyants. Il stimule également la coordination bimanuelle. À l'école, il peut intervenir lors des repas ou du déshabillage.

Enfin, l'ergothérapeute peut exercer le toucher de l'enfant en prévision de l'apprentissage du braille. Plus tard, lorsque lecture et écriture seront acquises, soit en noir, soit en braille, il peut enseigner la dactylographie ou l'utilisation de l'ordinateur (techniques compensatoires permettant de pallier la lenteur inhérente à la malvoyance).

### ***Locomotion ou autonomie dans les déplacements***

Ce terme sous-entend « l'ensemble des techniques permettant à une personne non voyante ou malvoyante de s'orienter et de se déplacer de façon autonome ». Le rééducateur intervient en fonction de l'âge, mais surtout de la demande de l'enfant, parfois de ses parents. Tout au long de son action, il met l'accent sur la notion de sécurité et de confiance en soi. L'aide peut commencer relativement tôt. Avant l'entrée en maternelle, il est parfois envisagé de faire une découverte de locaux vides lors d'un moment de calme. Cela permet au petit enfant de s'approprier les lieux. Plus son autonomie sera précoce, plus son intégration sera rapide. Les techniques de protection et de guide seront abordées le plus tôt possible.

À mesure qu'il grandit, l'enfant peut désirer devenir autonome sur le trajet de l'école ou dans son quartier. Il y aura tout d'abord un travail de reconnaissance sur plan, en noir pour les voyants, en relief pour les aveugles. Le contenu des séances différera en fonction de la capacité de vision.

L'instructeur de locomotion aide à développer les capacités sensorielles compensatoires, les capacités d'anticipation et de représentation mentale (détection, protection, repères visuels et non visuels, découverte et analyse des lieux). Il aide à utiliser les moyens optiques (monoculaire, filtres teintés). Il peut enseigner la technique de canne. Celle-ci doit avoir été expliquée le plus tôt possible aux parents afin de leur éviter des réactions similaires à celles déclenchées lors de la proposition de la technique braille.

### ***Orthophonie***

L'orthophoniste peut intervenir pour une rééducation du langage écrit ou oral. Le déficit visuel complique l'accès au langage écrit et entraîne souvent une lenteur. Des difficultés de discrimination ou une perturbation du champ visuel rendent la lecture difficile.

Chez le petit aveugle, l'objectif est celui de la prévention, et du développement du langage. Il peut exister des troubles de l'articulation, une écholalie (répétition involontaire d'un mot ou d'une phrase prononcés par une autre personne), une difficulté à employer le « je », un verbalisme (utilisation d'éléments du langage sans véritable compréhension de leur sens). L'orthophoniste conseille l'équipe au cours des réunions de synthèse.

### ***Instituteur spécialisé itinérant***

Dès la maternelle, l'instituteur spécialisé itinérant peut proposer ses conseils à l'enseignant accueillant le jeune enfant aveugle ou déficient visuel. En cas de cécité ou de grande malvoyance, le soutien d'un service spécialisé est souvent réclamé, voire imposé par l'école, l'acceptation du jeune étant alors subordonnée à la présence d'un rééducateur ou d'un instituteur. Ce pédagogue dispense alors les prérequis, puis la technique Braille, assure la transcription des textes ou documents avec le soutien du Saaais. Dans la plupart des cas, la scolarisation en petite section de maternelle se fait lentement et par paliers, afin que l'enfant ne soit pas perturbé, qu'il ait le temps de s'accoutumer et que l'école s'habitue à ce nouvel arrivant.

Pour les jeunes enfants mal-ou non voyants, l'instituteur spécialisé aide à adapter les supports ; il s'occupe la plupart du temps d'un petit groupe d'enfants et y intègre le petit déficient visuel. Il incite l'enseignant accueillant à solliciter l'enfant pour éviter le désintérêt ou le retrait. Il prodigue un certain nombre de conseils :

- utiliser un vocabulaire adapté et détaillé ;
- proposer les mêmes activités qu'aux autres élèves, mais en les adaptant ;
- préférer la qualité à la quantité ;
- laisser l'enfant se lever pour aller regarder le tableau ;
- laisser à l'enfant le temps supplémentaire auquel il a droit ;
- inciter l'enfant à utiliser les aides palliatives qu'il possède (lunettes, loupes, plan incliné, filtres teintés, monoculaire) ;
- éviter les mimiques, les clins d'œil ;
- parler de l'enfant en termes positifs et non en termes de « manque » ;
- ne venir dans la classe que si le maître et l'enfant sont absolument d'accord (il peut être ressenti comme intrus).

Pour les élèves plus âgés, non braillistes, l'aide du service de soins prendra une forme de coopération avec l'établissement scolaire, par exemple sous forme de concertations ponctuelles avec le professeur principal.

**En conclusion**, on peut dire que la prise en charge d'un enfant déficient visuel vise à le soutenir et à l'aider à s'épanouir et accepter les aides proposées. Quelle que soit l'importance

de la déficience visuelle, les objectifs et la complexité de la prise en charge demeurent les mêmes, seules les modalités changent. Elles dépendent de l'enfant (capable ou non d'assumer sa différence), du milieu familial (prêt ou non à le soutenir), du moment d'apparition de la pathologie, de sa stabilité ou de son évolutivité, et enfin du moment de la prise en charge. L'objectif final est de faire d'un jeune malvoyant ou aveugle un adulte responsable et autonome.

***Docteur Martine Meyer** Ophtalmologue, centre de rééducation pour personnes malvoyantes, Paris Service d'intégration pour déficients visuels et aveugles, Savigny-sur-Orge*

# Repérage des troubles visuels chez l'enfant : aspects réglementaires

Les dispositions prévues par le législateur pour assurer la protection et la promotion de la santé de l'enfant sont incluses dans la deuxième partie du code de la santé publique intitulée « Santé de la famille, de la mère et de l'enfant ». Le premier article précise que « l'état, les collectivités territoriales, et les organismes de sécurité sociale participent dans les conditions prévues par le présent livre à la protection de la santé de la mère et de l'enfant (art. L. 2111-1).

## Dispositifs de surveillance de la santé des enfants

Le service départemental de Protection maternelle et infantile (PMI), placé par les lois de décentralisation sous l'autorité du président du conseil général, a la responsabilité d'organiser les actions de prévention et de surveillance sanitaire des enfants de moins de six ans, notamment :

- les consultations et des actions médicosociales, notamment dans les écoles maternelles ;
- le recueil d'informations en épidémiologie et en santé publique, ainsi que le traitement de ces informations « (art. L. 2111-2), en particulier celles concernant les examens de santé obligatoires de l'enfant.

Au-delà de six ans, les actions de promotion et la surveillance de la santé de l'enfant et de l'adolescent relèvent du service de santé scolaire qui dépend du ministère de l'Éducation nationale.

Le législateur a également posé les principes :

- de la délivrance du carnet de santé lors de la naissance (art. L. 2132-1) ;
- de la réalisation d'examens de santé périodiques pour l'enfant de moins de six ans et de l'établissement des certificats de santé, ainsi que de leur transmission au médecin responsable du service départemental (art. L. 2132-2 et 2132-3) ;
- de la transmission du dossier médical par le service départemental de PMI au service de santé scolaire (art. L. 2112-5) ;
- de l'organisation, par le service de santé scolaire, de l'examen de santé de la sixième année, et des examens de santé périodiques (art. L. 2325-1).

Ces dispositions législatives sont complétées par les mesures réglementaires contenues dans le décret n° 92 785 du 6 août 1992 qui a trait à l'organisation du service de PMI. Le repérage des troubles visuels de l'enfant, comme celui de toute affection ou déficience de l'enfant, repose sur ce dispositif.

Les déficiences visuelles, comme d'autres troubles spécifiques, peuvent bien entendu être diagnostiquées lors d'un examen spécialisé réalisé par un ophtalmologiste, à la suite d'une

demande spontanée des parents, inquiets ou alertés par un problème visuel de leur enfant. Cependant, c'est le plus souvent au cours des examens de santé prévus par la réglementation que sont repérées les affections et les déficiences chez l'enfant, en particulier les troubles sensoriels, l'examen spécialisé n'intervenant que dans un deuxième temps.

