



<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>

INSTITUT DES SCIENCES ET TECHNIQUES DE LA READAPTATION

Directeur Professeur Yves MATILLON

**INTERET D'UN DEPISTAGE OCULAIRE PRECOCE CHEZ LES ENFANTS
ATTEINTS DE TRISOMIE 21**

MEMOIRE présenté pour l'obtention du

CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPTISTE

par

HESNARD Elise

TORANCHE Fanny

WERMELINGER Marine

Autorisation de reproduction

LYON, le 18 mai 2015

23 juin 2015

Professeur Ph. DENIS

Responsable de l'Enseignement

Mme C. CHAMBARD

Directrice des Etudes

N° 2015 / 05

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

Directeur
Pr. BOURGEOIS Denis

U.F.R de Médecine Lyon-Sud
Charles Mérieux
Directrice
Pr BURILLON Carole

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

U.F.R d'Odontologie

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

M. LEBOISNE Nicolas

IUFM

Directeur

M. MOUGNIOTTE Alain

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. VITON Christophe

Ecole Supérieure de Chimie Physique Electronique de Lyon (ESCPE)

Directeur

M. PIGNAULT Gérard

Observatoire astronomique de Lyon

Directeur

M. GUIDERDONI Bruno

Remerciements

Après des mois de recherche et de travaux pour réaliser ce mémoire, nous tenons à remercier :

Madame Chambard et Monsieur le Professeur Denis, responsables de formation au sein de l'école d'orthoptie de Lyon,

Monsieur Goutagny, orthoptiste enseignant et maître de ce mémoire, pour son aide apportée et son temps consacré à nos travaux,

Madame Dubois-Lagedamont, orthoptiste enseignante qui nous a prodigué ses conseils dans l'élaboration de notre étude,

Le Docteur Sanlaville, spécialiste de la trisomie à l'HFME et l'association Trisomie 21 Rhône, organisateurs d'une conférence très intéressante à l'occasion de la Journée nationale de la Trisomie 21,

Tous les orthoptistes ayant permis d'obtenir les dossiers dans les différents lieux de stage,

Enfin un grand merci à nos familles, nos proches et nos amis pour leur soutien durant ces 3 dernières années.

SOMMAIRE

Introduction	6
---------------------------	---

PARTIE THEORIQUE	7
-------------------------------	---

I. <u>La présentation de la trisomie 21</u>	8
--	---

A. Un peu d'histoire.....	8
---------------------------	---

B. La génétique.....	11
----------------------	----

1. Le caryotype humain.....	11
-----------------------------	----

2. La méiose.....	12
-------------------	----

3. La trisomie.....	13
---------------------	----

a. La trisomie libre et homogène.....	13
---------------------------------------	----

b. La trisomie par translocation.....	14
---------------------------------------	----

c. La trisomie en mosaïque.....	15
---------------------------------	----

C. Le dépistage de la trisomie.....	16
-------------------------------------	----

D. Le diagnostic clinique.....	18
--------------------------------	----

1. Le retard mental.....	18
--------------------------	----

2. L'hypotonie musculaire.....	19
--------------------------------	----

3. Les traits morphologiques caractéristiques.....	19
--	----

4. Les malformations.....	20
---------------------------	----

II. <u>L'examen orthoptique et ophtalmologique</u>	21
---	----

A. L'interrogatoire.....	21
--------------------------	----

B. L'observation des reflets cornéens.....	22
--	----

C. Le test de la vision du relief.....	23
--	----

D. L'examen sous écran.....	23
E. La motilité.....	26
F. Le punctum proximum de convergence.....	26
G. La mesure du strabisme dans l'espace.....	27
H. Le test de la main.....	27
I. Les lunettes de dépistage.....	27
J. L'étude du nystagmus.....	28
K. Le réflexe photo-moteur.....	29
L. La prise de l'acuité visuelle.....	29
M. La réfraction objective.....	30
N. La prise de la pression intraoculaire.....	31
O. L'examen du segment antérieur.....	32
P. L'examen du fond d'œil.....	32

