



<http://portaildoc.univ-lyon1.fr>

Creative commons : Paternité - Pas d'Utilisation Commerciale -
Pas de Modification 2.0 France (CC BY-NC-ND 2.0)



<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/2.0/fr>

Université Claude Bernard  Lyon 1

INSTITUT DES SCIENCES ET TECHNIQUES DE LA READAPTATION

Directeur Professeur Yves MATILLON

L'ALBINISME ET LA PRISE EN CHARGE BASSE VISION

DIPLOME UNIVERSITAIRE DE BASSE VISION

par

BELLON - Pauline

LYON, le 24 mai 2012

Professeur Philippe DENIS
Responsable de l'Enseignement
Docteur Hélène MASSET
Directrice des Etudes

N° 76

Président
Pr GILLY François-Noël

Vice-président CEVU
M. LALLE Philippe

Vice-président CA
Pr Hamda BEN HADID

Vice-président CS
Pr. GILLET Germain

Secrétaire Général
M. HELLEU Alain

Secteur Santé

U.F.R. de Médecine Lyon Est
Directeur
Pr. ETIENNE Jérôme

U.F.R d'Odontologie
Directeur
Pr. BOURGEOIS Denis

U.F.R de Médecine Lyon-Sud
Charles Mérieux
Directeur
Pr KIRKORIAN Gilbert

Institut des Sciences Pharmaceutiques
et Biologiques
Directrice
Pr VINCIGUERRA Christine

Département de Formation et
Centre de Recherche en Biologie
Humaine
Directeur
Pr. FARGE Pierre

Institut des Sciences et Techniques de
Réadaptation
Directeur
Pr. MATILLON Yves

Secteur Sciences et Technologies

U.F.R. Des Sciences et Techniques des Activités Physiques et Sportives (S.T.A.P.S.)

Directeur

M. COLLIGNON Claude

Institut des Sciences Financières et d'Assurance (I.S.F.A.)

Directeur

Pr. AUGROS Jean-Claude

IUFM

Directeur

M. BERNARD Régis

UFR de Sciences et Technologies

Directeur

M. DE MARCHI Fabien

Ecole Polytechnique Universitaire de Lyon (EPUL)

Directeur

M. FOURNIER Pascal

IUT LYON 1

Directeur

M. COULET Christian

Ecole Supérieure de Chimie Physique Electronique de Lyon (CPE)

Directeur

M. PIGNAULT Gérard

Observatoire astronomique de Lyon

Directeur

M. GUIDERDONI Bruno

REMERCIEMENTS

Merci au Professeur Philippe Denis de nous permettre de pouvoir accéder à ce diplôme universitaire de basse vision qui est un volet très intéressant notamment pour la profession d'orthoptiste.

Merci au Docteur Hélène MASSET de diriger cette formation et de nous dispenser ses connaissances à la fois médicales et cliniques.

Merci à tous les intervenants pour leurs enseignements et leur disponibilité: le Professeur VIGHETTO, Monsieur VETTARD, Monsieur GAUDON, Docteur CORNUT, Monsieur NAJJAR, Monsieur LUCAS, Monsieur COLLIN, Monsieur VITAL-DURAND, Madame GRIFFOND, Madame BLANC, Docteur TONINI, Madame RUSSIER, Madame PESSONNEAUX, Madame DUBOIS-LAGEDAMONT, Docteur ZECH, Docteur VAN-HEZEL, Monsieur ROUBINET et Madame BALLARD.

Merci à Madame VILLALON pour l'organisation de la formation.

Merci à l'institut d'insertion professionnelle et réadaptation pour déficients visuels en Rhône-Alpes (FIDEV) de nous avoir permis de suivre tous les professionnels de la réadaptation durant leur prise en charge des patients malvoyants. Merci tout particulier à Madame Céline TOURNIER l'orthoptiste du service pour ses précieux conseils.

Merci au Docteur ZECH de nous avoir accueilli dans le centre ophtalmologique Kleber, de nous avoir permis d'assister à ses consultations, ses explorations fonctionnelles, et ses prises en charges thérapeutiques et chirurgicales.

Merci au service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à la scolarisation du var de m'avoir ouvert leurs portes. Un très grand merci aux orthoptistes du SAAAIS du var : Mademoiselle Samia SEDDIK, Madame Nathalie CLAMONT et Madame Laure MATEOLI. Merci d'avoir partagé leurs journées et leurs connaissances avec moi.

Un merci tout particulier à Mademoiselle Samia SEDDIK pour tous ses conseils et ses connaissances mais aussi d'avoir accepté d'être mon maître pour ce mémoire.

Merci à tous leurs petits patients malvoyants pour leur courage et leur travail qui nous motivent dans notre profession.

Enfin merci à tous mes proches de leurs encouragements et leur patience.

I/ Introduction

But de l'étude:

L'albinisme est une maladie génétique héréditaire se caractérisant par un déficit de production de mélanine pouvant aller jusqu'à l'absence totale dans l'iris et les téguments (épiderme, poils et cheveux), malgré la présence normale de cellules pigmentaires. Le plus souvent, la rétine est déficiente en récepteurs et pigments, particulièrement au niveau de la fovéa qui n'est pas bien constituée (hypoplasie) ; le nerf optique peut également présenter une hypoplasie et la distribution des fibres nerveuses entre les deux yeux est anormale. La vision des personnes atteintes d'albinisme est presque toujours déficiente, avec un nystagmus et un strabisme.

Dans cette étude nous avons voulu étudier la prise en charge basse vision des patients atteints d'albinisme sur le plan orthoptique mais aussi pluridisciplinaire car il s'agit d'une maladie complexe avec de nombreuses manifestations.

Pour finir nous allons présenter quelques cas d'albinismes rencontrés au cours d'un stage au sein du centre de service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à la scolarisation du Var. Nous allons également étudier les statistiques des caractéristiques de notre étude de cas.

II/ L'albinisme

1. Définition

L'albinisme est une maladie génétique héréditaire se caractérisant par un déficit de production de mélanine pouvant aller jusqu'à l'absence totale dans l'iris et les téguments (épiderme, poils et cheveux), malgré la présence normale de cellules pigmentaires.

On distingue l'albinisme oculaire (albinisme partiel) comportant trois formes, qui se manifeste principalement chez les hommes, et l'albinisme oculo-cutané (albinisme total) comportant au moins quatre formes, touchant également les femmes et les hommes. Certaines maladies génétiques rares comprennent l'albinisme dans leur syndrome : syndrome de Hermansky-Pudlak, syndrome de Chediak-Higashi, syndrome de Griscelli par exemple. En cas d'absence totale ou presque totale de mélanine, les yeux sont rouges ou violacés (voire aussi bleu clair, orange clair ou incolore) et les téguments blancs. En cas de présence de mélanine en quantité diminuée, les iris et les téguments sont plus clairs que chez les autres membres de la famille. Les formes oculaires n'affectent que les yeux.

Les albinos ont une vision déficiente et sont facilement sujets à des kératoses et cancers de la peau s'ils ne sont pas protégés du soleil.



Photo d'une enfant atteinte d'albinisme oculo-cutané.

2. Différentes formes d'albinisme

A/ L'albinisme oculo-cutané comprend un ensemble de maladies génétiques de transmission autosomique récessive ayant comme point commun une anomalie de la synthèse de la mélanine atteignant soit l'œil soit la peau soit les deux et s'accompagnant ou pas de troubles associés.



Enfant atteint d'albinisme oculo-cutané. Source : wikipédia.

Les maladies entrant dans ce cadre sont :

-L' albinisme oculo-cutané type I est une maladie génétique en rapport avec un défaut de synthèse de la mélanine. C'est la forme la plus grave des albinismes oculo-cutanés et correspond à la forme tyrosinase négative. Sa prévalence est estimée à 1/ 40 000 cas. L'albinisme oculo-cutané est caractérisé par une synthèse réduite de la mélanine dans la peau, les cheveux et les yeux associés avec des anomalies oculaires comme : nystagmus, diminution de la pigmentation de l'iris et de la rétine, une hypoplasie de la fovéa et une diminution significative de l'acuité visuelle. Le trajet du nerf optique est anormal et s'accompagne de strabisme et d'une diminution de la vision stéréoscopique. Les individus atteints ont des cheveux blancs, une peau blanche qui ne bronze pas et un iris translucide qui ne fonce pas avec l'âge. À la naissance, le nouveau-né a des cheveux blancs ou jaunes très pâles qui foncent avec le temps, une peau blanche avec parfois l'apparition de taches pigmentaires et possibilité de bronzage au soleil et un iris bleu devenant vert ou marron. L'acuité visuelle est de 1/10° à 1/20°.

L'albinisme oculo-cutané type I est divisé en albinisme oculo-cutané type IA sans aucune synthèse de mélanine dans les tissus et albinisme oculo-cutané type IB avec une synthèse variable de mélanine.

Le diagnostic est fait sur la clinique. La mise en évidence d'une mutation du gène TYR est utilisée pour le conseil génétique et la détection des porteurs sains (prévalence de 1/100)

-L'albinisme oculo-cutané de type 2 se reconnaît rapidement à la naissance en raison de la présence d'un nystagmus et d'un strabisme. La vision est stable dans l'enfance et le restera le long de la vie, l'acuité visuelle va de 3/10° à 1/20°. La pigmentation de la peau est très variable d'un aspect quasi normal à une dépigmentation évidente. À la naissance, le

nouveau-né a des cheveux toujours pigmentés : de jaune très pâle à brun. Les cheveux peuvent foncer avec l'âge mais ne varient pas habituellement.

Il est dû à certaines mutations du gène OCA2 (gène P) qui présente un polymorphisme étendu (plus de 50 variantes connues) et joue de manière générale un rôle important dans la pigmentation de la peau et des yeux. Les patients peuvent être porteurs de deux mutations différentes ou de la même mutation sur les deux allèles¹.

C'est la forme d'albinisme oculo-cutané la plus répandue mondialement² avec une prévalence moyenne de 1/38 000-40 000 (1/1500-1/8000 chez les Africains subsahariens et 1/10 000 chez les Afroaméricains).

-L'albinisme oculo-cutané type III (OCA3) rarement décrit est le résultat d'un défaut génétique dans la TYRP1, une protéine liée à la tyrosinase. Les gens atteints d'OCA3 peuvent avoir des pigments substantiels.

-L'albinisme oculo-cutané type IV (OCA4) est causé par un défaut génétique de la protéine SLC45A2 qui aide l'enzyme tyrosinase à fonctionner. Les individus ayant l'OCA4 produisent un taux réduit de mélanine tout comme les gens ayant l'OCA2.

B/ L'albinisme oculaire lié à l'X se caractérise par un nystagmus congénital, un iris et une rétine hypopigmentés, une hypoplasie de la fovéa, une diminution de l'acuité visuelle. Une diminution de la vision binoculaire et un strabisme sont fréquents. Cette pathologie ne s'aggrave pas au cours de la vie.

Le diagnostic se base sur les anomalies oculaires chez un garçon avec une pigmentation normale de la peau, les potentiels évoqués visuels confirment l'existence d'anomalies de la conduction du nerf optique et une histoire familiale de maladie liée à l'X. Plus de 90% des individus ont une mutation du gène OA1.

C/ Les syndromes.

-Le syndrome de Hermansky-Pudlak est une maladie génétique très rare impliquant plusieurs organes du corps caractérisée par un albinisme, des troubles hémorragiques par trouble plaquettaire et dans quelques cas une fibrose pulmonaire et une colite membraneuse. L'albinisme, outre la réduction de la pigmentation de la peau et des cheveux, implique l'œil avec diminution pigmentaire de l'iris et de la rétine s'accompagnant d'une diminution significative de l'acuité visuelle. Les saignements sont fréquents se manifestant par des épistaxis, des saignements gingivaux, des menstruations prolongées, des hémorragies de la délivrance. La fibrose pulmonaire débute vers l'âge de 30 ans et entraîne en 10 ans le décès. La colite membraneuse est grave dans 15% des personnes atteintes.