### **Examens de santé avant l'âge de 6 ans**

L'enfant peut bénéficier de vingt examens de santé au cours des six premières années de sa vie, neuf au cours de la première année, trois durant la deuxième année, deux par an les années suivantes. Ces examens ont pour objectif la surveillance de la croissance staturopondérale, du développement physique, psychomoteur et affectif, le dépistage précoce des anomalies et déficiences et la pratique des vaccinations. Chez le jeune enfant, ces examens sont réalisés, selon la demande des parents, soit par le médecin traitant, soit par le médecin de PMI ; dans ce dernier cas, ils bénéficient de la gratuité.

#### **Avant 24 mois**

Parmi les examens réalisés au cours de cette période, trois revêtent plus d'importance car ils donnent lieu à l'établissement d'un certificat de santé par le médecin examinateur. Il s'agit de l'examen réalisé dans les huit premiers jours après la naissance, de celui du 9<sup>e</sup> mois et de celui du 24<sup>e</sup> mois. Le modèle d'imprimé et le contenu du certificat de santé sont fixés par arrêté ministériel. Celui du 2 mars 1995 a prévu l'inscription des troubles de l'audition et de la vue dans la rubrique des « affections actuelles » du certificat des 9<sup>e</sup> et 24<sup>e</sup> mois. Le médecin examinateur remet un exemplaire du certificat de santé aux parents et adresse l'autre exemplaire au médecin responsable du service départemental de PMI. Ce dernier peut ainsi suivre l'évolution de l'état sanitaire des enfants du département et adapter les mesures de prévention et de surveillance en fonction des besoins.

#### **Avant 6 ans**

Pour assurer le suivi sanitaire des enfants de moins de six ans, le service départemental de PMI organise, chaque semaine, outre ses activités dans les écoles maternelles, « une demi-journée de consultation pour deux cents enfants nés vivants au cours de l'année civile précédente, de parents résidant dans les départements ».

### **Repérage des troubles visuels chez l'enfant : aspects réglementaires**

Au cours de la quatrième et de la sixième année, un examen de santé est effectué en milieu scolaire. L'examen de la quatrième année est réalisé par le service de PMI et celui de la sixième année par le service de santé scolaire. Les parents sont informés de ces examens auxquels il leur est proposé d'assister. À l'occasion de ces examens, les services départementaux de PMI et les services de santé scolaire effectuent un repérage des troubles sensoriels et indiquent aux parents si un examen spécialisé est nécessaire.

#### **Rôle du carnet de santé**

Le carnet de santé est le dispositif qui permet de suivre l'évolution et le développement de l'enfant. Les comptes rendus des examens doivent y être inscrits, et il comporte des conseils aux parents intercalés entre les bilans. Les comptes rendus des examens comportent une rubrique sur le dépistage des troubles visuels. Une page de conseils aux parents, consacrée

aux troubles sensoriels, est insérée entre les examens des 9<sup>e</sup> et 24<sup>e</sup> mois. Cette page, intitulée « il faut dépister très tôt les troubles sensoriels » incite les parents à la vigilance, et leur conseille de consulter un ophtalmologiste s'ils constatent une anomalie concernant la vue.

## Repérage des troubles sensoriels

Les certificats de santé et le bilan de la quatrième année donnent lieu à une remontée d'informations au niveau national. Il appartient en effet au service départemental de PMI d'effectuer le recueil de ces données et de les transmettre annuellement à la direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques (Drees) du Ministère de l'emploi et de la solidarité. Cette direction effectue les statistiques nationales (le service de santé scolaire dispose de son propre recueil de données). Le taux moyen de réception des certificats de santé par la Drees est de 70 % à 75 % pour l'examen du 9<sup>e</sup> mois et de 65 % à 70 % pour l'examen du 24<sup>e</sup> mois. Il ressort de l'exploitation de ces certificats que les examens de santé sont effectués essentiellement en cabinet médical privé, le service de PMI ou l'hôpital n'intervenant que dans moins de 20 % des cas. L'examineur est dans plus de la moitié des cas un médecin généraliste. Le tableau I montre les résultats des repérages des troubles visuels pour l'année 1999.

Ces données n'estiment que de façon grossière la prévalence des déficits visuels chez l'enfant de moins de 2 ans, car le nombre annuel de naissances étant d'environ 700 000, ces résultats ne portent que sur la moitié des enfants de la classe d'âge concernée. 52 697 des 515 229 enfants (soit 10,8 %) ont été orientés vers une consultation d'ophtalmologie. Ces conseils pouvaient concerner des enfants antérieurement dépistés ou nouvellement repérés.

Les données du repérage des troubles visuels, réalisé par le service de PMI lors de l'examen de la quatrième année à l'école maternelle, montrent en 1999 que

### Tableau I: Repérage des troubles visuels en 1999

Nombre de certificats Troubles visuels Prévalence (‰)

Certificat du 9<sup>e</sup> mois 386 994 1 514 3,9 Certificat du 24<sup>e</sup> mois 350 472 2 070 5,9

**En conclusion**, jusqu'à la quatrième année, le repérage des troubles visuels chez l'enfant repose avant tout sur l'action du médecin généraliste, qu'il convient donc de sensibiliser à ce problème. Les médecins généralistes doivent pouvoir disposer d'outils de repérage fiables, d'utilisation aisée et rapide. À partir de l'école maternelle, ce repérage repose également sur les services de PMI, puis sur le service de santé scolaire qui le réalise à l'école. Cependant, après la réalisation de ce repérage, il convient de faire adhérer les parents à la nécessité d'un examen spécialisé et à la poursuite d'un suivi régulier.

***Docteur Martine Vacarie**  
Bureau « Maladies chroniques, enfant et vieillissement »  
Direction générale de la Santé, Paris*

# Professions impliquées dans la prise en charge des déficits visuels du jeune enfant

Sur les 750 000 enfants naissant chaque année, 100 000 ont ou auront un problème de vision. Les défauts visuels les plus fréquemment rencontrés chez les jeunes enfants sont l'hypermétropie, la myopie, l'astigmatisme et le strabisme (figure 1). S'ils ne sont pas dépistés et pris en charge précocement, ces défauts visuels peuvent conduire à une amblyopie. Les règles de la protection maternelle et infantile imposent trois visites obligatoires du jeune enfant, au 8<sup>e</sup> jour, et au cours des 9<sup>e</sup> et 24<sup>e</sup> mois.

## Figure 1: Répartition des défauts visuels du jeune enfant (figure manquante)

Différents acteurs peuvent détecter un défaut visuel chez les enfants : le pédiatre, les parents, les enseignants et le médecin scolaire. Les spécialistes de la vision, en particulier les médecins ophtalmologistes, sont non seulement à même de dépister un trouble visuel, mais aussi et surtout de préciser le diagnostic et mettre en œuvre le traitement.

## Professions impliquées en France

Plusieurs professions médicales ou paramédicales sont concernées par la prise en charge des troubles visuels du jeune enfant : l'ophtalmologiste, l'orthoptiste et l'opticien.

### Ophtalmologiste

L'ophtalmologiste est un médecin. Il est prescripteur et établit ou pose le diagnostic par tous les moyens qu'il juge utiles. Il pratique la chirurgie et traite les maladies de l'œil. Il décide de l'opportunité du bilan orthoptique et de la rééducation visuelle. Il a la compétence légale de les pratiquer. On compte environ 5 300 ophtalmologistes en France, la plupart d'entre eux exerçant en cabinet libéral (89 % contre 11 % ayant un statut de salarié).

Chaque année, 50 à 60 jeunes ophtalmologistes sortent des facultés de médecine, plus une quarantaine d'ophtalmologistes étrangers « validés ». Il faudrait 225 nouveaux ophtalmologistes chaque année pour stabiliser les effectifs. Selon une étude récente de la DREES (Direction de la recherche des études d'évaluations et des statistiques) datée de septembre 2000, le nombre d'ophtalmologistes va diminuer pratiquement de moitié d'ici 2020 (figure 2). (figure manquante)

## Figure 2 : Evolution prévisible (1995-2020) du nombre d'ophtalmologistes en France

Selon le ministère de l'Emploi et de la solidarité, le nombre d'ophtalmologistes aura diminué de 7,5 % en 2010, de 18 % en 2015 et de 34 % en 2020. En 2020, il y aura 4,6 ophtalmologistes pour 100 000 habitants, contre 9 actuellement. De plus, il faut prendre en compte le fait que la population française vieillit et donc sera plus sujette à des troubles de la vue. La demande de soins va donc s'accroître alors que le nombre de praticiens va diminuer.

