



LIVRET D'ACCUEIL DU SYNDROME D'ANGELMAN

Accompagner un enfant porteur du syndrome d'Angelman

WWW.AFSA-LIVRET.FR

Ophtalmologie

Comme beaucoup de syndromes liés à une anomalie chromosomique, le syndrome d'Angelman présente une participation ophtalmologique. Cette participation peut être un des éléments constitutifs du syndrome ou être associée de façon plus ou moins fréquente à ce syndrome.

Que retenir des chiffres des différentes études ?

- La fréquence importante des troubles de l'œil et donc la nécessité d'un suivi ophtalmologique régulier. On peut proposer un premier examen à 1 an, puis 3 ans, 6 ans, 9 ans, puis tous les 5 ans s'il n'y a pas de problèmes. En cas d'anomalies, l'ophtalmologiste adapte son suivi : tous les 6 mois en cas de strabisme, tous les ans en cas de prescriptions de lunettes.
- Les enfants avec syndrome d'Angelman devront souvent porter des lunettes.
- Le strabisme est fréquent.
- Les troubles de la pigmentation, qui sont fréquents, sont peu gênants.
- Le strabisme se traite de la même manière que pour tous les enfants. Son suivi est assuré conjointement par l'ophtalmologiste et l'orthoptiste.

Ce que l'on aimerait savoir

Le **kératocône** est-il fréquent ? Certainement pas.

Le kératocône est une déformation progressive de la cornée qui peut aboutir sur le long terme à une basse vision. Elle n'est pas facile à diagnostiquer au début. Elle nécessite un suivi régulier pour bien adapter le

traitement. Il n'y a pas de cas dans l'enfance. A l'âge adulte, les cas décrits sont rares.

Ce qui est signalé, mais pas analysé

- La présence de **troubles neurovisuels** est une certitude, mais leur fréquence est inconnue, car n'ayant à ma connaissance jamais été étudiée dans la littérature. Elle serait importante à connaître, afin de mettre en place les rééducations adaptées. Par contre, les troubles neurovisuels que l'on retrouve, si on en a l'habitude, ne sont que rarement signalés. Leur prévalence est loin d'être négligeable, même si elle n'est pas aussi importante que dans d'autres syndromes, comme le syndrome de Rett.
- L'examen ophtalmologique est réalisé par un ophtalmologiste impliqué dans ce genre de problèmes. Il est important de prendre le temps d'observer l'enfant lors de son entrée en consultation, puis en position assise. Il faut poursuivre par une réfraction et équiper, si cela est utile et c'est souvent le cas, en lunettes. On ne peut pas affirmer la présence de troubles neurovisuels si la qualité de la vision n'a pas été optimisée par des verres. Au moindre doute, il faut faire une étude précise de la réfraction avec un collyre cycloplégique, plus souvent atropine que cyclopentolate. Une bonne instillation du collyre, après une prescription adaptée à l'âge, permet une bonne adaptation des lunettes à la vue et à l'enfant. Ainsi les lunettes seront bien tolérées et bien portées.

Éléments à suivre lors de l'examen

- L'acuité visuelle doit être déterminée, si c'est possible, en s'adaptant aux possibilités de l'enfant. Très souvent, on détermine plus une possibilité de faire certaines choses, plutôt qu'une vraie acuité visuelle. Le champ visuel peut être altéré de différentes manières selon la localisation de la lésion responsable sur le long trajet des voies optiques, de la rétine à l'intérieur de l'œil vers le cortex occipital situé à l'arrière de la tête. La vision des couleurs est utile à connaître, afin d'optimiser l'environnement rééducatif. Un élément très important est la qualité de la motilité des yeux. Elle doit être évaluée de façon très précise. Des altérations pouvant paraître légères peuvent avoir d'importantes conséquences, et sont souvent associées à des anomalies de la gestion de l'espace dont elles sont le point d'appel.

Des bilans complémentaires et réguliers

- Pour compléter l'examen ophtalmologique, un bilan neuropsychologique, un bilan orthoptique simple et un bilan orthoptique de type fonctionnel devraient être réalisés le plus tôt possible, au plus tard vers 4 à 6 ans. Ils pourraient être refaits en cas de de difficultés à obtenir toutes les données.
- Le bilan neuropsychologique est réalisé par une neuropsychologue ; c'est un examen très long, complet, qui étudie le versant neurologique de la vision, en même temps que d'autres aspects plus orientés vers les possibilités d'apprentissage.
- Le bilan **o**rthoptique est réalisé par un orthoptiste. Il analyse les déviations des yeux et confirme l'absence de strabisme, décrit la motricité oculaire, l'importance de l'utilisation des deux yeux ensemble appelée la vision binoculaire. Il quantifie également la convergence et la divergence des yeux. Une rééducation orthoptique peut améliorer certaines des anomalies détectées. Le bilan orthoptique fonctionnel est réalisé par un orthoptiste ayant participé à une formation spécifique orientée vers la basse vision. Il décrit plus en détail les différents mouvements oculaires en les décomposant. Les

anomalies découvertes doivent être rééduquées ou améliorées par des stratégies de substitution.

Ceci peut également aboutir à une mise en place de mesures d'adaptation à la position de travail à l'école ou en centre. Ces différents bilans et éventuelles rééducations doivent être envisagés dans le cadre d'une prise en charge globale, avec un médecin rééducateur faisant une synthèse, prescrivant et hiérarchisant les différents traitements. L'ophtalmologiste précise à son référent le degré d'urgence de ses différentes propositions.

Docteur Joseph Bursztyn

Ex attaché consultant en ophtalmologie, ex responsable de la consultation de l'hôpital Saint Vincent de Paul.