- Le syndrome de Chediak-Higashi est décrit pour la première fois en 1943, c'est une maladie transmise selon le mode autosomique récessif qui associe : un albinisme partiel, des organomégalies (hépatomégalie, splénomégalie, adénopathies) et des infections à répétition, notamment cutanées. Les cellules phagocytaires présentent des anomalies avec des lysosomes géants anormaux. L'activité des cellules NK est perturbée.

En l'absence de traitement le décès survient avant l'âge de 10 ans. Les corticoïdes peuvent avoir un effet dans l'évolution de ce syndrome, mais c'est surtout la greffe de moelle osseuse

qui peut avoir une efficacité certaine. La greffe de moelle osseuse permet une survie au delà de 20 ans mais des complications neurologiques comme une ataxie sont une évolution habituelle des malades greffés.

- Le syndrome de Griscelli est une maladie rare de transmission autosomique récessive désordre caractérisé par un albinisme (hypopigmentation) et un immunodéficit, cela cause habituellement la mort vers l'âge de 5 ans.

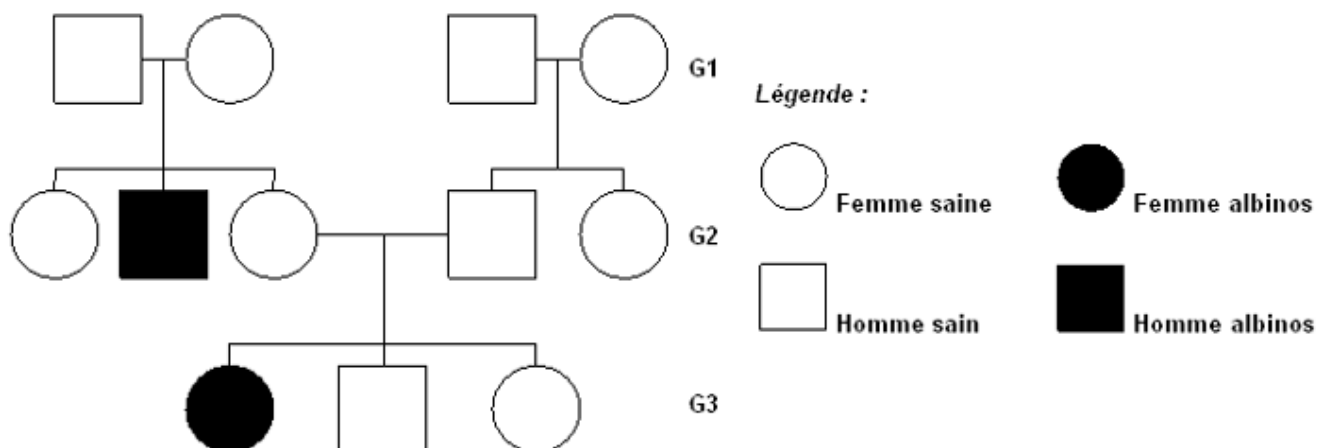
3. Transmission de la maladie

L'albinisme oculo-cutané est une maladie génétique de transmission autosomique récessive. La transmission de la maladie se fait de génération en génération car elle est la cause d'une mutation inscrite dans le patrimoine génétique de l'individu. Le caractère « albinisme » correspond à un gène différent du gène ancestral c'est-à-dire à un gène ayant subi le processus de mutation.

La localisation du gène responsable de l'albinisme est encore vague mais les scientifiques savent qu'il n'est pas situé sur les chromosomes sexuels : on parle alors de maladie autosomique c'est-à-dire n'ayant aucun rapport avec le sexe de l'individu. L'albinisme touche donc aussi bien les hommes que les femmes.

Cette affirmation peut être renforcée par l'arbre généalogique étudié ci-dessous. En effet on y constate que le père de la génération G2 de phénotype sain a une fille présentant le caractère albinos. De plus, on observe autant de femme que d'homme touchés par l'albinisme. Même si ceci ne constitue en rien une preuve suffisante de non liaison au sexe, on peut supposer que le gène muté ne se situe pas sur les chromosomes X et Y qui constituent les chromosomes sexuels.

Arbre généalogique d'une famille touchée par l'albinisme :



Un individu est dit homozygote (du grec homos, semblable) pour un gène donné s'il possède deux allèles identiques de ce gène. Il est hétérozygote (heteros, différent) s'il est porteur de deux allèles différents: l'un des allèles est dominant et interdit l'expression de l'autre, qui est dit récessif. Autrement dit, un individu hétérozygote aura un phénotype sain mais un génotype malade. Le phénotype sera atteint seulement si cet individu possède un génotype homozygote. L'albinisme est donc une anomalie récessive.

On peut également retrouver ce résultat en étudiant l'arbre généalogique. On remarque que les parents de la génération G1 en apparence sains ont un fils albinos. Ceci ne peut s'expliquer que si au moins l'un des deux parents est hétérozygote c'est-à-dire possédant à la fois l'allèle albinos et l'allèle normal. Or ils ont un phénotype sain, on peut donc supposer que l'allèle albinos est récessif et l'allèle normal dominant. Autrement dit seul un génotype homozygote albinos conduira à un phénotype albinos.

4. Gènes impliqués

Plusieurs gènes sont connus pour être responsables des différentes formes d'albinisme lorsqu'ils sont mutés, mais leurs fonctions ne sont pas toujours bien comprises. Les mieux connus sont les gènes :

-TYR responsable de la forme 1 de l'albinisme oculocutané (OCA1), forme tyrosinase négative c'est-à-dire ne produisant pas de tyrosine employée dans la synthèse de la mélanine. Le gène TYR contrôle la production de la tyrosinase, enzyme nécessaire à la synthèse de la mélanine, le gène TYRP influence l'action de la tyrosinase.

-OCA2 (P) responsable de la forme 2 de l'albinisme oculocutané (OCA2), forme tyrosinase positive c'est-à-dire ayant la capacité de produire de la tyrosine. Le gène P contrôle la production d'une protéine de transport membranaire et sa mutation pourrait gêner l'entrée de la tyrosinase dans les mélanosomes.

- TYRP1 responsable de la forme 3 de l'albinisme oculocutané (OCA3),
- SLC45A2 (MATP) responsable de la forme 4 de l'albinisme oculocutané (OCA4),
- OA1 responsable de l'albinisme oculaire. Le gène OA1 encode une protéine membranaire de mélanosome.
- HPS-1 responsable du syndrome de Hermansky-Pudlak.
- CHS-1 responsable du syndrome de Chediak Higashi.

5. Epidémiologie

L'albinisme est une affection universelle dont l'incidence mondiale, toutes formes confondues, est d'environ 1 cas pour 20.000 naissances (0,005 %). La forme 2 de l'albinisme oculo-cutané est la plus répandue mondialement.

La prévalence de l'albinisme est plus importante dans certaines populations, notamment africaine et sud-américaine :

- 3,5 % chez les Kuna, ethnie du Panama,

- 1 / 12 000 aux États-Unis chez les Afro-Américains,
- 1 / 1 000 au Niger, sur l'Île d'Aland

La forme 4 est relativement fréquente au Japon.

6. Conséquences ophtalmologiques

La mauvaise vision, constatée chez les albinos, n'est pas due seulement à une absence de pigments qui empêcherait la formation d'une chambre noire comme dans un œil normal. L'histologie montre une rétine atypique, contenant une fovéa anormalement pauvre en cônes. La rétine est un tissu neural. Les cellules réceptrices cônes et bâtonnets se trouvent en contact avec l'épithélium pigmentaire de la rétine.



Fond d'œil d'un albinos. Par Dr Christian KAMEL, snof.org

Au cours de l'embryogenèse, l'absence de pigment perturbe le développement des cônes. Ceci est à l'origine d'une mauvaise acuité visuelle. Le développement du système nerveux visuel lors de la phase fœtale est anormal, ceci entraînant une anomalie du croisement des axones au niveau du chiasma optique amenant à une projection anormale des deux hémirétines de chaque œil. Cette anomalie entraîne souvent un strabisme associé à une mauvaise vision binoculaire.

Les personnes atteintes d'albinisme présentent toutes un nystagmus plus ou moins important. Celui-ci apparaît dans les premiers mois de la vie. C'est son apparition qui conduit à consulter un ophtalmologiste qui fera le diagnostic d'albinisme. L'albinisme est la cause de 25% des nystagmus sensoriels et doit donc être suspecté en premier (avec l'achromatopsie) dès l'apparition d'un nystagmus chez un enfant de quelques mois.

L'albinisme serait la cause de 5 à 10 % des malvoyances dans le monde.

III/ La prise en charge basse vision des patients atteints d'albinisme

1. Bilan orthoptique

Le bilan orthoptique débute par le recueil des données ophtalmologiques, le type d'albinisme, la correction optique portée et la classification du déficit selon l'OMS (ci-joint).

		Champ Visuel	AV Binoculaire Corrigée	
			Maximum	Minimum
Malvoyance	I	Au moins 20°	3/10	1/10
	II		1/10	1/20
Cécité	III	Entre 5° et 10°	1/20	1/50
	IV	Inf 5°	1/50	PL
	V		Pas de perception lumineuse	

Puis le bilan orthoptique s'articule en trois parties :

A/ Le bilan sensoriel

Il permet de déterminer la capacité à distinguer, à discriminer et à voir net. Il consiste en la prise de l'acuité visuelle avec la meilleure correction optique, en vision de loin et en vision de près, en monoculaire œil droit puis œil gauche et en binoculaire.

La lecture est étudiée, sa fluidité et l'attitude de l'enfant.

La perception des contrastes est mesurée également pour chaque œil.

La vision des couleurs est évaluée en fonction de l'âge par appariement, par nomination, voire par le test d'Ishihara, le 15 Hue et le Babydalton.

Le champ visuel pratique est déterminé pour pouvoir quantifier si il y a un déficit campimétrique.

Il faut alors déterminer si les capacités sensorielles semblent améliorables, si une compensation fonctionnelle est nécessaire, si une aide optique est envisagée.

B/ Le bilan optomoteur

Il permet d'étudier la capacité à orienter le regard.

L'œil directeur et la main graphique sont déterminés.

Le strabisme est mesuré en vision de loin et en vision de près.

La motilité oculaire est observée.

Le nystagmus est étudié, une position de blocage ou de diminution du nystagmus est recherchée.

La motricité oculaire conjuguée est évaluée : les mouvements de fixation, de poursuites et de saccades.

Le passage de la fixation de loin à la fixation de près est observé.

Les mouvements oculo-céphaliques et vestibulaires sont appréciés.

Le bilan optomoteur permet de conclure si la motricité oculaire peut être améliorée.

C/ Bilan fonctionnel

Il permet d'évaluer la mise en œuvre du potentiel optomoteur et sensoriel dans les activités courantes.

La communication visuelle est observée, la qualité de l'émission du regard, de la désignation visuelle et de la réception du regard.

La saisie de l'information est analysée avec le temps de reconnaissance.

La cohérence intermodale : vision/toucher et vision/audition est testée.

L'analyse perceptive des directions et positions relatives est observée.

La stratégie de recherche visuelle est testée.

La lecture est évaluée : la distance de lecture spontanée, le nombre de mots lu par minute, si il y a des sauts de mots, sauts de ligne, problème de retour à la ligne, des mots longs problématiques et des erreurs sur des lettres ressemblantes.