## **Orthoptiste**

Les orthoptistes sont des auxiliaires médicaux exerçant sur prescription médicale. Ils effectuent des bilans orthoptiques et pratiquent la rééducation visuelle par série de séances. Les orthoptistes peuvent participer aux examens de dépistage sous la responsabilité d'un médecin. Environ un tiers des orthoptistes (36 %) sont des salariés d'ophtalmologistes. La grande majorité de la profession (90 %) est féminine. On recense environ 1 800 orthoptistes en France, dont 85 % exercent en cabinet. Pour être orthoptiste, il faut un baccalauréat suivi de trois années d'études en faculté de médecine. Les études comprennent un stage annuel en milieu hospitalier.

Les orthoptistes bénéficient d'un décret des compétences, modifié en juillet 2001, qui les autorise désormais à pratiquer les examens de réfraction sur prescription médicale, ainsi que les actes d'exploration du champ visuel, à l'hôpital comme dans les cabinets.

## **Opticien**

L'opticien est un auxiliaire médical qui est également commerçant. Il bénéficie donc des avantages de ce statut, comme la publicité. Il effectue et délivre verres et lentilles correcteurs appropriés. Il peut effectuer des examens de vue de façon subjective, sauf chez les moins de 16 ans. L'opticien ne fait pas de bilan orthoptique ni de rééducation visuelle, mais peut déterminer la valeur de la correction optique. On compte 7 800 points de vente d'optique en France. L'évolution de nombre de points de vente d'optique est montré sur la figure 3.

### **Figure 3 : Evolution (1996-2000) du nombre de points de vente d'optique (figure manquante)**

Pour être opticien, il faut un baccalauréat et un Brevet de technicien supérieur en optique-lunetterie (BTS OL). Les études durent deux années et comportent des enseignements pratiques et théoriques. L'évolution du nombre de jeunes diplômés ayant un BTS OL est montré sur la figure 4. (figure manquante)

### **Figure 4 : Evolution (1994-2000) du nombre de jeunes diplômés ayant un BTS d'optique-lunetterie**

## **Quelle place pour l'optométrie en France ?**

L'optométrie est « la partie de l'ophtalmologie qui permet de déterminer et de mesurer les vices de réfraction » (définition extraite du Petit Larousse). Il existe d'autres définitions de l'optométrie : « c'est la spécialité de l'opticien qui examine la vue » ou encore « la partie de l'optique et de la physique qui a la vision pour objet ».

La maîtrise d'optométrie, créée en 1991, a pour objectif de donner aux opticiens une formation complémentaire pour les amener à un niveau de compétence requis pour exercer la profession d'optométriste. La maîtrise prépare au diplôme européen de l'ECOO (*European council of optometry and optics*). Seuls les opticiens titulaires du BTS OL sont autorisés à

s'inscrire. Depuis quelques années, plus des deux tiers des jeunes diplômés du BTS OL se dirigent vers des études d'optométrie.

Cette formation à l'optométrie (licence ou maîtrise) est donc actuellement en plein développement, alors même que la profession d'optométriste n'est pas reconnue, et donc n'existe pas vis-à-vis des pouvoirs publics. Par ailleurs, toutes les professions du secteur de la vision (opticiens, ophtalmologistes et orthoptistes) s'opposent à une reconnaissance des optométristes. Selon les différents syndicats, ces trois professions suffisent pour assurer des soins de qualité.

### **Statut des professions impliquées dans d'autres pays européens**

Le statut des professions impliquées dans le dépistage et la prise en charge des déficits visuels de l'enfant sont variables selon le pays. Au Royaume-Uni, en Allemagne et en Suisse, ces statuts sont différents de ceux de la France, alors qu'ils sont très proches en Belgique.

#### ***Royaume-Uni***

Le système est très différent, dans la mesure où existe quatre professions : opticien, optométriste, ophtalmologiste et orthoptiste.

L'opticien britannique (*dispensing optician*) n'effectue que la vente de lunettes. Il peut monter lui-même les lunettes ou les envoyer dans des centres de montage. Il travaille au sein de son magasin avec des optométristes qui, eux, pratiquent les examens de vue.

La durée de formation de l'optométriste britannique (*ophthalmic optician*) est de 4 ans (comme celle de l'opticien français qui possède la maîtrise d'optométrie). Il travaille dans des magasins d'optique, soit comme salarié, soit comme indépendant intervenant dans plusieurs magasins. Il occupe un rôle important dans le dépistage, car c'est lui qui envoie les patients à l'ophtalmologiste dès qu'il détecte un cas pathologique. La consultation chez un optométriste coûte environ 26 Q, remboursés à 100 % pour les moins de 16 ans, les plus de 60 ans, **364** les chômeurs et dans d'autres situations particulières.

L'ophtalmologiste britannique consulte en majeure partie dans les hôpitaux. Les optométristes leur envoient les patients atteints de troubles sévères.

Les orthoptistes britanniques sont peu nombreux. Ils exercent surtout dans les hôpitaux.

Dans les pays anglo-saxons, les optométristes assurent un service visuel complet, incluant la mesure de la réfraction et la fourniture des équipements optiques, la détection des états oculaires anormaux et la réhabilitation du système visuel.

#### ***Allemagne***

En Allemagne, les relations entre les opticiens-optométristes et les médecins ophtalmologistes sont difficiles. Ces deux professions font le même métier : examens de la vue, prescription et vente d'équipements. La moitié des lunettes vendues par un opticien le sont sur prescription personnelle. En 2000, un jugement a donné raison aux opticiens allemands, leur accordant le droit de pratiquer des examens du champ visuel dans le but de reconnaître les états anormaux du système visuel et de renvoyer les patients vers les ophtalmologistes.

En Allemagne, on compte 6 000 ophtalmologistes et 1 550 orthoptistes ; près de 80 % des orthoptistes sont salariés des ophtalmologistes, et 20 % sont salariés dans le milieu hospitalier. L'accès direct à l'orthoptiste n'est pas autorisé et nécessite une prescription. Les orthoptistes n'ont pas le droit d'exercer en libéral. Leur formation dure 3 ans comme en France et comporte des cours universitaires et des stages dans les hôpitaux.

La consultation de l'opticien-optométriste pour un examen de la vue est remboursée par les caisses de protection sociale et coûte 7,6 Q.

Il y a environ 9 300 points de vente d'optique en Allemagne, dont 25 % appartiennent à des enseignes et 60 % adhèrent à de grandes centrales d'achat.

En Allemagne, pour les coûts de prescription, les professions de santé ont une enveloppe globale à ne pas dépasser. Ce qui dépasse l'enveloppe n'est pas remboursé.

Les deux principaux syndicats d'opticiens français et allemand (UDO et ZVA) partagent le même point de vue sur l'évolution de leur profession et ne veulent pas d'un système anglo-saxon avec des optométristes.

### ***Belgique***

En Belgique comme en France, on rencontre deux professions, l'opticien et l'ophtalmologiste. L'optométriste n'est pas reconnu. Le marché de l'optique belge souffre d'une surabondance de magasins d'optique. Il existe 2 300 points de vente dans un pays de 10 millions d'habitants. On compte un opticien pour 4 300 habitants (en France, un opticien pour 7 700 habitants). Ainsi, 40 % des opticiens détiennent 70 % des parts de marché.

On trouve très peu d'orthoptistes en Belgique (environ 50) car les soins ne sont remboursés qu'une seule fois dans une vie. On dénombre un orthoptiste pour 200 000 habitants. Ils exercent tous dans les hôpitaux. La rééducation se fait sous la surveillance des ophtalmologistes.

Chez l'opticien, les examens de vue ne sont pas remboursés. La Sécurité sociale belge rembourse les équipements prescrits par les ophtalmologistes. Seuls les verres sont pris en charge, pas les montures.

On observe aussi une baisse du nombre d'ophtalmologistes, toutefois beau-coup moins forte qu'en France.

### ***Suisse***

En Suisse, on trouve 1 050 points de vente d'optique et 550 ophtalmologistes pour 7,3 millions d'habitants (1 pour 13 000).

Les opticiens pratiquent 60 % des examens de vue (10 % en France). Les ophtalmologistes perdent leur clientèle au profit des opticiens. En 1993, la confiance pour les examens de vue était exprimée à 54 % en faveur de l'ophtalmologiste contre 39 % pour l'opticien.

Aujourd'hui, la tendance s'est inversée, et l'opticien est cité à 49 % contre 37 % pour l'ophtalmologiste. La majorité des Suisses pensent que l'opticien peut parfaitement réaliser les examens de vue.

Concernant le remboursement des soins, l'opticien est tenu de détailler la facture : examen de vue, verres droit et gauche, monture. La caisse rembourse une somme forfaitaire de 122 Q tous les cinq ans, jusqu'à l'âge de 45 ans. Elle ne prend officiellement à son compte que la monture et les verres, mais officieusement, le prix de l'examen de l'opticien est compris dans la fourniture.

**En conclusion**, trois professions médicales ou paramédicales en France sont concernées par la prise en charge des troubles visuels du jeune enfant : l'ophtalmologiste, l'orthoptiste et l'opticien. La diminution progressive du nombre d'ophtalmologistes pose un véritable problème de santé publique en matière de dépistage, de diagnostic et de prise en charge des troubles visuels, non seulement chez l'enfant (la législation interdisant à l'opticien de pratiquer des examens de la vue chez l'enfant de moins de 16 ans) mais aussi chez l'adulte, en raison d'un accroissement de la demande liée au vieillissement de la population française. L'élargissement récent, en juillet 2001, du décret de compétence des orthoptistes qui autorise désormais cette profession à pratiquer les examens de réfraction sur prescription médicale constitue un élément positif, susceptible d'améliorer la situation du dépistage et de la prise en charge des troubles visuels de l'enfant.

*Patrick Janas Directeur de la publication du mensuel Bien Vu, Nice*

# Équipement optique des enfants

Équiper des enfants de systèmes optiques, surtout s'ils sont très jeunes, est pour l'opticien un service très différent de celui qu'il rend à des adultes. Une collaboration étroite est indispensable avec l'ophtalmologiste, et éventuellement avec le pédiatre. En effet, il est absolument nécessaire que l'opticien ait une connaissance précise des problèmes visuels de l'enfant et des solutions proposées pour les résoudre, afin d'y répondre le mieux possible.

L'équipement optique des enfants doit être étudié sous trois aspects :

- l'aspect optique, qui dépend du défaut visuel ;
- l'aspect morphologique, qui est fonction de l'âge et concerne la forme et les proportions du visage ainsi que les variations de courbures de la cornée;
- l'aspect comportemental, qui concerne l'acceptation, l'adaptation et l'utilisation des équipements.

## Aspect optique

Il est évident que chaque type d'anomalie de la vision entraîne des solutions optiques différentes qu'il faudra moduler en fonction de l'âge. Il faut rappeler que les yeux sont pratiquement adultes vers 6 ou 7 ans, au moins dans leur structure et leur organisation.

## Hypermétropie

L'amétropie la plus commune que les opticiens ont à corriger au cours de la première tranche de vie de l'enfant est l'hypermétropie. Presque tous les nouveau-nés sont hypermétropes, cette amétropie ayant tendance à diminuer rapidement en fonction du processus normal d'emmétropisation. Mais lorsque l'hypermétropie est trop importante et surtout si elle est asymétrique, elle entraîne un excès de convergence avec strabisme associé à une amblyopie fonctionnelle. C'est le plus souvent ce strabisme qui alerte les parents ou le pédiatre. La correction se fait par des lunettes montées de verres convexes. L'emploi de matières plastiques ayant divers indices de réfraction, incassables et maintenant pratiquement inrayables, facilite beaucoup l'usage des lunettes. L'opticien doit cependant prendre une précaution : lorsqu'il s'agit de fortes puissances (et ce sont les plus fréquentes), il faut commander aux fabricants des verres bruts de faibles diamètres pour éviter des lentilles trop épaisses, une fois qu'elles sont taillées. Les diamètres de verres que l'on emploie pour les adultes sont à proscrire pour les enfants.

## Strabisme

Le traitement du strabisme varie selon les spécialistes. L'opticien doit suivre leurs indications et souvent, par exemple, compléter la correction par des occlusions. Elles peuvent être totales, monoculaires, plus ou moins temporaires, tantôt sur l'œil strabique, tantôt sur l'autre œil. On peut pratiquer des occlusions partielles, dites en secteur ou plus souvent en segments. Elles se présentent sous des formes variées d'éléments opaques que l'on colle sur les verres de lunettes. On est amené à changer leurs dimensions et leurs dispositions au cours du traitement. D'autres méthodes préconisent l'emploi de prismes. Jusqu'à des puissances de 10 dioptries

prismatiques environ, on peut incorporer le prisme dans la fabrication du verre. Au-delà, il faut employer des prismes de Fresnel sous la forme de films adhésifs dits *press-on*. Comme pour les segments, on doit changer leur puissance quand le strabisme se réduit. Les prismes autocollants ont l'avantage de ne pas nécessiter le changement du verre correcteur quand on modifie la valeur du prisme. Les verres bifocaux représentent une autre stratégie de rééducation du strabisme. On emploie un type de verres larges segments pour la vision rapprochée et l'on prend la précaution de les placer assez hauts dans le champ, pour que l'enfant ne soit pas tenté de regarder en vision rapprochée dans la partie supérieure du verre. Les verres bifocaux sont obligatoires lorsque l'enfant est sous collyre cycloplégique afin de bloquer son accommodation.

Passé un âge critique de 5-6 ans, l'enfant strabique dont le défaut a résisté aux divers traitements a peu de chance de retrouver une vision binoculaire. Il continuera donc de loucher, à moins qu'il ne soit opéré de sa déviation oculaire. Cette intervention aura surtout un but esthétique car l'œil redressé restera amblyope avec inhibition de la vision centrale. L'erreur souvent commise par les opticiens est de négliger le centrage des verres (et leur puissance) sous prétexte que ces enfants, opérés ou non, n'ont pas de vision binoculaire. C'est oublier que l'œil amblyope conserve une vision périphérique, fort utile dans le champ monoculaire latéral pour situer les objets dans la partie de l'environnement qui ne peut être vue que par cet œil. L'enfant bien organisé dans son strabisme n'est pas un borgne, comme cela est dit quelques fois. Il n'a effectivement qu'une vision monoculaire pour une partie centrale du champ visuel, mais il dispose d'une vision « bi-oculaire » et non binoculaire pour le champ latéral, surtout temporal. Pour cette zone de l'espace, il possède une correspondance rétinienne, quoique anormale. Pour cette raison, le centrage des verres devra être soigneusement réglé, d'autant que l'hypermétropie restante est importante et que, de ce fait, les verres sont forts et créent de gros effets prismatiques perturbant la perception spatiale s'ils ne sont pas maîtrisés. Déjà, l'intervention chirurgicale sur le strabisme, en modifiant le schéma corporel, entraîne un changement de la localisation égocentrique. Il ne faut pas que l'opticien en rajoute en faisant un mauvais centrage des verres. Une autre erreur à éviter est de fournir des lunettes trop grandes : les yeux sont alors décentrés à l'intérieur, donnant une impression de strabisme, ce qui n'est pas apprécié des parents lorsqu'une chirurgie habile a placé les yeux en orthotropie.

## **Astigmatisme**

L'astigmatisme congénital est fréquent chez les prématurés. Il disparaît souvent au cours des premiers mois. Plus rares sont les strabismes provoqués par de forts astigmatismes structurés. Décelés précocement, ils se réduisent généralement bien. Les corrections optiques des astigmatismes n'entraînent pas de difficultés particulières, si ce n'est les phénomènes d'anamorphose (voir ci-dessous). Lorsque ces corrections sont tardives, au début de l'âge scolaire par exemple, parfois plus tard encore, on est surpris de la faible amélioration de l'acuité dans l'immédiat ; en fait, malgré un défaut optique important, certains astigmatismes ont une vision assez bonne : en effet, le cerveau a appris à utiliser au mieux l'image rétinienne déformée, en conformité avec les objets regardés, car dès la naissance, le cerveau est programmé pour voir les objets « comme ils sont », quelle que soit la forme de l'image projetée sur la rétine. Rappelons ce que disait Yves Le Grand : « l'œil est le seul instrument d'optique dont l'image sur écran n'est pas destinée à être regardée ». C'est l'occasion de détruire une légende due à une erreur que l'on retrouve dans beaucoup d'ouvrages : le sujet ayant un fort astigmatisme non corrigé regardant un cercle ne voit pas celui-ci ovalisé. Il le voit parfaitement rond mais avec des rayons de netteté inégale. De même, ce n'était pas un

fort astigmatisme qui faisait que le peintre Le Gréco dessinait des visages très allongés. Ce n'est que lorsqu'on lui fait porter ses premières lunettes que l'astigmate voit le cercle déformé par l'anamorphose provoquée par les verres cylindriques. En revanche, les rayons sont tous nets. Avec le temps, sa vision deviendra conforme à la réalité.