La taille de caractère nécessaire sur ordinateur est testée.

L'observation et la mémoire visuelle sont évaluées.

Les coordinations oculo-motrice et perceptivo-motrice sont évaluées, notamment la coordination œil main.

L'objectif du bilan fonctionnel est de cerner les incidences pratiques de la malvoyance dans le cadre de vie spécifique à chaque enfant selon ses projets, son âge, son environnement et cætera.

A la fin du bilan fonctionnel nous pouvons déterminer si les capacités sont améliorables. Et si nous pouvons travailler sur une aide perceptive, praxique, organisationnelle ou matérielle : avec des outils tels qu'une lampe, un pupitre, des aides optiques ainsi que le grossissement nécessaire.

Le bilan orthoptique permet donc de définir les incapacités pratiques, c'est-à-dire l'accès aux manuels, supports de travail ainsi qu'au tableau en fonction de la distance.

2. Rééducation basse vision en orthoptie des enfants albinos

A la suite du bilan basse vision en orthoptie les axes de travail sont dégagés.

-Chez les enfants albinos il faut d'abord prendre en charge une éventuelle amblyopie car la plupart sont strabiques. La mise en place d'une occlusion thérapeutique peut être nécessaire, la cure du traitement de l'amblyopie peut se faire avec des filtres ryser ou du collyre Atropine associé à une pénalisation optique..

-Un essai de filtres thérapeutiques est réalisé car ces patients sont toujours photophobes. Il est aussi important de les équiper de casquette en extérieur à la fois pour les protéger des ultra-violets pour lesquels ils sont vulnérables mais également par rapport à leur photophobie.

La lumière UV est nocive pour l'œil, les filtres colorés apportent tout d'abord une protection 100% contre les UV, ce qui permet de préserver le cristallin d'une opacification prématurée (cataracte). Ils permettent aussi de préserver la transparence des milieux intraoculaires (liquide aqueux). Mais il a été mis en évidence que la lumière bleue à également un effet néfaste, ce sont les ondes courtes et énergétiques de la lumière du jour. Lorsqu'elle entre dans l'oeil, sa diffusion entraîne une réduction des contrastes. L'intérêt des filtres est de supprimer ces lumières afin d'obtenir un meilleur confort de vision. La sensibilité à l'éblouissement sera réduite. Il y a augmentation du contraste et de l'acuité, donc du confort.

Le filtre va sélectionner les longueurs d'ondes qui peuvent entrer dans l'oeil. Différentes teintes sont disponibles, filtrant les ondes de 450nm à 550nm.

Pour choisir le meilleur filtre pour le patient il faut réaliser des essais cliniques en situation réelle. En effet, chacun a une perception différente et appréciera une teinte plutôt qu'une autre.

Les filtres thérapeutiques se présentent sous forme de masques plus ou moins couvrant mais avec toujours une protection sur les cotés. Et aussi sous forme de clips à accrocher aux lunettes de vue.



Images de LESA, solutions basse vision.

La page suivante est un dépliant VERBAL qui présente les différentes teintes des filtres LUCEO.

- L'analyse perceptive est encouragée, avec le sens des images chez les petits.

-La motricité oculaire est toujours à améliorer du fait des anomalies anatomiques : l'anomalie du croisement des axones au niveau du chiasma optique amenant à une projection anormale des deux hémirétines de chaque œil qui entraîne souvent un strabisme associé à une mauvaise vision binoculaire. Mais aussi à cause du nystagmus qui perturbe tous les mouvements oculaires volontaires. Il faut donc travailler la fixation, les poursuites et les saccades oculaires.

- La coordination de l'œil avec la main est travaillée pour permettre un geste guidé par la vision, une préhension fine avec la pince pouce-index. Mais aussi la coordination bi manuelle.

- La mémoire visuelle est stimulée.

- Les stratégies visuelles sont développées afin de permettre à l'enfant un travail plus méthodique et plus d'endurance.

- Le travail de l'orthoptiste est aussi de donner des conseils à l'entourage, la famille, l'école et pour l'encadrement de ses loisirs, notamment dans la pratique sportive. Nous tenons à remercier le service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à la scolarisation du var qui nous a permis de présenter un de leur support de travail qui nous a paru très pertinent. Il s'agit d'une fiche pratique qui est complétée par l'orthoptiste et remise aux enseignants. Cette fiche ne contient pas d'éléments médicaux mais présente la vision fonctionnelle et pratique de l'enfant déficient visuel.

Voici la fiche pratique type :



S.A.A.A.S. Charles LOUPOT
 Service d'Aide à l'acquisition de l'Autonomie et à la
 Scolarisation

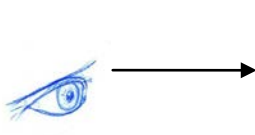
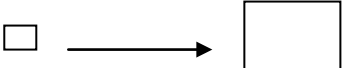


SAFER
 Service d'Accompagnement Familial et
 d'Education Précoce

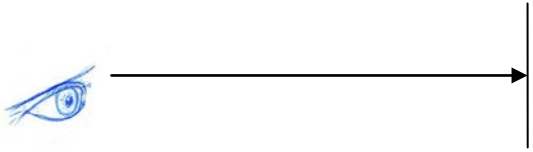


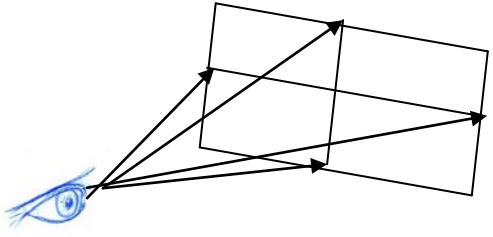
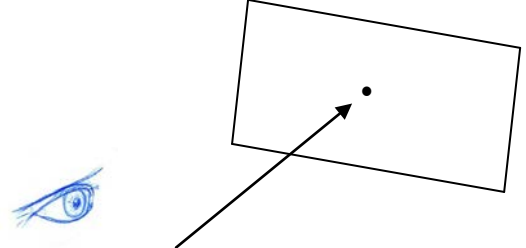

NOM et Prénom de l'enfant :

Date :

Vous allez accueillir un enfant déficient visuel dans votre classe.
 Voici des informations le concernant qui vous seront utiles.

I. Conditions d'accessibilité visuelle

 <p>VISION DE PRES : 30 cm</p>	<p>Cette taille de police est confortable pour Laura, elle l'est encore davantage en caractères gras. Exemple Taille Verdana 12</p>
 <p>agrandissement</p>	<p><i>Varie selon la police retrouvée</i> <i>Se référer au e = ...mm</i> <i>Le pourcentage d'agrandissement dépend bien</i> <i>évidemment de la taille du texte de base. S'il est</i> <i>de mauvaise qualité, e=...mm</i></p>
<p>VISION DE PRES</p> <div data-bbox="405 1388 558 1534" style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 10px auto;"> <p>Le petit chat gris était sur la route.</p> </div> <p>Document dactylographié par l'enseignant d'accueil</p>	<p>IMPRESSION DES DOCUMENT :</p> <p>En police Verdana 12. Pas de police fantaisie.</p>
 <p>Interligne et espacement inter-mot</p>	<p>Textes aérés</p>
 <p>contraste</p>	<p>Il doit être de bonne qualité. Attention aux photocopies grises, aux caractères mal définis, aux fonds de couleur...</p>

 <p>VISION DE LOIN : à 4 m</p>	<p>Exemple</p> <p>C R</p>
 <p>perception des couleurs</p>	<p>La vision des couleurs est :</p>
 <p>contraste</p>	<p><i>Majorer en permanence pour plus de confort visuel.</i></p> <p><i>* pour la vision de loin, si le tableau est blanc ; privilégier l'écriture au feutre noir. S'il s'agit d'un tableau à craie, privilégier l'écriture en blanc ou en jaune.</i></p> <p><i>* pour la vision de près, faire surtout attention lors de photocopies en noir et blanc de photos, de textes colorés, de fonds colorés,...</i></p>
 <p>champ visuel / déplacements</p>	<p>Le champ visuel est :</p>
 <p>direction du regard / place par rapport au tableau</p>	<p>Favoriser un placement :</p>
 <p>Eclairage / éblouissement</p>	<p>L'éclairage doit être de bonne qualité afin de majorer les contrastes.</p> <p>Préciser si présence ou non de photophobie</p> <p>Si oui dire si l'enfant possède une CO solaire ou des filtres thérapeutiques (préciser si casquette également).</p>

3. Prise en charge multidisciplinaire

Les patients albinos ont une vue déficiente donc pour pallier au handicap des stratégies oculaires doivent être mises en place. Dans le service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à la scolarisation les enfants bénéficient de bilans complémentaires en fonction des indications :

- Psychomotricité pour faciliter la représentation du corps de l'enfant, et faire la liaison entre le corps et la psyché.

- Ergothérapie lorsque un potentiel visuel est présent le travail en ergothérapie va être ciblé sur la coordination oeil-main et sur le travail visio-tactile. En cas de cécité le travail se porte sur la finesse du toucher, la précision et l'harmonisation des gestes.

- Instruction en locomotion qui permet à l'enfant de se déplacer à nouveau en toute sécurité. Il ne s'agit pas d'apprendre des parcours par cœur, mais de développer des compétences permettant de faire face à l'imprévu. L'instructeur va optimiser le potentiel visuel de la personne malvoyante pour qu'elle trouve de nouveaux repères. Il pourra, en cas d'insuffisance visuelle, solliciter d'autres moyens de compensation : la canne blanche ou l'utilisation plus grande de l'audition.

- Avec L'AVJiste qui est le spécialiste de l'aide à la vie journalière. Son objectif est de faire retrouver son autonomie à son patient, et de l'amener à utiliser au mieux son potentiel visuel (balayage, concentration...) dans les actes de sa vie quotidienne : la toilette, la cuisine, l'habillage, le maquillage... Le malvoyant apprend à décrypter des informations tactiles ou auditives, et doit accepter de tenir compte de ses nouvelles perceptions, faisant confiance à ce qu'il ressent. L'AVJiste l'aide à faire le lien avec la réalité quotidienne, utilise toutes les techniques proposées par les autres rééducateurs. Se déplacer seul devient utile pour faire ses courses, et retrouver le plaisir de rencontrer les autres. Les aides visuelles sont adaptées au mieux aux activités courantes. Très rapidement, le patient retrouve ses richesses personnelles, découvre des capacités qu'il n'imaginait pas, ou qu'il croyait perdues.

- Bilan avec les médecins ophtalmologues et les médecins pédiatres pour classer le handicap, faire les demandes de prise en charge par la maison départementale des personnes handicapées. Pour suivre l'évolution de la maladie, adapter les traitements et prescrire les aides nécessaires.

- Suivi psychologique de l'enfant handicapé et de son entourage.

Tous ces bilans débouchent soit sur une prise en charge soit sur une surveillance.

Les enfants bénéficient de l'aide des enseignants spécialisés et des éducateurs spécialisés. Les adaptateurs de documents adaptent tous les supports de travail de l'enfant. Et enfin l'animateur informatique met en place tous les ordinateurs et logiciels nécessaires aux enfants.

IV/ A propos de quelques cas d'albinisme du service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à la scolarisation du var

Lors d'un stage dans le service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à la scolarisation du var, nous avons pu observer la prise en charge basse vision d'enfants atteints d'albinisme. Nous allons dans une première partie décrire la situation visuelle de l'enfant puis dans une deuxième partie nous établirons des statistiques de cette étude de cas.