## **Myopie**

Contrairement aux deux amétropies précédentes, les myopies congénitales ou très précoces, souvent de l'ordre de 6 à 8 dioptries, sont une bonne indication de correction par verres de contact. Ces myopies, très rares chez les enfants nés à terme, sont fréquentes chez les prématurés. L'amétropie se réduit souvent spontanément au cours de la première année si elle ne dépasse pas 2 à 3 dioptries. Plus tard apparaissent les myopies de l'enfance ou de l'adolescence, considérées comme des amétropies d'adaptation ou de développement. Elles ne posent guère de problème optique d'équipement, que ce soit en lunettes ou en verres de contact. Chez les jeunes myopes, les corrections par des verres bifocaux ou progressifs sont peu employées en France. Elles ont pour but d'éviter ou de ralentir la progression de la myopie et de résoudre des difficultés de la vision binoculaire, en cas d'ésophorie par exemple (particulièrement en vision rapprochée). Ces verres ont pour effet de jouer sur la relation accommodation-convergence en soulageant les efforts accommodatifs dus à une exagération de la vision rapprochée. L'expérience montre que les enfants équipés de verres bifocaux ont une bien meilleure posture quand ils lisent ou écrivent. Par ailleurs, les myopies corrigées précocement par des lentilles de contact rigides ou semi-rigides présentent peu (ou moins) d'évolution. En revanche, s'il est corrigé avec des lunettes, un enfant dont la myopie est de plus d'une dioptrie vers 7 ou 8 ans risque de devenir myope de 3 dioptries à 12 ans et de 5 dioptries à environ 20 ans. Il est certain que la réduction assez rapide de myopie que l'on peut observer avec les lentilles rigides est obtenue par un effet d'orthokératologie qui aplatit la cornée (0,5 dioptrie environ).

## **Cataracte**

Les cataractes congénitales doivent être opérées très rapidement pour que l'ensemble du système visuel suive un processus normal de développement, et que l'on évite ainsi des amblyopies par « défaut d'usage », qu'on appelait autrefois *ex anopsia*. La correction de l'aphakie résultante exige des verres convexes d'environ 12 dioptries, et des montures rigides et stables. Il faut prescrire des verres à double foyer afin de permettre une vision rapprochée. La pose d'implants est fort peu pratiquée sur des yeux immatures.

## **Nystagmus**

Les nystagmus congénitaux sont toujours accompagnés d'une mauvaise acuité visuelle. Il importe de corriger d'abord l'amétropie avec précision. Dans certains cas, on obtient une réduction des saccades avec des prismes jumelés (base interne pour un œil, base externe pour l'autre) qui bloquent les mouvements des yeux. On a parfois préconisé des verres bleus assez foncés qui donnent de bons résultats surtout lorsque le nystagmus est accompagné d'albinisme ou d'achromatopsie. L'albinisme, comme l'aniridie, sont soulagés par des lentilles de contact absorbant la lumière ou reconstituant le sphincter de l'iris. L'association d'un nystagmus et d'un strabisme n'est pas exceptionnelle : on peut d'abord tenter de mettre un fort prisme devant l'œil dévié, mais bien souvent la chirurgie est nécessaire.

## **Anisétropie**

Les aniséiconies qu'Yves Le Grand appelait « essentielles » ne sont pas liées à une anisométrie. C'est une anomalie provoquée par la différence de taille apparente (quelque fois de forme) des deux images rétiniennes. Au-delà de 5 %, la vision binoculaire est quasiment impossible. Ces aniséiconies non décelées peuvent être cause d'amblyopies subtiles et de strabismes qui paraissent irréversibles malgré des rééducations bien suivies. La solution optique consiste à grossir la plus petite image en jouant sur l'épaisseur des verres et sur la distance du verre à l'œil pour rendre les deux images de taille équivalente **370** (verres dits iséiconiques).

### **Amblyopie lésionnelle**

Les amblyopies lésionnelles ou amauroses provoquées par des atteintes organiques entraînent des pertes d'acuité variables selon les causes, et sont à la limite de la cécité. Il faut corriger l'amétropie éventuelle, entreprendre une réduction fonctionnelle et commencer dès que possible les équipements de basse vision pour que l'enfant ne prenne pas trop de retard scolaire. On peut habituer l'enfant à utiliser des systèmes télescopiques dès qu'il est capable d'en prendre soin, car ces appareils sont fragiles et coûteux. Certaines amblyopies d'origine rétinienne sont soulagées par le port de verres teintés de couleur brun-orange arrêtant totalement les rayons bleus et ultraviolets.

### **Autres anomalies**

Quoique non optiques au sens propre du mot, certaines anomalies congénitales ou accidentelles font appel aux techniques des opticiens. Par exemple, le ptosis oblige à réaliser un petit appareil orthopédique, l'antiptosis. Tantôt articulé, tantôt fixe, cet appareillage maintient élevée la paupière supérieure. On utilise ce procédé avant une intervention chirurgicale ou parfois lorsque celle-ci a échoué. Placé discrètement derrière les montures, sur le bord supérieur, l'antiptosis a une triple fonction : permettre à l'œil de voir, éviter les postures vicieuses de la tête quand le ptosis est binoculaire, et empêcher l'enfant d'avoir des complexes d'ordre esthétique. Il existe aussi des lentilles de contact spéciales conçues pour soutenir la paupière.

### **Aspect morphologique**

On sait que les équipements optiques doivent tenir compte de la croissance de l'enfant. Par rapport à la taille de l'homme, l'importance de la tête diminue de la naissance jusqu'à la fin de la croissance. Chez le nourrisson, la tête représente le 5<sup>e</sup> de la longueur totale du corps, alors que chez l'adulte elle n'en représente que le 8<sup>e</sup> ou le 10<sup>e</sup>. De plus, les os de la tête ne se développent pas tous avec la même rapidité : la boîte crânienne grandit plus vite que le reste de la face. Ainsi l'écart inter-pupillaire, mesure essentielle pour le centrage des verres, n'est multiplié que par 1,5 lors de la croissance, alors que la taille est multipliée par 3,5. Les proportions du visage changent pendant les quinze premières années de la vie. Chez le nourrisson, l'étage supérieur est le plus important, l'étage médian (nasal) réduit, le nez très peu saillant et court. Les joues sont rondes et le front souvent proéminent.

De ce fait, les lunettes destinées à de jeunes enfants ne sont pas des lunettes d'adultes en réduction. Leurs proportions doivent tenir compte des particularités morphologiques : un pont assez bas correspondant à la position du nez, les yeux centrés au milieu de l'axe du verre, alors que chez l'adulte les yeux sont dans le tiers supérieur. Notons que l'évolution du visage de l'enfant varie d'un sujet à l'autre, certains conservant plus longtemps que d'autres les

caractéristiques du premier âge. Cela peut poser des problèmes quand le jeune enfant commence à manifester sa personnalité et ses désirs en voulant absolument des lunettes « comme papa ou maman », alors que sa morphologie faciale est en devenir.

Par ailleurs, il ne faut pas oublier que l'enfant vit dans un monde d'adultes. Sa petite taille l'oblige à regarder souvent plus haut que ses yeux. Du fait du faible saillant nasal, les lunettes des enfants ont déjà tendance à se présenter trop basses. Il faut donc que la forme des verres dégage davantage le champ supérieur, sinon l'enfant regardera au-dessus de ses lunettes.

Enfin, la peau des enfants est plus fragile que celle des adultes. Le choix des formes, l'ajustage des montures et la nature des contacts seront aménagés en conséquence, c'est-à-dire en douceur. Pour les zones en contact avec la peau, l'emploi de matières élastomères siliconées donne de bons résultats. Les lunettes d'enfants doivent à la fois être souples et robustes. Actuellement, elles sont toutes équipées de charnières articulées à ressorts, ce qui évite bien des cassures. Si à partir de 5-6 ans, on a le choix entre les montures plastiques ou métalliques, les montures en plastiques sont préférables chez les nourrissons. Elles se déforment moins et ne risquent pas de provoquer des blessures.

Pour les équipements en verre de contact, il faut tenir compte de l'évolution de la morphologie de l'œil et de la cornée. À la naissance, le globe oculaire fait un peu plus de 17 mm de longueur. Pendant les 20 premiers mois, la croissance est rapide puis elle ralentit. Après 6 ans elle n'évolue guère, sauf en cas de forte myopie, la longueur du globe se stabilisant autour de 24 à 25 mm. À la naissance, la cornée est normalement sphérique, avec un diamètre moyen de 9 à 9,5 mm, pour un rayon de courbure de 6 à 6,8 mm. Elle s'aplatit au cours de la première année et, après l'âge d'un an, s'approche des valeurs kératométriques de l'adulte, soit un diamètre moyen de 11 mm et un rayon de courbure se situant selon les individus entre 7 et 8,5 mm, ce qui représente une variabilité relativement importante. Mais il ne faut pas déduire des conclusions sur l'amétropie du sujet à partir des diverses cambrures de la cornée. D'une manière générale, la puissance du cristallin et la longueur de l'œil compensent les variations de courbure de la cornée pour tendre vers l'emmétropie. Incidemment, les parents trouvent souvent que leurs enfants de 4 ou 5 ans, surtout les filles, ont de grands yeux (en disant cela ils sous-entendent de beaux yeux). Ceci s'explique par le fait que les globes sont presque de taille adulte alors que le reste de la tête et du corps est encore loin de ses dimensions définitives. Ces données sur l'évolution des structures antérieures de l'œil dans les premières années de la vie montrent que les équipements en verres de contact sont techniquement possibles très tôt. La décision concernant ce type de correction dépend de considérations plus générales, comme la nature de l'amétropie, les rééducations éventuelles, l'entourage de l'enfant. En effet, le port de verres de contact demande une surveillance régulière de l'hygiène de l'ensemble œil-lentille. Ajoutons que les équipements de contact ne sont pas remboursés par la Sécurité sociale, exception faite des problèmes visuels sévères pour lesquels les lentilles sont les seules corrections efficaces. En revanche, les mutuelles font en général un remboursement forfaitaire non négligeable. Rappelons enfin que les lunettes d'enfants sont huit fois mieux remboursées que celles d'adulte.

## Adaptabilité de l'enfant

Lorsqu'il doit équiper un jeune enfant de sa première paire de lunettes, l'opticien rencontre un problème majeur qui est de préparer l'enfant et ses parents à cet événement. Certes, les parents sont bien obligés de supporter cette obligation, mais ils sont inquiets des réactions

éventuelles de leur enfant. Pour ce dernier, il n'y a pas de préparation psychologique possible, si ce n'est le fait que parents, frère ou sœur soient déjà porteurs de lunettes.

L'équipement se déroule en deux temps : essai des montures (si l'enfant est très jeune, on ne laisse guère aux parents que le choix de la couleur) puis une deuxième étape où l'on vient chercher les lunettes. L'expérience montre que la crainte de difficultés est excessive et que le plus souvent, les choses se passent assez bien. Lorsque l'opticien touche la tête de l'enfant et présente la correction devant ses yeux, il ne doit pas s'attendre à un comportement de curiosité, mais à une réaction de rejet plus ou moins bruyante. Si l'approche est trop difficile, on confie aux parents le soin de placer les lunettes sur le nez de l'enfant.

Généralement, une fois les premiers moments difficiles passés, le calme revient. On prend le temps d'ajuster les montures, on fait les retouches nécessaires, puis l'enfant commence à regarder à travers les verres correcteurs. C'est souvent alors un instant d'émotion, pour l'opticien bien sûr, mais vraisemblablement pour l'enfant également. On ne peut évidemment pas savoir ce qui se passe dans la tête de ce nourrisson qui n'avait du monde qu'une vision très floue, et auquel on procure, tout à coup, des images rétinienne de bonne qualité, théoriquement utilisables efficacement. Pour avoir assisté souvent à cet événement, on a vraiment l'impression que tout se passe comme si l'enfant « découvrait » avec intérêt le visage de ses parents. En réalité, on sait qu'il faudra un certain temps pour que l'enfant « apprenne à voir ses parents » à travers un transmetteur d'images auquel il va s'adapter en traduisant différemment les informations issues de ses yeux. L'expérience montre que le nourrisson va rapidement accepter ses lunettes et s'y adapter, ce qui se traduira par un comportement de plus en plus extraverti. En changeant sa vue, on a manifestement changé sa manière de vivre.

Très différent sera le comportement de l'enfant malvoyant, que l'on équipe à 3 ou 4 ans, soit du fait d'un dépistage tardif, soit à la suite d'une intervention chirurgicale destinée à lui donner une vision meilleure, cataracte dans la plupart des cas, ou parfois ectopie du cristallin ou greffe de la cornée. Contrairement au nourrisson, cet enfant aura commencé à vivre dans « sa bulle », à organiser sa malvoyance, avec un développement autocentré, donc très introverti. Ses gestes et son attitude sont proches de ceux des aveugles, et il a déjà appris à n'accorder qu'une importance secondaire aux informations d'origines visuelles. Lorsque l'opticien lui mettra des lunettes, il n'y aura probablement pas de phénomène de rejet immédiat, d'autant que l'enfant est habitué à ce qu'on s'occupe de ses yeux. La pose de lunettes est souvent moins perturbante que ce qu'il a subi auparavant. En revanche, l'enfant semble indifférent aux nouvelles sensations qu'on lui procure, parce que les perceptions ne sont pas pour lui immédiatement significatives. Parfois, il arrive que l'enfant ferme les yeux et refuse de regarder ! Ce comportement surprend les parents qui s'attendent à des manifestations spectaculaires puisque l'on permet enfin à leur enfant de « bien voir ». En réalité, il leur faudra de la patience pour faire accepter les lunettes, puis pour que le comportement habituel s'efface progressivement et que l'enfant passe enfin dans le monde des voyants. Le déroulement de ces étapes peut être accompagné par un soutien psychothérapeutique.

Les ectopies sont des subluxations congénitales du cristallin à caractère héréditaire. L'opticien peut être amené à procéder à des équipements curieux, plus rarement maintenant puisque l'on hésite moins à opérer ces pathologies. Comme le cristallin ne tient que par une partie des fibres de la capsule, il est déplacé. Dans la pupille, une partie des rayons lumineux passe dans le cristal-lin alors que l'autre atteint directement la rétine. Deux corrections sont possibles : l'une myopique et astigmatique utilisant les voies cristalliniennes, l'autre fortement convexe

correspondant à la vision aphaque (c'est-à-dire dépourvue de cristallin). L'auteur a suivi très longtemps une famille dont un enfant présentait cette pathologie, et qui refusait toute intervention parce qu'une première tentative avait donné un mauvais résultat. Un garçon possédait deux paires de lunettes, l'une avec des verres de  $-6$  dioptries, l'autre avec des verres de  $+12$  dioptries. Il alternait le port de ses lunettes selon ses occupations, en fonction de l'éclairage qui, dilatant ses pupilles, facilitait le passage des rayons lumineux hors du cristallin et donnait une bien meilleure acuité.

Un autre comportement enfantin, qui se rencontre également chez l'adulte, est le refus d'accepter de nouvelles lunettes. L'auteur a observé des enfants aphaques de 7 ou 8 ans, corrigés depuis longtemps, parfaitement installés dans leur vision, mais dont il fallait changer les lunettes car elles étaient usées, rayées ou trop petites. Leur ancien équipement faisait tellement partie d'eux-mêmes qu'ils ressentaient son abandon comme une sorte d'amputation. Un jour qu'il venait chercher avec sa mère de nouvelles lunettes, un jeune enfant équipé depuis pratiquement la naissance, fit une fugue hors du magasin. Plus tard, il confessa que le fait d'avoir voulu lui retirer ses lunettes à cette époque était comme lui « arracher les yeux ».