1. Description de cas, à propos de 8 enfants du plus jeune au plus âgé

➤ **Patient âgé de 3 ans (née le 21/03/2009), atteint d'albinisme oculocutané.**

A/ Bilan sensoriel

On note une AVP en binoculaire de R1/6 sans correction. Les lunettes sont systématiquement proposées et mises à disposition de l'enfant qui ne les porte que rarement malgré les sollicitations de la maman.

La recherche dans l'ensemble de l'espace est satisfaisante.

B/ Bilan optomoteur

Les reflets sont centrés, il n'y a pas de strabisme.

La fixation en vision de loin se fait avec une position vicieuse de tête : tête tournée à gauche et légèrement levée. En vision de près, cette position vicieuse de tête se modifie et passe de tête tournée à droite à tête à gauche ; cependant la position qui semble la plus exploitable semble être en position primaire, dans le regard légèrement en bas à moins de 10cm où le nystagmus est très fin.

La poursuite est possible en vision de près et en vision intermédiaire. Les saccades sont mises en place mais restent à travailler.

C/ Bilan fonctionnel.

La communication visuelle est très investie.

La perception des formes et de la dimension semble correcte.

Un travail sur photos a été réalisé et est très bénéfique, l'enfant parvient à nommer ce qu'il voit malgré un fond complexe et un manque de contraste.

L'objectif orthoptique est d'améliorer l'endurance dans la position de moindre nystagmus en position primaire à une dizaine de centimètres. De donner du plaisir à observer en continuant le travail sur photos, puis en proposant des livres sonores, puis en passant par l'histoire. D'améliorer la motricité oculaire conjuguée et la coordination œil-tête. Et enfin, de systématiser le contrôle visuel dans l'organisation du geste.

Un essai de filtres thérapeutiques semble apporter un confort à cet enfant. Mais en première intention une chirurgie de blocage du nystagmus est envisagée.

➤ **Patient de 3 ans et demi (né le 14/10/2008), atteint d'albinisme oculo-cutané.** Antécédents familiaux : grand frère atteint d'albinisme oculo-cutané.

Correction optique portée :

OD : +5,75(+2,25 à 90°)

OG : +5,75(+2,25 à 90°)

A/ Bilan sensoriel :

L'acuité visuelle de loin est mesurée avec sa correction :
En binoculaire elle est de 0,5/10°.

L'acuité visuelle de près est également mesurée :
Avec l'échelle de rossano weiss : R1W16.

Le champ visuel est réduit en périphérie à cause des lunettes de forte correction.

La vision des couleurs est normale.

Il n'y a pas de stéréoscopie.

L'attitude spontanée met en évidence une position vicieuse de tête en vision de loin : menton abaissé avec regard vers le haut.

B/ Bilan optomoteur

Cet enfant a une ésoptropie alternante de 25 dioptries. Il existe une limitation de l'abduction œil droit et de l'abduction œil gauche.

Le nystagmus est horizontal patent, à ressort et bat à gauche. Il n'y a pas de réelle position de blocage du nystagmus, mais il diminue en convergence et dans le regard en haut. Il y a une augmentation des battements dans les regards latéraux.

La fixation est stable et maintenue en vision de près, ainsi que sur une cible mouvante. Par contre la fixation sur une cible nouvelle est souvent imprécise. Les mouvements de poursuites sont difficiles avec de nombreux décrochages en horizontal mais plus précis en vertical. Les saccades sont difficiles à initier pour l'instant car les mouvements de tête sont associés.

Les mouvements oculo-céphaliques sont normaux.

C/ Bilan fonctionnel.

La communication visuelle est bonne avec les parents, il y a une interaction, avec l'orthoptiste l'émission, la fixation et la réception du regard sont normales. L'enfant tend les objets, fixe sans difficulté, l'appel du regard est intégré et utilisé si demande. L'enfant est souriant, il tend la main dans la direction de l'objet désiré.

La cohérence intermodale vision/audition est normale. La cohérence intermodale vision/toucher est anormale, en effet le toucher est en première intention sans contrôle visuel engagé.

L'observation de l'environnement est quasi inexistante, l'enfant fait de nombreuses chutes lors de ses déplacements. Pour maintenir une fixation prolongée la stimulation doit être régulière.

Le geste est très imprécis, le champ visuel inférieur est moins investi. L'enfant pointe de l'index avec sa main droite le plus souvent. L'appréciation de la taille relative est difficile.

Le contrôle visuel sur ses activités n'est pas automatique mais souvent présent. L'enfant approche ou s'approche de l'objet à 20 centimètres, la position vicieuse de tête apparaît : menton baissé avec regard vers le haut et diminution du nystagmus.

Face à un objet nouveau l'enfant l'attrape facilement mais l'analyse visuelle de la position est trop courte, le geste est souvent précipité et il peut même anticiper le visuel si il existe une attraction sonore.

Le projet orthoptique est mis en place afin d'accompagner le développement visuel par un suivi régulier. Il faudra améliorer le contrôle de la fixation et favoriser la bonne utilisation et la stimulation de son potentiel visuel. Un travail de la motricité oculaire, de la coordination œil-main et de la fixation oculaire est mis en place afin de stimuler la vision fonctionnelle. Le port de casquette en extérieur est en train de se mettre en place.

➤ **Patient âgé de 8 ans (né le 05/09/2003), avec un fond d'œil albinoïde.**

Correction optique portée :

OD : -11,00 (+2,00 à 90°)

OG : -10,50 (+2,75 à 70°)

A/ Bilan sensoriel :

L'acuité visuelle de loin est mesurée avec sa correction :

En binoculaire elle est de 1/10°.

L'acuité visuelle de près est également mesurée :

A 20 centimètres de distance de lecture en binoculaire : Parrinaud 10.

Le champ visuel est normal.

La vision des couleurs est normale.

Il n'y a pas de stéréoscopie.

L'attitude spontanée met en évidence une position vicieuse de tête, avec la tête tournée à droite.

Cet enfant s'approche de ce qu'il cherche à discriminer.

B/ Bilan optomoteur

Un strabisme est présent, avec une ésoptropie et une hypertropie de l'œil droit. La fixation est croisée.

Il existe un nystagmus avec une vraie position de blocage : tête tournée à droite.

L'œil directeur est l'œil droit, la main graphique est la droite.

La fixation n'est pas de bonne qualité, les poursuites et saccades sont sources de gêne et de douleurs oculaires sur la durée et imprécises dans toutes les directions.

C/ Bilan fonctionnel.

Les stratégies de recherche, de balayage, d'orientation spatiale et de position relative sont travaillées. Les connexions intermodales sont renforcées ainsi que la coordination de l'œil avec la main.

Cet enfant est équipé d'une casquette en extérieur pour atténuer sa photophobie et se protéger des rayons ultraviolets.

➤ **Patient de 9 ans (né le 24/12/2002), atteint d'albinisme oculo-cutané.**

Antécédents familiaux : petit frère atteint d'albinisme oculo-cutané.

Correction optique portée :

OD : +0,75(+2,75 à 90°)

OG : +1,00(+2,75 à 80°)

A/ Bilan sensoriel :

L'acuité visuelle de loin est mesurée avec sa correction :

OD : 1,25/10°

OG : 1,25/10°

L'acuité visuelle de près est également mesurée :

A 30 centimètres de distance de lecture OD : Parrinaud 14 ; OG : Parrinaud 14.

A 15 centimètres de distance de lecture OD : Parrinaud 10 ; OG : Parrinaud 10.

Le champ visuel est normal.

La vision des couleurs est normale.

Il n'y a pas de stéréoscopie.

La perception du contraste est abaissée pour chaque œil.

L'attitude spontanée met en évidence une position vicieuse de tête en vision de loin : menton abaissé avec regard vers le haut.

B/ Bilan optomoteur

Il n'y a pas de strabisme. Mais il existe cependant des limitations musculaires. Limitation de l'abduction œil droit et de l'abduction œil gauche.

Le nystagmus est horizontal pendulaire. Il existe un blocage du nystagmus en convergence, mais aussi une diminution des battements dans le regard vers le haut et une augmentation des battements dans les regards latéraux et en bas.

L'œil directeur est l'œil gauche, la main graphique est la droite.

La fixation est de bonne qualité et stable, les poursuites sont assez fluides. Mais les saccades sont peu durables, sources de gêne et de douleurs oculaires sur la durée et imprécises dans toutes les directions.

Les mouvements oculo-céphaliques sont normaux.

C/ Bilan fonctionnel.

La communication visuelle est bonne, la saisie de l'information est correcte, le temps de reconnaissance est immédiat.

Les cohérences intermodales vision/toucher et vision/audition sont normales.

L'orientation et la position relative sont maîtrisées avec cependant quelques erreurs d'orientation dans l'exercice de barrage des E. L'enfant ne possède pas de techniques de recherche et d'anticipation visuelle. Le repérage visuel est moins performant du côté gauche.

La vitesse de lecture est de 48 mots lus par minute. La lecture est assez fluide, il n'y a pas de saut de mots, mais quelques erreurs au retour à la ligne. Les deux yeux ont un bon relais. Il existe des difficultés sur les fins de mots et sur les mots longs.

La coordination œil main est normale. Le geste est précis. Le graphisme est bon, la tenue de l'outil scripteur est correcte et l'enfant accède à la relecture. La coordination perceptivo-motrice est harmonieuse. L'enfant agit toujours sous contrôle visuel.

Des aides optiques ont été testées et travaillées, la loupe à poser de Eschenbach à été retenue avec un grossissement de 3 fois.

Pour son confort et sa protection de ultraviolets l'enfant porte une casquette et des lunettes de soleil niveau 4.

➤ **Patient de 11 ans (né le 17/ 02/ 2001), atteint d'albinisme oculocutané.**

Correction optique portée :

OD : -5,50 (+3,00 à 105°)

OG : -4,50 (+3,00 à 75°)

A/ Bilan sensoriel :

L'acuité visuelle de loin est mesurée avec sa correction :

OD : 1/10°

OG : 1/10°

En binoculaire elle est de 1,2/10°.

L'acuité visuelle de près est également mesurée :
A 30 centimètres de distance de lecture en binoculaire : Parrinaud 8.
A 10 centimètres de distance de lecture en binoculaire Parrinaud 4 faible.

La vision des couleurs est normale.
Il n'y a pas de stéréoscopie.
L'attitude spontanée met en évidence une position vicieuse de tête : tête tournée vers épaule gauche.

B/ Bilan optomoteur

Cet enfant a une exotropie alternante avec œil gauche préférentiel.
Le nystagmus important augmente dans le regard en haut et à gauche ainsi que dans les regards latéraux, de manière plus importante dans le regard à droite que dans le regard à gauche. Il n'y a pas de position de blocage retrouvée mais le nystagmus diminue en convergence avec un blocage très furtif à environ 7cm et dans le regard en haut.
La fixation est instable, les poursuites ne sont pas lisses, les saccades sont rapides et moyennement calibrées, elles restent difficiles à évaluer en raison de l'importance du nystagmus.
Les mouvements oculo-céphaliques sont normaux.

C/ Bilan fonctionnel.

L'émission du regard est bonne avec une bonne désignation visuelle. La réception du regard est bonne.
Lors de la saisie de l'information le temps de reconnaissance est allongé.
Cet enfant est assez méthodique dans les exercices. La recherche visuelle est bonne et le contrôle visuel du geste est présent. La cohérence intermodale vision/toucher est présente.
L'orientation spatiale et la position relative sont maîtrisées.
La coordination œil main est bonne.
Les agrandissements doivent être faits en police Verdana 20 où il lit 93 mots/minute.

Le projet orthoptique est mis en place afin d'accompagner le développement visuel par un suivi régulier. Il faudra améliorer la motricité conjuguée et principalement les saccades pour permettre un mouvement plus calibré et plus précis. Rechercher une position de blocage ou de moindre nystagmus et travailler cette position, contrôler que cette position puisse se faire avec une correction optique appropriée pour que l'enfant regarde moins par-dessus ses lunettes. Affiner la méthode de travail et l'organisation. Faire un essai d'aides optiques.