D'une manière générale, il faut reconnaître que des liens très solides, nés d'une complicité très particulière, s'établissent entre l'enfant et l'opticien. Pendant de nombreuses années, l'opticien va s'occuper des lunettes de l'enfant : changements, réglages, réparations, contrôles, autant d'occasions de se rencontrer et d'établir des contacts qui font que l'opticien devient un intime. Ceci montre l'importance des rapports psychologiques entre l'opticien et l'enfant dans le succès de l'équipement optique. Une fois que le principe de porter des lunettes est accepté, l'enfant doit s'adapter à son équipement. Autant l'adaptation à la vision donnée par une correction optique peut prendre du temps chez l'adulte et parfois se solder par un échec, autant on ne rencontre guère de problèmes chez les jeunes enfants ou les adolescents. Il suffit de voir comment les enfants s'habituent immédiatement au port de verres à double foyer ; pourtant les bifocaux qui leur sont fournis sont beaucoup moins confortables que ceux des presbytes. Ils peuvent en effet occasionner des sauts d'images entre les deux visions, le segment de près peut être monté haut dans le champ visuel, de fortes additions peuvent limiter la profondeur de mise au point. Tout cela devrait les gêner, mais il n'en est rien : ils courent et descendent les escaliers sans difficulté.

Les phénomènes d'anamorphoses ont été évoqués à propos des forts astigmatismes corrigés tardivement vers l'âge scolaire. Ces phénomènes mettent en évidence la plasticité perceptive du système visuel. N'est-il pas surprenant que ces sujets, ayant depuis peu leur correction, ne les portent pas en permanence et ne les utilisent que lorsqu'une vision précise est nécessaire ? Ces sujets passent aisément d'une image rétinienne ovalisée à une image qui ne l'est pas, tout en conservant une vision normale plus ou moins nette des objets, mais identique quant à la perception des formes. Ils ont deux programmes d'interprétation visuelle qu'ils utilisent automatiquement. Ils conserveront cette capacité à l'âge adulte tant que l'astigmatisme congénital restera mixte, c'est-à-dire tel que le cercle de moindre diffusion sera proche de la rétine. Si l'astigmatisme devient myopique (position des deux focales derrière la rétine), la correction par lunettes ou lentilles sera portée en permanence ou presque.

L'aisance avec laquelle les enfants amblyopes apprennent à se servir des systèmes grossissants, fortes loupes ou appareils télescopiques, est étonnante. Grâce à cette facilité d'adaptation et à l'habileté à tirer le meilleur parti d'instruments contraignants, un grand nombre de ces enfants arrive à suivre un rythme scolaire à peu près normal. Pour en être

persuadé, il suffit de comparer la vitesse de lecture d'un enfant et celle d'une personne âgée équipés tous deux du même système grossissant.

Il existe des cas où l'enfant refuse absolument de porter ses lunettes. L'insistance des parents, les menaces, voire les punitions n'y peuvent rien. L'auteur a plusieurs fois observé ce comportement. À chaque fois, la cause était la même : la correction ne convenait absolument pas et l'enfant ne voyait pas mieux avec ses lunettes, parfois plus mal ; à l'âge de 5 ou 6 ans, on ne sait pas exprimer cela, sinon par un rejet systématique. Curieusement, quelques années plus tard, ces enfants arriveront à porter des corrections totalement inadaptées, par discipline peut-être, mais aussi par jeu : on voit ainsi des enfants échanger leurs lunettes avec un camarade de classe.

Les enfants ayant un retard mental posent des problèmes d'acceptation et d'adaptation des équipements correctifs. Les enfants trisomiques ont souvent des défauts visuels qui exigent le port de corrections. L'opticien doit alors faire preuve d'une extrême patience, et ne peut se passer de l'aide des parents ou de l'éducateur spécialisé. Si certains de ces enfants ont, à l'âge de 10 ou 12 ans, un âge mental de 5 ans, leur acuité est plus mauvaise que celle d'un enfant de cet âge. Certains de ces enfants arrivent cependant à apprendre à lire. Leur mauvaise vision exige une aide optique précise dont ils n'ont malheureusement pas conscience de la nécessité, d'où la difficulté de la leur faire accepter. Les moments passés avec ces enfants sont parfois difficiles, mais les aider à mieux voir permet une amélioration de leur développement.

Désormais, l'usage des lunettes et des lentilles est devenu banal. Dans les écoles, le pourcentage de corrections optiques augmente avec le niveau scolaire, de la maternelle à l'université. Reste une question qui est souvent posée à l'école : l'enfant doit-il garder ses lunettes pendant la récréation ? Les statistiques sont à ce sujet rassurantes : les enfants porteurs de lunettes ont moins d'accidents oculaires que les autres car elles constituent une protection efficace de l'œil. Seules les arcades sourcilières peuvent être éventuellement blessées par les montures. Pour les activités sportives qui entraînent des contacts parfois violents, la meilleure solution reste les lentilles de contact, qui sont actuellement largement utilisées, si ce n'est pour les sports nautiques pour lesquels on conseille des lunettes de natation qui évitent la perte des lentilles.

**En conclusion**, l'opticien chargé d'équiper les enfants de systèmes optiques doit, en plus d'une technicité éprouvée, faire preuve d'une psychologie particulièrement adaptée au comportement du sujet. Les arguments habituels de l'opticien destinés à faire accepter à un adulte la correction nécessaire ne lui sont d'aucune utilité face à un enfant. En revanche, son attitude envers les parents est importante et les informations qu'il leur apporte peuvent avoir un rôle décisif quant au succès de l'équipement.

***Claude Darras***

*Opticien, Paris*

# Annexe

## ANNEXE

### Glossaire

## Glossaire

**Accommodation** Adaptation de l'œil à diverses distances par une mise au point de l'image

**Acuité visuelle** Pouvoir séparateur de la rétine ; correspond au plus petit angle sous lequel l'œil peut séparer deux points distincts

**Albinisme** Absence congénitale de pigment, partielle ou générale, parfois limitée au globe oculaire (oculo-albinisme)

**Amaurose** Perte complète de la vision, sans altération des milieux de l'œil

**Amblyopie** Du grec « vue faible ». L'amblyopie est fonctionnelle lorsque la mauvaise vision ne s'explique pas par une anomalie organique de l'œil, mais par un défaut d'utilisation de l'image de cet œil par le cerveau. Elle est ici définie cliniquement comme une acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 4/10<sup>e</sup>

**Amétropie** Défaut de structure de l'optique oculaire responsable de troubles de la réfraction tels que la myopie, l'hypermétropie et l'astigmatisme

**Angle strabique** Angle formé, dans un strabisme, par les deux axes visuels

**Aniridie** Absence congénitale de l'iris

**Anisométrie** Différence entre l'état réfractif des deux yeux

**Anisophorie** Strabisme latent

**Aphakie** Absence de cristallin

**Asthénopie** Fatigue visuelle

**Astigmatisme** Anomalie de réfraction due à un défaut de courbure de la cornée entraînant une distorsion de l'image

**Bâtonnets** Cellules photoréceptrices de la rétine sensibles à la lumière de faible intensité mais insensibles à la couleur et aux détails fins. Au nombre de 100 millions, répartis sur toute la rétine, sauf dans sa partie centrale, ils assurent la vision crépusculaire et nocturne

**Cartes d'acuité visuelle** Créées par Teller, ces cartes sont utilisées chez l'enfant préverbal pour une évaluation rapide de l'acuité visuelle

**Cataracte** Opacité totale ou partielle d'un des milieux optiques de l'œil, le plus fréquemment du cristallin

**Cécité** Définie par une acuité visuelle au meilleur œil inférieure à 1/20<sup>e</sup>, et peut aller jusqu'à la non-perception de la lumière (catégories 3 à 5 de la CIM-10)

**Champ visuel** Étendue de l'espace embrassé par les deux yeux ouverts. Il forme une ellipse de 185 degrés horizontalement et 140 degrés verticalement

**Choriorétinite** Inflammation de la choroïde et de la rétine

**Choroïde** Portion postérieure de la tunique vasculaire de l'œil située entre la rétine (en dedans) et la sclérotique (en dehors)

**CIM** Classification internationale des maladies de l'Organisation mondiale de la santé

**Colobome** Fente au niveau des paupières, de la cornée, de l'iris, de la choroïde ou de la rétine, due à un défaut de fermeture de la fissure fœtale

**Cônes** Cellules photoréceptrices de la rétine sensibles à la lumière et à sa composition colorée. Au nombre de 6 millions, très concentrés dans la partie centrale de la rétine, ils assurent la vision des détails et de la couleur

**Conjonctive** Muqueuse recouvrant la face postérieure des paupières et la face antérieure du globe oculaire

**Concomitant** Qualification d'un strabisme où le mauvais alignement des axes visuels est constant

**Convergence** Mouvements simultanés des deux yeux dont les axes visuels se croisent pour fixer en vision de près

**Coordination visuomotrice** Capacité de la fonction visuelle à guider et contrôler les mouvements de la main et du corps dans son ensemble

**Cornée** Partie antérieure transparente de la membrane externe de l'œil

**Corps vitré** Masse gélatineuse remplissant l'espace entre la rétine et le cristallin

**Cristallin** Lentille biconvexe, transparente et souple, située entre l'iris et le corps vitré ; les variations de sa courbure ajustent la formation de l'image sur la rétine, par l'accommodation

**Cycloplégie** Paralysie pharmacologique de l'accommodation entraînant une dilatation de la pupille, utilisée pour mesurer le pouvoir réfractif de l'œil

**Dioptrie** Puissance (convergence ou divergence) d'une lentille ayant 1 mètre de distance focale dans un milieu dont l'indice de réfraction est 1 ; inverse de la distance à laquelle l'œil amétrope voit net (4 dioptries = focale de 0,25 ; + pour verres convexes d'hypermétrope, - pour verres concaves de myope)

Divergence Mouvements des deux yeux dont les axes visuels ne sont pas parallèles et s'éloignent

Dyschromatopsie Anomalie de la vision des couleurs

Écran (test de l') Test de détection du strabisme et de l'amblyopie strabique

Électro-oculographie Enregistrement de la position et des mouvements de l'œil par le biais des courants électriques produits par l'épithélium pigmentaire de la rétine

Électrorétinogramme Enregistrement des courants électriques produits par le neuroépithélium de la rétine sous l'influence de la stimulation lumineuse

Emmétropie Vision normale

Ésotropie Forme de strabisme où les axes visuels sont convergents ou croisés

Exotropie Forme de strabisme où les axes visuels sont divergents

Fond d'œil Aspect de la rétine examinée à l'ophtalmoscope

Fovéa Dépression médiane de la macula, au centre de la rétine, où l'acuité visuelle est maximale

Fovéola Zone centrale de la fovéa, où les cellules photo-réceptrices sont moins nombreuses

Fusion (sensorielle, La fusion sensorielle permet la formation d'une image unique à partir des images

motrice) fournies par chacun des deux yeux. Elle est tributaire des mouvements de vergence horizontaux et verticaux des deux yeux (fusion motrice)

Glaucome Affection caractérisée par une élévation de la pression intraoculaire

Héméralopie Mauvaise vision crépusculaire

Hétérophorie (phorie, strabisme latent)

Anomalie de la vision binoculaire avec tendance à faire dévier un œil ou les deux yeux vers l'intérieur (ésophorie), l'extérieur (exophorie), le haut (hyperphorie) ou le bas (hypophorie)

Hétérotropie (tropie) Voir strabisme

Hirschberg (test de) Test de détection du strabisme

Hypermétropie

(hyperopie) Trouble de la réfraction dû à une anomalie de courbure de la cornée, dans lequel l'image d'un objet se forme en arrière de la rétine du fait d'un œil trop court

Incomitance Qualification d'un strabisme où l'angle de déviation varie dans les différentes positions du regard et où les mouvements des yeux sont limités dans une ou plusieurs directions

Ishihara (test de) Test permettant d'évaluer la vision des couleurs

Iris Diaphragme pigmenté vertical et circulaire séparant les chambres antérieure et postérieure de l'œil ; il donne sa couleur à l'œil et règle l'entrée de lumière en modifiant les dimensions de son orifice central, la pupille

Kératite Inflammation de la cornée

Lampe à fente Instrument constitué par l'association d'un microscope et d'un système d'éclairage

(biomicroscope) appelé lampe à fente, adapté à l'examen du segment antérieur de l'œil ; cet instrument grossit l'image de 10 à 25 fois et donne un rayon finement focalisé qui illumine la cornée et le cristallin

Leucocorie Aspect ou reflet blanchâtre de la pupille

Macula (tâche jaune) Zone de la rétine où les images sont perçues le plus nettement, avec en son centre la fovéa

Malvoyance (vision

Définie par une acuité visuelle au meilleur œil corrigé inférieure à 3/10<sup>e</sup>, mais  $\geq$  à 1/20<sup>e</sup> (catégories 1 et 2 de la CIM-10)

basse) Microphthalmie Petit œil

Mydriase Dilatation de la pupille

Myopie Trouble de la réfraction dû à une anomalie de courbure de la cornée, dans lequel l'image d'un objet se forme en avant de la rétine du fait d'un œil trop long

Nystagmus Mouvements involontaires de balancement ou d'aller et retour de l'œil, spontanés ou déclenchés par une cible en mouvement

Nystagmus optocinétique Nystagmus physiologique comprenant une secousse lente de l'œil suivant un objet mobile et une secousse rapide de rappel

Ophthalmoscope Instrument destiné à éclairer et à examiner le fond de l'œil

Orthophorie Rectitude des axes visuels

Orthotropie Équilibre oculomoteur parfait

Papille Zone de la rétine où les axones des cellules ganglionnaires se réunissent pour former le nerf optique

Phorie Voir hétérophorie

Photokératectomie

Résection au laser d'une couche de tissu cornéen, destinée à traiter les myopies modérées

réfractive Photophobie Gêne excessive provoquée par la lumière Potentiels évoqués

Potentiels électriques induits par des stimuli lumineux répétés, enregistrés au-dessus du cortex visuel

visuels

Presbytie Trouble de la vision du au vieillissement normal du cristallin et s'accompagnant d'une perte du pouvoir d'accommodation de l'œil en vision de près

Pression intraoculaire Pression due à la présence de l'humeur aqueuse dans le globe oculaire, et assurant la tonicité de ses parois ; mesurée avec un tonomètre (normale : 10 à 20 mm de mercure)

Ptôsis Chute de la paupière supérieure

Pupille Orifice central de l'iris

Réfraction Changement de direction subi par la lumière en passant d'un milieu à un autre

Réfraction (étude de la) Évaluation des caractéristiques optiques de l'œil nécessaires à la constitution d'une image nette sur la rétine

Réfraction (anomalies de Voir amétropies la)

Réfractive (chirurgie) Chirurgie visant à améliorer la réfraction en modifiant la forme de la cornée

Réfractométrie Mesure de la réfraction

Regard préférentiel Technique permettant d'apprécier l'acuité visuelle d'un nourrisson

(technique du)

Rétine Couches de cellules couvrant la surface interne du globe oculaire et constituant l'organe de réception des sensations visuelles ; elle contient les cellules photosensibles et les cellules nerveuses assurant un premier traitement du signal visuel avant sa transmission au cerveau

Rétinite pigmentaire Processus dégénératif héréditaire de la rétine aboutissant à la cécité

Rétinoblastome Tumeur maligne de la rétine

Rétinopathie du prématuré

Maladie des vaisseaux rétiens concernant les nouveau-nés de très petit poids de naissance ou grands prématurés, et responsable de cécité dans sa forme la plus grave

Rétinoscopie Examen du fond d'œil à l'aide d'un ophtalmoscope (après cycloplégie)

Scotome Lacune fixe dans une partie du champ visuel, d'origine centrale ou périphérique

Scotome de suppression Suppression par le cerveau de l'image donnée par l'œil dévié dans le strabisme

Skiascopie Mesure objective de la réfraction à l'aide d'un ophtalmoscope (sous cycloplégie)

Stéréoscopie Capacité de percevoir une image en relief

Strabisme (hétérotropie,

Déviation objective des axes visuels avec perturbation de la vision binoculaire

tropie) Tropie Voir strabisme

Uvéite Processus inflammatoire intraoculaire

Vergence Mouvements coordonnés des deux yeux dont les axes visuels ne sont pas parallèles (voir convergence et divergence)

Vicariant (processus) Qui supplée à l'absence ou à l'insuffisance (de la fonction visuelle)

Vision binoculaire Perception d'une image unique, nette et en relief, à partir de deux images rétinienne distinctes

Vision centrale Vision des détails et de la couleur assurée par la partie centrale de la rétine

Vision périphérique Vision globale des formes et de l'environnement assurée par la partie périphérique de la rétine