Cet enfant est photophobe et porte toujours des verres teintés en extérieur.

➤ **Patiente de 14 ans (née le 30/09/1997), atteinte d'albinisme oculocutané et de diabète de type 1.**

A/ Bilan sensoriel :

L'acuité visuelle de loin est mesurée :

OD : 4/10°

OG : 4/10°

L'acuité visuelle de près est également mesurée :

A 40 centimètres de distance de lecture en binoculaire : Parrinaud 7.

A 20 centimètres de distance de lecture en binoculaire Parrinaud 3.

Le champ visuel est normal.

La vision des couleurs est normale.

Il n'y a pas de stéréoscopie.

La perception du contraste est abaissée pour chaque œil.

L'attitude spontanée met en évidence une position vicieuse de tête : tête inclinée sur épaule droite.

B/ Bilan optomoteur

Une déviation oculaire est retrouvée, avec une exotropie et une déviation verticale œil gauche sur œil droit.

Un nystagmus est présent.

L'œil directeur est l'œil droit, la main graphique est la main droite.

La fixation est de bonne qualité et stable. Les poursuites sont incoordonnées et entraînent une fatigabilité. Les saccades sont peu endurantes avec un problème de calibrage et de nombreuses refixations intermédiaires.

Les mouvements oculo-céphaliques sont normaux.

C/ Bilan fonctionnel.

La communication visuelle est bonne, la saisie de l'information est correcte, le temps de reconnaissance est immédiat.

Les cohérences intermodales vision/toucher et vision/audition sont normales.

L'orientation et la position relative ne sont pas maîtrisées avec des erreurs d'orientation dans l'exercice de barrage des E.

La vitesse de lecture est de 155 mots lus par minute sur un texte de police Verdana 16.

Le jeu memory met en évidence une absence de stratégie de recherche visuelle et une précipitation.

Cette jeune patiente est photophobe mais ne porte pas de verres teintés.

➤ **Patiente âgée de 19 ans (née le 23/05/1993), atteinte d'albinisme**
oculo-cutané.

Porte une correction optique :

OD : +3,50(+3,00 à 0°)

OG : +3,50(+3,50 à 0°)

A/ Bilan sensoriel :

L'acuité visuelle de loin est mesurée avec sa correction :

OD : 2/10°

OG : 1,25/10°

L'acuité visuelle de près est également mesurée :

A 30 centimètres de distance de lecture OD : Parrinaud 5 faible ; OG : Parrinaud 6.

A 15 centimètres de distance de lecture OD : Parrinaud 3 faible ; OG : Parrinaud 4 faible.

Le champ visuel est normal.

La vision des couleurs est normale.

Il n'y a pas de stéréoscopie.

La perception du contraste est normale pour chaque œil.

B/ Bilan optomoteur

Esotropie de l'œil gauche de 15 dioptries en vision de loin et de près.

Nystagmus patent horizontal à ressort. Chirurgie oculomotrice du nystagmus à l'âge de 16 ans qui a permis la disparition de la position vicieuse de la tête.

Il existe cependant des limitations musculaires. Limitation dans le regard à droite : abduction œil droit et adduction œil gauche.

L'œil droit est directeur, la main droite est graphique.

La fixation est correcte, les poursuites sont lisses, et les saccades calibrées.

Les mouvements oculo-céphaliques sont mornaux.

C/ Bilan fonctionnel.

La communication visuelle est bonne, la saisie de l'information est correcte.

La cohérence intermodale est normale.

La stratégie de recherche visuelle est bonne.

La vitesse de lecture est de 177 mots lus par minute.

La coordination œil main est normale. Le geste est précis.

La patiente possède des aides optiques qui ont été travaillées en rééducation :

- Loupe à poser Eschenbach de grossissement trois fois.
- Vidéoagrandisseur Zoomax pour accéder à un agrandissement avec grossissement variable en vision de loin, connectable à un ordinateur portable et utilisable en classe pour les informations inscrites au tableau.
- Ordinateur portable pour la prise de note, relecture facilitée avec connexion du matériel Zoomax.

Cette adolescente bénéficie également d'une adaptation de documents, notamment des supports de cours. Avec un agrandissement, un contraste renforcé et un espacement entre les lignes pour permettre un accès visuel aux informations inscrites.
Elle possède des filtres solaires bruns classiques.

➤ **Patiente âgée de 20 ans (née le 13/08/1992), atteinte d'albinisme oculo-cutané.**

A/ Bilan sensoriel :

L'acuité visuelle de loin est mesurée avec sa correction :

OD : 1/10°

OG : 1,2/10°

L'acuité visuelle de près est également mesurée :

A 30 centimètres de distance de lecture OD : Parrinaud 10 ; OG : Parrinaud 8.

A 10 centimètres de distance de lecture OD : Parrinaud 5 ; OG : Parrinaud 4 faible.

Le champ visuel est normal.

La vision des couleurs est normale.

Il n'y a pas de stéréoscopie.

La perception du contraste est bonne.

B/ Bilan optomoteur

Les reflets sont centrés. Il existe une ésoptorie.

Un nystagmus est présent, il augmente dans les regards latéraux et est moins important en convergence à 15 centimètres. Il n'y a pas de position de blocage.

L'œil gauche est directeur, la main droite est graphique.

La fixation est correcte, les poursuites sont lisses, et les saccades calibrées.

Les mouvements oculo-céphaliques sont mornaux.

C/ Bilan fonctionnel.

L'émission du regard est bonne avec une bonne désignation visuelle. La réception est bonne et la saisie de l'information est correcte et le temps de reconnaissance est immédiat. Bonne appréciation de l'orientation, de la position relative et de la forme.

La cohérence intermodale est normale.

Les stratégies d'exploration et d'anticipation sont bonnes.

La vitesse de lecture est de 75 mots lus par minute sur un texte de taille Parinaud 10.

La coordination œil main est normale. Le geste est précis.

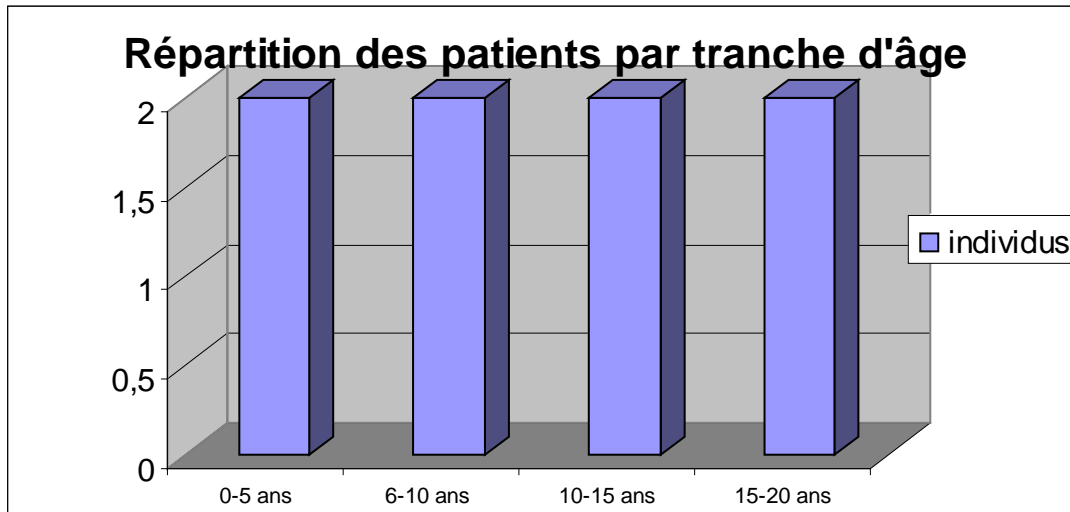
Observation précise et très bonne mémoire visuelle.

Cette patiente a une acuité visuelle de près très correcte et une vision de loin faible, mais qui est nettement améliorée par l'utilisation d'un monoculaire. L'utilisation de documents agrandis suffit à cette patiente qui ne souhaite pas d'aide optique en vision de près pour le moment.

2. Etude de cas, statistiques

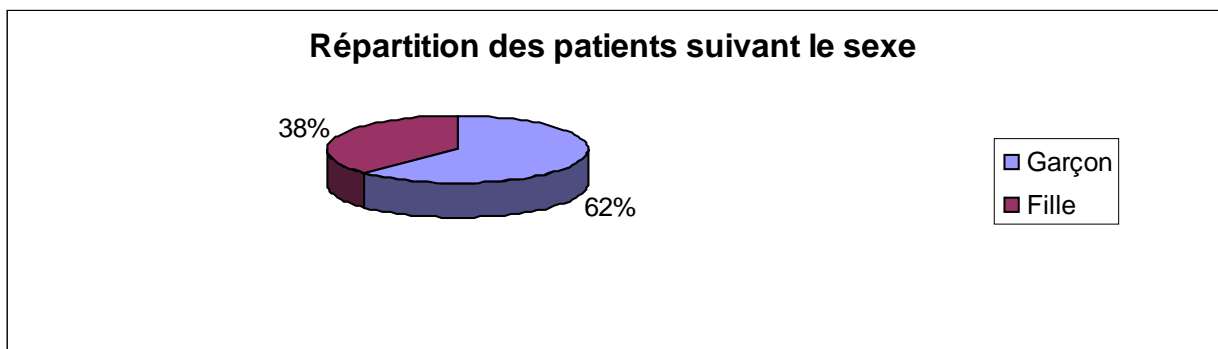
1. L'âge.

La population de notre étude est composée de 8 patients âgés à ce jour de 3 ans à 20 ans. La moyenne est de 11ans.



2. Le sexe.

On dénombre 3 patientes de sexe féminin et 5 patients de sexe masculin.



3. L'atteinte de l'albinisme.

Sur les 8 patients examinés tous sont atteints d'albinisme de façon bilatérale. Donc 16 yeux sont inclus dans notre étude.

7 patients sur 8 sont atteints d'albinisme oculo-cutané.

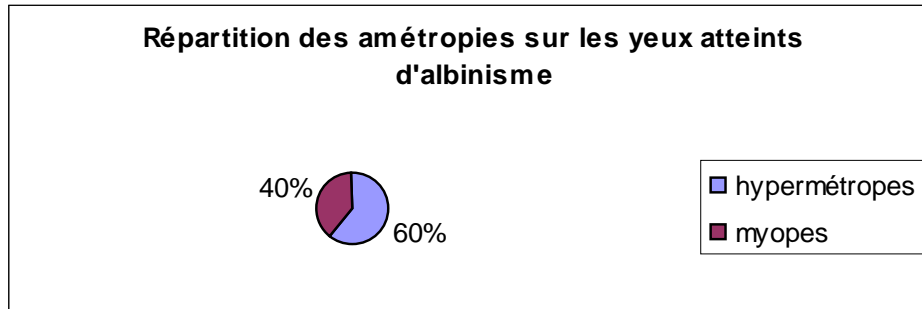
1 patient sur 8 n'a pas d'atteinte cutané mais un fond d'œil albinoïde.

4. La réfraction.

Sur les 8 patients étudiés tous portent des lunettes, pour 3 d'entre eux la correction optique n'est pas connue. Le patient le plus jeune ne porte pas toujours sa correction.

Pour 10 yeux la correction est connue.

Dans un premier temps nous avons étudié la réfraction de ces 10 yeux à l'aide de la sphère équivalente :



Nous pouvons constater que l'hypermétropie est la plus largement répartie avec 60%, les valeurs allant de +2,00 Dioptries à +7,00 Dioptries, la moyenne étant de +4,75 Dioptries et l'écart-type de 1,96 Dioptries.

La part de la myopie est de 40% avec des valeurs allant de -3,00 Dioptries à -10,00 Dioptries avec une moyenne de -6,50 Dioptries et un écart-type de 3,04 Dioptries.

Voici un tableau récapitulatif :

	Nombre d'yeux	Pourcentage d'amétropie	Valeur minimum	Valeur maximum	Moyenne	Ecart-type
Hypermétropie	6	60%	+2,00	+7,00	+4,75	1,96
Myopie	4	40%	-3,00	-10,00	-6,50	3,04

Nous pouvons constater que les amétropies ne sont jamais négligeables.

Dans un second temps nous avons étudié les valeurs de l'astigmatisme et de l'axe.

Voici un tableau qui résume l'analyse de la valeur de l'astigmatisme de la population de l'étude.

	Nombre d'astigmatisme	Pourcentage	Valeur minimum	Valeur maximum	Moyenne	Ecart-type
10 yeux atteints d'albinisme	10	100%	+2,25	+3,50	+2,75	0.40

Nous pouvons constater que tous les albinos sont astigmatés. L'astigmatisme est toujours de +2,75 Dioptries \pm 0,40 Dioptries.

L'axe a également été analysé :

	Axe minimum	Axe maximum	Moyenne	Ecart-type
10 yeux atteints d'albinisme	70°	180°	105°	39°

Pour tous les patients étudiés l'amétropie entre les deux yeux est quasiment identique. Avec un écart-type entre les deux yeux de :

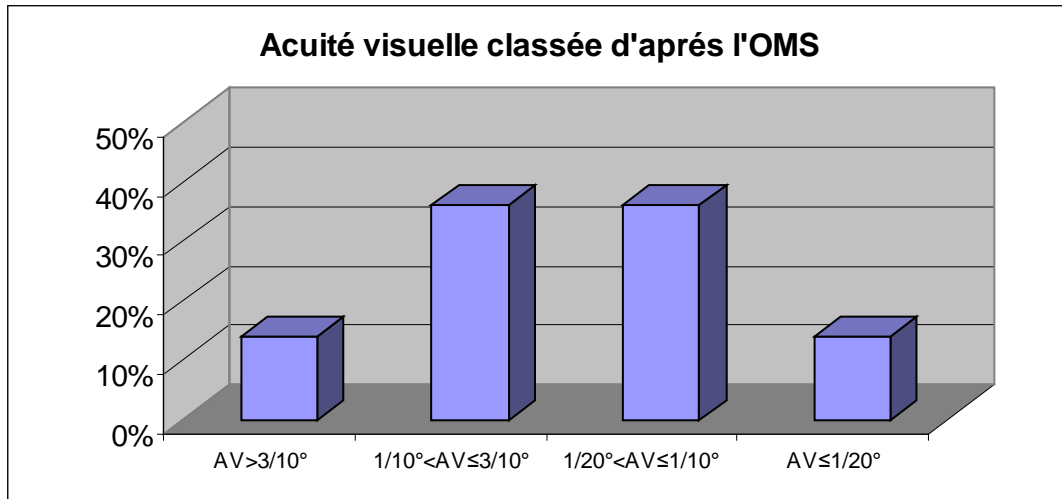
- 0,5 Dioptries pour la sphère équivalente.
- 0,25 Dioptries pour l'astigmatisme.
- 12° pour l'axe de l'astigmatisme.

Voici un tableau comparant l'amétropie des deux yeux de chaque patient atteint d'albinisme.

	différence minimum	différence maximum	écart-type
sphère équivalente (en dioptries)	0	1	0,5
valeur astigmatisme (en dioptries)	0	0,75	0,25
axe astigmatisme (en degré)	0°	30°	12°

5. L'acuité visuelle.

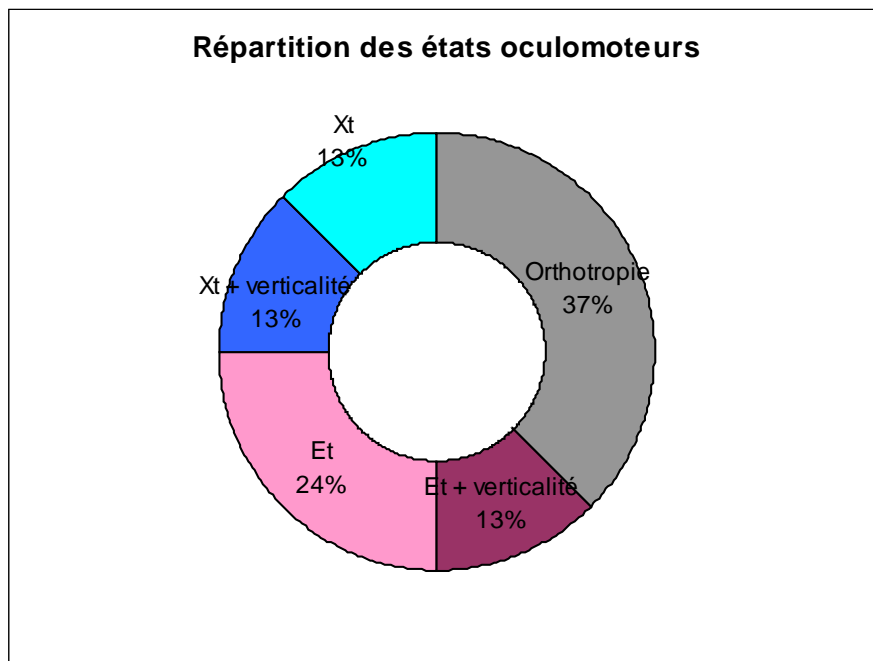
L'acuité visuelle n'a pu être effectuée chez 1 patient en raison de son jeune âge.
Chez ses yeux atteints d'albinisme on retrouve les acuités visuelles allant de $1/20^{\circ}$ à $4/10^{\circ}$.



6. Etat oculomoteur.

Tous les patients atteints d'albinisme ont un nystagmus. Il est le plus souvent horizontal à ressort. Pour tous les patients le nystagmus diminue en convergence. Pour 3 patients une position de blocage vraie est retrouvée, une patiente a été opérée de chirurgie oculomotrice du nystagmus et un autre patient est en attente de chirurgie. Tous ont une position vicieuse de la tête sauf la patiente qui a bénéficié de la chirurgie oculomotrice. Le plus souvent la tête est tournée vers une épaule (pour 4 patients), mais pour 2 patients le menton est abaissé.

Sur les 8 patients 5 ont un strabisme, le plus fréquemment rencontré est l'ésotropie (Et) avec 3 cas puis l'exotropie avec 2 cas.



Des limitations musculaires sont retrouvées chez 4 patients, avec dans 3 cas une limitation de l'abduction de l'œil gauche et une limitation de l'abduction de l'œil droit. Chez un patient il existe une limitation dans le regard à droite.

7. Aides optiques et filtres thérapeutiques.

Tous les patients bénéficient de l'adaptation de leurs documents pour l'école.

2 patientes possèdent une loupe à poser auto-éclairante avec un grossissement de 3 fois, l'une d'entre elles est âgée de 19 ans et possède un ordinateur portable et un téléagrandisseur connectable par USB et qui permet de grossir les documents sur la table mais aussi d'accéder aux informations notées au tableau.

Un patient est en cours d'essai d'un système de Kepler pour la vision de loin.

4 patients portent une casquette en extérieur pour diminuer leur photophobie et se protéger des rayons ultra-violets.

3 patients portent des filtres thérapeutiques mais seulement en extérieur. Les 3 filtres sont bruns.

V/ Discussion

- La population étudiée.

Dans l'étude Marocaine de R AQUARON et C. BADEN 15 cas d'albinisme sont étudiés, l'étude Camerounaise de M. KASSIR, D.N. DOGRETINGAO inclue 85 sujets atteints d'albinisme. L'étude de SAMPATH et VANITHA porte sur 19 sujets albinos. L'étude se rapprochant le plus de nos critères d'inclusions est celle de SUMMER GC qui ne porte que sur des enfants atteints d'albinisme, elle étudie 40 sujets. Notre étude reste donc très modeste.

- Réfraction et acuité visuelle.

Dans l'étude de SAMPATH et VANITHA portant sur 19 sujets albinos la sphère équivalente va de -13.75 à +7.30 Dioptries, avec une moyenne de -0.65 Dioptries et un écart-type de 4.56 Dioptries. Les valeurs extrêmes sont quasiment identiques dans notre étude, la moyenne retrouvée est par contre plus myope : -2 et l'écart-type moins important : 2,50 Dioptries.

Dans cette étude l'astigmatisme a été étudié en cylindre négatif, contrairement à notre étude portant sur des enfants dans laquelle le cylindre a été étudié en positif. Leurs résultats montrent une très forte proportion d'astigmatismes, avec une moyenne d'astigmatisme de -3.26 Dioptries avec un écart-type de 1.76 Dioptries. En cylindre positif notre étude retrouve un astigmatisme moyen de 2,75 Dioptries et un écart-type de 0,40 Dioptries.

Dans l'étude Camerounaise de M. KASSIR, D.N. DOGRETINGAO l'acuité visuelle est toujours inférieure à 4/10°, ce qui est identique à notre étude.

Dans l'étude de SUMMER GC. qui porte sur 40 enfants albinos l'acuité visuelle est étudiée dans son développement mais elle reste basse.

- Troubles oculomoteurs.

Dans l'étude de SUMMER GC. qui porte sur 40 enfants albinos seuls 3 enfants n'ont pas de nystagmus. Dans l'étude Camerounaise de M. KASSIR, D.N. DOGRETINGAO tous les patients ont un nystagmus et la plupart ont un strabisme.

VI Conclusion

L'albinisme oculo-cutané est une maladie complexe avec de nombreux retentissements et qui entraîne toujours un nystagmus et une mauvaise vision.

Le nystagmus engendre une fixation difficile ainsi que des poursuites non lisses, des saccades non calibrées et une fatigabilité. La vision est toujours déficiente. C'est pourquoi la rééducation orthoptique basse vision est toujours envisagée chez les patients albinos.

Les patients atteints d'albinisme oculo-cutané sont déjà différents de leurs camarades de part leur dépigmentation, souvent ils ne veulent pas se démarquer d'avantage avec des aides optiques ou bien avec le port de filtres thérapeutiques qui pourtant leur apportent un confort certain.

L'accompagnement d'un enfant déficient visuel doit être global et répondre spécifiquement à ses besoins, en s'intégrant à son cadre de vie. L'aide doit être acceptée et souhaitée par l'enfant. Ainsi, selon les cas, des intervenants en psychomotricité, ergothérapie, instruction en locomotion, AVJie, psychologie et enseignement spécialisé vont apporter les outils d'adaptation dont l'enfant pourra se servir pour se développer harmonieusement.

Notre étude de cas a permis de mettre en évidence une acuité visuelle allant de $1/20^\circ$ à $4/10^\circ$ avec une moyenne de $1,5/10^\circ$. Nous avons retrouvé une proportion plus importante d'hypermétropes, tous sont astigmatas de $2,75$ Dioptries $\pm 0,40$. Cette étude nous a également permis de constater une très grande symétrie de l'œil droit par rapport à l'œil gauche, au niveau de l'acuité visuelle et de l'amétropie. Tous les patients sont atteints de nystagmus et 3 ont une position vraie de blocage du nystagmus. 5 patients ont un strabisme avec le plus souvent une ésootropie.

Cette étude demande à être complétée par un suivi d'une population atteinte d'albinisme plus étendue. Il faudrait pouvoir suivre les enfants dès leur prise en charge par le service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à la scolarisation du var et pendant des années de rééducations pluridisciplinaire, pour évaluer les progrès mais aussi les difficultés qui persistent. La vision fonctionnelle devrait pouvoir être comparée chez des enfants de la même tranche d'âge ainsi que son évolution. Il serait intéressant d'étudier à quel âge les aides optiques et les filtres thérapeutiques sont les mieux acceptés.

Bibliographie :

- *Albinisme* Wikipédia.
- Richard A KING *Oculocutaneous Albinism Type 1* 19-01-2000; site du NCBI.
- William S. OETTING *Oculocutaneous Albinism Type 2 OCA2* 17-7-2003; site du NCBI.
- *Informations génétiques du NIH.*
- Tamio SUZUKI *Oculocutaneous Albinism Type 4* 17-11-2005 ; site du NCBI.
- James REYNOLDS, Scott Olitsky *Pediatric Retina, 2011, VIII, Springer.*
- Caroline KOVASKI, *La malvoyance chez l'enfant*, Editions Lavoisier.
- KASSIR et DOGREDINGAO *L'albinisme dans la province centrale du Cameroun : du diagnostic au conseil génétique.* Médecine d'Afrique Noire : 1998.
- *L'albinisme, étiologie fréquente des nystagmus congénitaux.*
- R. AQUARON, C. BADEBS, J-L. BERGE-LEFRANC, P. MANSION, J-F. MATTEI, N. PHILIP, K.ZARROUCH, A. NAAMANE, P. COLLIGNON, C. BURLE, B.ROLLIER, D. DENIS, *L'Albinisme oculocutané au Maghreb, à propos de 15 observations en Algérie, Maroc et Tunisie*, 2004.
- MANSION-MIXAYPHONH, *L'albinisme oculocutané dans la région marseillaise: à propos de 26 observations.* Thèse de doctorat en Médecine, Marseille 2003.
- SAMPATH, VANITHA BOpt, MS; BEDELL, HAROLD E. PhD, FAAO, *Distribution of Refractive Errors in Albinos and Persons with Idiopathic Congenital Nystagmus*, Mai 2002.

Annexes

Luceo[®]
 FILTRES THÉRAPEUTIQUES ORGANIQUES



**VERRES
 CPF**[®]
 FILTRES THÉRAPEUTIQUES
 MINÉRAUX PHOTOCHROMIQUES

Gamme de fabrication*

Unifocal 1.5	-10.00	+6.00	Cyl. 4
Unifocal Hi	-20.00	+6.00	Cyl. 4
Bifocal C28	-8.00	+6.00 Addition 0.75 à 4.00	Cyl. 4
Progressif	-5.00	+6.00 Addition 1.00 à 3.50	Cyl. 4

Accessoires disponibles :
 Coffrets d'essai
 Clips relevables
 Sur-lunettes (3 tailles)



Luceo[®]
 FILTRES THÉRAPEUTIQUES ORGANIQUES

Gamme de fabrication*

Unifocal 1.5	-10.00	+11.00	Cyl. 4
Bifocal C28	-8.00	+6.00 Addition 0.75 à 3.50	Cyl. 4
Mi-distance 1.5	-6.00	+5.00 Dégressions 0.75 - 1.25 - 1.75	Cyl. 4
Progressif 1.5	-6.00	+6.00 Addition 1.00 à 3.50	Cyl. 4

*Puissances maximales selon diamètre
 Antireflet et fabrications spéciales en option.

Fabricant et distributeur exclusif des verres thérapeutiques CPF[®] et LUCÉO[®]
 Une large gamme de verres : afocaux, unifocaux, mi-distance, progressifs, bifocaux et photochromiques.

Laboratoire Ophtalmique Verbal • 25, rue de Vendenheim • F-67170 Brumath
 Tél : +33 (0)3 88 59 31 21 • Fax : +33 (0)3 88 59 31 22 • E-mail : labo@verbal.fr

ALLEMAGNE • AUTRICHE • BELGIQUE • DANEMARK • EMIRATS ARABES UNIS
 ESPAGNE • FRANCE • HONG-KONG • INDE • ISRAËL • ITALIE • LUXEMBOURG • NORVEGE
 PAYS-BAS • PORTUGAL • SERBIE • SUISSE • TUNISIE • TURQUIE

Cette documentation ne saurait se substituer à un essai réel sur le patient.



LABORATOIRE OPHTALMIQUE

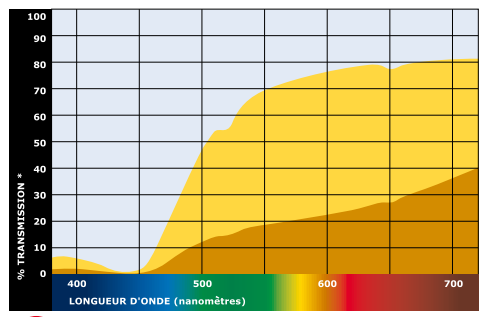
Votre spécialiste
 et interlocuteur unique
 pour tous vos filtres
 thérapeutiques
organiques et minéraux

**VERRES
 CPF**[®]
 FILTRES THÉRAPEUTIQUES
 MINÉRAUX PHOTOCHROMIQUES

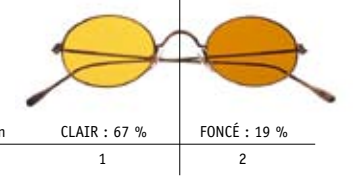
GARANTIE À VIE
 • FILTRATION •
 GARANTIE À VIE

pour les yeux hypersensibles à la lumière

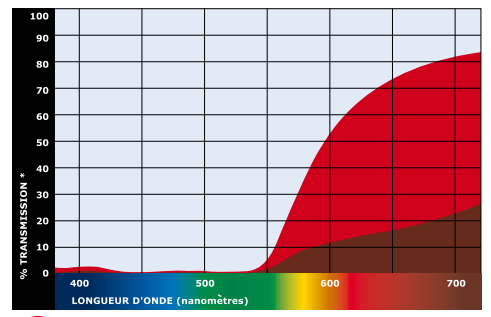
Une gamme complète et performante de verres



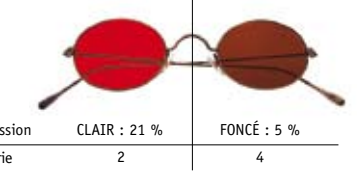
CPF® 450
Ce verre de couleur jaune est le plus clair de la gamme. Idéal en intérieur, pour travailler sur écran, regarder la télévision. Il facilite la lecture et, de manière générale, toutes les personnes aux yeux sensibles peuvent l'utiliser pour un confort optimisé.



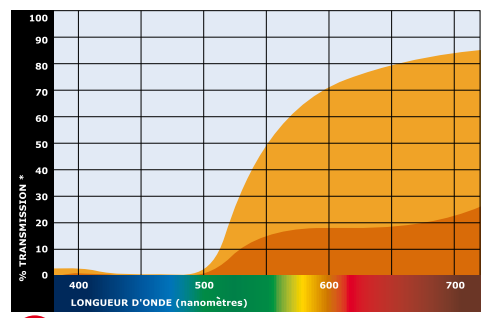
Verres non adaptés à la conduite automobile.



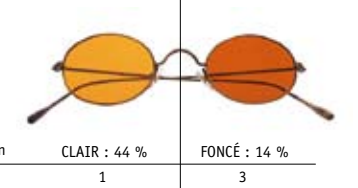
CPF® 550
De couleur presque rouge, il s'adresse aux sujets les plus sensibles à la lumière bleue. Il est particulièrement recommandé dans les cas d'aniridie, d'albinisme ou de forte photophobie et convient également pour certaines rétinites pigmentaires.



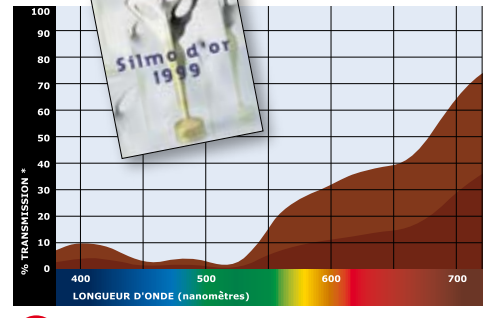
Verres non adaptés à la conduite automobile.



CPF® 511
De couleur orangée, ce verre convient particulièrement aux sujets atteints de dégénérescence maculaire. Il est également indiqué dans certains cas de glaucome, cataracte, aphakie ou photophobie.



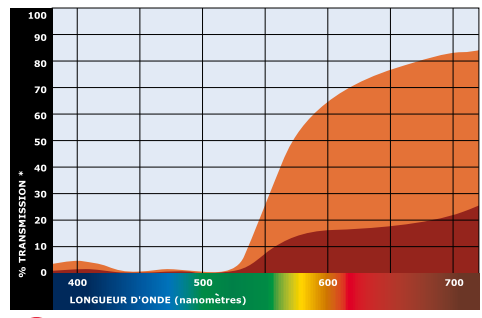
Verres non adaptés à la conduite automobile.



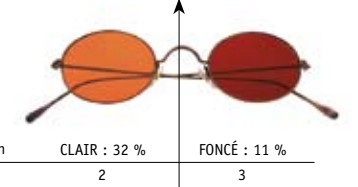
CPF® Glarecutter
Il allie la coupure des rayons bleus à un bon équilibre des couleurs. C'est un verre d'extérieur prévu pour des conditions de luminosité intense. Sa couleur marron lui confère un aspect très esthétique. Particulièrement indiqué pour les cas de dégénérescence maculaire, aniridie, glaucome et photophobie.



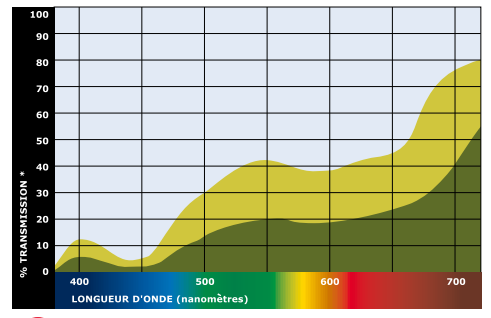
Verres non adaptés à la conduite automobile.



CPF® 527
De couleur orangée, plus foncée que le CPF® 511, ce verre est recommandé dans les cas de rétinite pigmentaire. Très efficace pour l'amélioration des contrastes et la récupération après éblouissement, il convient également aux pathologies suivantes : glaucome, cataracte, aniridie, aphakie, albinisme, photophobie...



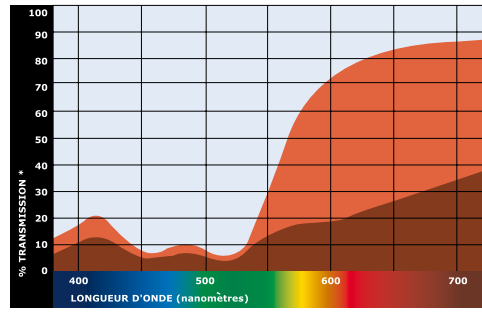
Verres non adaptés à la conduite automobile.



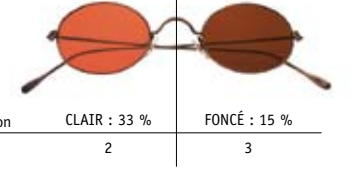
CPF® 450 XD
Conçu pour un usage extérieur exclusivement, il assure un excellent confort en lumière intense. Il s'adresse à des patients atteints de photophobie naissante à modérée. De couleur verte, très esthétique, il restitue très fidèlement les couleurs naturelles, ce qui en fait également un très bon verre solaire.



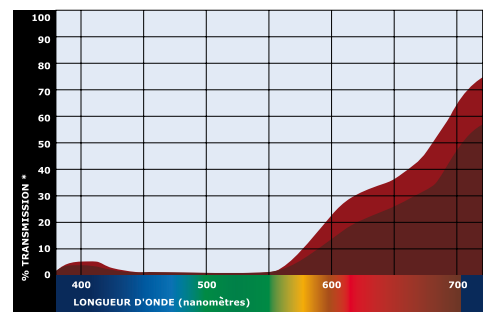
Verres non adaptés à la conduite automobile.



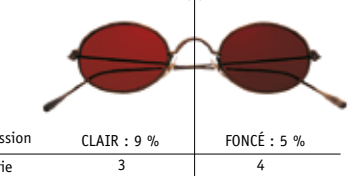
CPF® 527 X
Ce verre conserve toutes les propriétés du CPF® 527, mais par un meilleur contrôle de la lumière bleue, il restitue des couleurs plus naturelles et présente une apparence beaucoup plus attractive. Il convient donc pour les pathologies suivantes : rétinite pigmentaire, glaucome, cataracte, aniridie, aphakie, albinisme, photophobie...



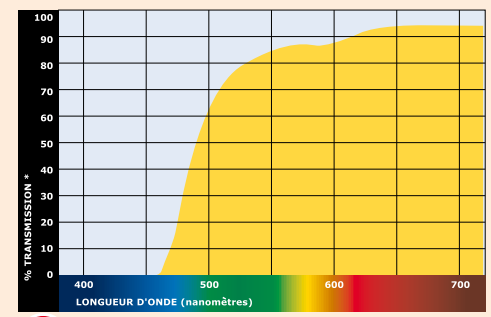
Verres non adaptés à la conduite automobile.



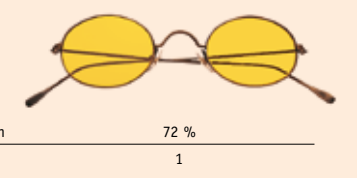
CPF® 550 XD
Ce verre procure une protection maximale contre l'éblouissement. Il est particulièrement recommandé pour des patients très sensibles à la lumière ou pour des expositions solaires extrêmes (tropiques, montagne). C'est le verre idéal en cas de très forte photophobie.



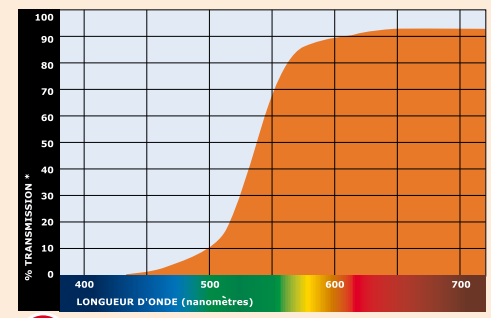
Verres non adaptés à la conduite automobile.



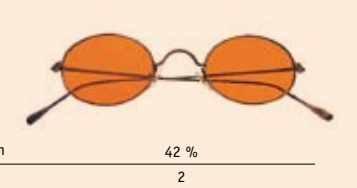
Lucéo® 450 - jaune
Ce verre de couleur jaune est le plus clair de la gamme. Idéal en intérieur, pour travailler sur écran, regarder la télévision. Il facilite la lecture et, de manière générale, toutes les personnes aux yeux sensibles peuvent l'utiliser pour un confort optimisé.



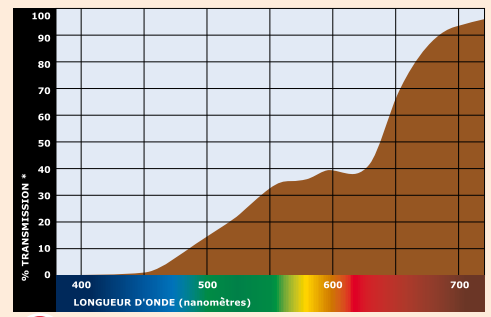
Verres non adaptés à la conduite automobile de nuit.



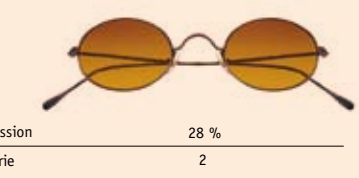
Lucéo® 511 - orange
De couleur orangée, ce verre convient particulièrement aux sujets atteints de dégénérescence maculaire. Il est également indiqué dans certains cas de glaucome, cataracte, aphakie ou photophobie.



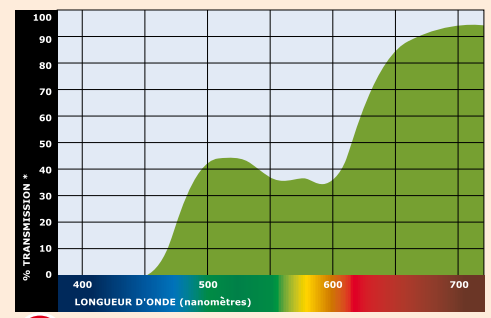
Verres non adaptés à la conduite automobile.



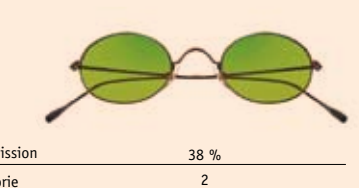
Lucéo® 450 BD - brun dégradé
Ce verre allie une coupure à 450 nanomètres avec une teinte brun dégradé, qui lui confère un aspect plus esthétique que le Lucéo® 450 et une restitution des couleurs plus naturelles. Ce verre est préconisé pour l'extérieur, dans les cas de faible photophobie.



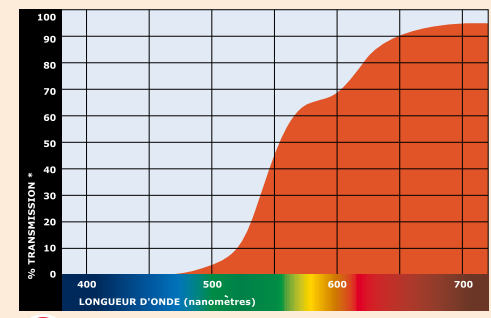
Verres non adaptés à la conduite automobile de nuit.



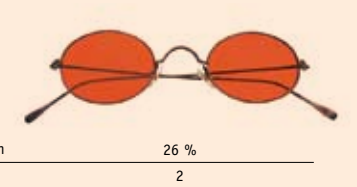
Lucéo® 450 XD - vert
Il s'adresse à des patients atteints de photophobie naissante à modérée. De couleur verte, très esthétique, il restitue très fidèlement les couleurs naturelles, ce qui en fait également un très bon verre solaire.



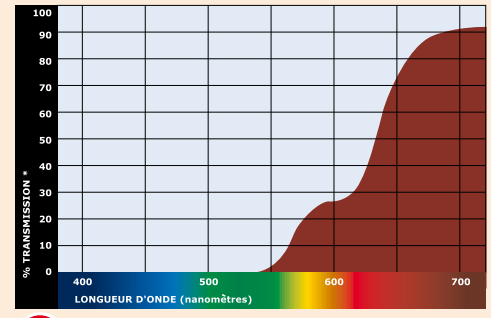
Verres non adaptés à la conduite automobile de nuit.



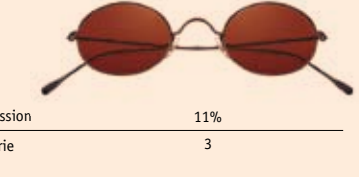
Lucéo® 527 - rouge orangé
De couleur rouge-orangée, ce verre est recommandé dans les cas de rétinite pigmentaire. Très efficace pour l'amélioration des contrastes, il convient également aux pathologies suivantes : glaucome, cataracte, aniridie, aphakie, albinisme, photophobie...



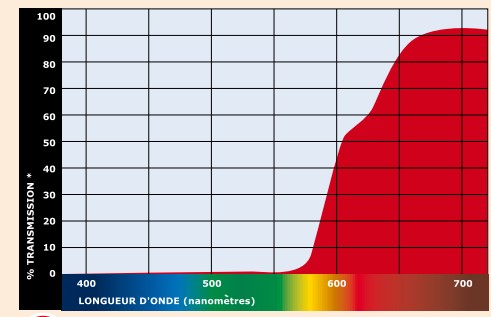
Verres non adaptés à la conduite automobile.



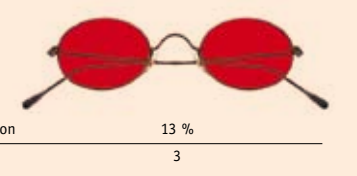
Lucéo® GLC - brun
Il allie la coupure des rayons bleus à un bon équilibre des couleurs. C'est un verre d'extérieur prévu pour des conditions de luminosité intense. Sa couleur marron lui confère un aspect très esthétique. Particulièrement indiqué pour les cas de dégénérescence maculaire, aniridie, glaucome et photophobie.



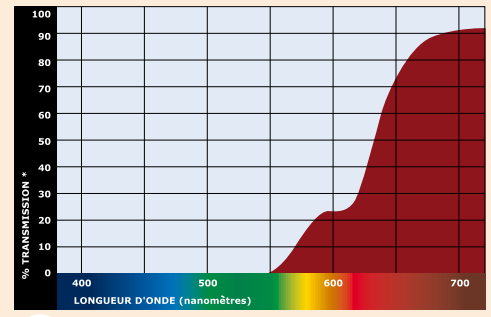
Verres non adaptés à la conduite automobile.



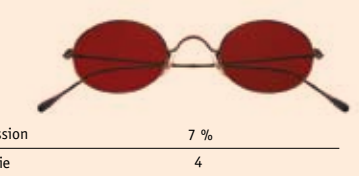
Lucéo® 550 - rouge
De couleur rouge, il s'adresse aux sujets les plus sensibles à la lumière bleue, essentiellement les patients atteints de rétinite pigmentaire.



Verres non adaptés à la conduite automobile.



Lucéo® 550 XD - prune
Ce verre procure une protection maximale contre l'éblouissement. Il est particulièrement recommandé pour des patients très sensibles à la lumière ou pour des expositions solaires extrêmes (tropiques, montagne). C'est le verre idéal en cas de très forte photophobie.



Verres non adaptés à la conduite automobile.

couleur des verres non contractuelle

- Liste des pathologies :**
albinisme • aniridie • aphakie • cataracte
• dégénérescence maculaire • glaucome
• photophobie • rétinite pigmentaire

Pourquoi filtrer la lumière bleue ?

Contrairement aux rayons ultra-violetes, en partie filtrés par les milieux transparents de l'œil et la majorité des verres solaires, rien ne freine les plus courtes longueurs d'onde perçues par l'œil : la lumière bleue. L'étude INSERM U450, parue en octobre 2002, a démontré

la toxicité de la lumière bleue sur la rétine. Outre les lésions photochimiques engendrées, la lumière bleue, en raison de sa faible longueur d'onde, a la particularité de se diffuser dans toutes les directions, que ce soit dans l'atmosphère comme dans l'œil humain. Ce phénomène engendre des gênes telles

que l'éblouissement, la perte des contrastes et la formation d'images parasites. Pour un œil normal, la gêne est minime et il réagit bien à ces divers inconvénients. Mais dès que ses cellules vieillissent, que surviennent diverses pathologies, l'œil devient hypersensible à ces rayonnements de faible lon-

gueur d'onde. Les contrastes s'estompent, l'acuité visuelle est perturbée, les objets apparaissent délavés et sans relief. Ces inconvénients deviennent un véritable handicap. D'où l'idée de filtrer de façon précise et sélective, les rayons de longueurs d'onde inférieures à 450, 511, voire 550 nanomètres.