III. Les pathologies oculaires et leurs traitements..... 33

A. Les atteintes palpébrales.....	33
B. Les tâches iriennes de Brushfield.....	34
C. Les amétropies.....	35
1. Les amétropies sphériques.....	35
2. L'astigmatisme.....	36
3. L'anisométrie.....	37
D. Le nystagmus.....	37
E. Le problème accommodatif.....	38
F. Les strabismes.....	38
G. L'amblyopie.....	39
H. L'obstruction du canal lacrymal.....	41

I. La cataracte congénitale.....	41
J. Le glaucome congénital.....	42
K. Le kératocône.....	43
L. Le rétinoblastome.....	43
PARTIE PRATIQUE.....	45
I. <u>Matériel et méthode</u>.....	46
II. <u>Résultats</u>.....	48
A. L'oculomotricité.....	48
B. L'acuité visuelle.....	48
C. La réfraction.....	49
1. L'amétropie sphérique.....	49
2. La puissance de l'astigmatisme.....	50
3. L'axe de l'astigmatisme.....	51
4. L'anisométrie.....	51
D. Les nystagmus.....	52
E. Les anomalies palpébrales.....	52
F. L'obstruction du canal lacrymal.....	52
G. L'examen ophtalmologique.....	52
H. La prise en charge.....	52
III. <u>Discussion</u>.....	53
A. L'oculomotricité.....	53

B. L'acuité visuelle.....	54
C. La réfraction	54
1. L'amétropie sphérique.....	55
2. La puissance de l'astigmatisme.....	55
3. L'axe de l'astigmatisme.....	56
4. L'anisométrie.....	56
D. Les nystagmus.....	57
E. Les anomalies palpébrales.....	57
F. L'obstruction du canal lacrymal.....	57
G. L'examen ophtalmologique.....	58
H. La prise en charge.....	58
IV. <u>Conclusion</u>.....	60
<u>Bibliographie</u>.....	61
ANNEXES.....	65

INTRODUCTION

Il est conseillé de faire un premier bilan visuel dans les premiers mois de vie de l'enfant pour dépister un trouble visuel ou la présence d'anomalies organiques. Il est important de traiter le plus tôt possible les atteintes susceptibles d'entraîner un mauvais développement de la fonction visuelle.

Nous allons nous attarder sur une population en particulier : les enfants atteints de trisomie 21, aussi appelée Syndrome de Down. Il s'agit d'une anomalie chromosomique congénitale provoquée par la présence d'un chromosome surnuméraire sur la 21^{ème} paire. Nous avons choisi ce sujet car la trisomie 21 est une anomalie courante puisqu'elle touche en moyenne 1 enfant sur 770 grossesses. Grâce aux progrès médicaux des méthodes de dépistage, le nombre de naissance d'enfant trisomique a été réduit à 1 /2 000. On recense 65 000 à 70 000 trisomiques en France.

Les personnes trisomiques ont plus de risque d'être atteintes de diverses malformations ou complications médicales. Elles seraient également plus susceptibles de développer des maladies oculaires et des troubles visuels tels que les strabismes, les amétropies, les nystagmus... Les personnes trisomiques représentent une population à risque sur le plan ophtalmologique. Ainsi, il nous paraît important d'étudier l'intérêt du premier bilan visuel. Cet examen précoce va permettre d'établir une prise en charge au plus tôt et de ne pas aggraver le handicap général des enfants trisomiques. Nous souhaitons confirmer que plus tôt l'enfant est examiné et traité, plus le développement oculaire sera optimal.

Le but de notre mémoire est de démontrer l'importance d'un bilan visuel et de la mise en place d'une prise en charge adaptée précoce. Nous avons divisé notre mémoire en deux parties :

- une partie théorique, elle-même sous divisée en 3 parties : la définition de la trisomie 21 (l'histoire de la maladie, l'anomalie génétique, les méthodes de dépistage, le diagnostic clinique), l'examen orthoptique et ophtalmologique du nourrisson et enfin le détail de chaque pathologie oculaire que nous serons susceptible de rencontrer au cours de notre étude.
- une partie pratique : détail des sujets de l'étude et du matériel utilisé et des résultats obtenus. Cette étude se terminera par une discussion interprétant nos résultats qui aboutira à notre conclusion.

PARTIE
THEORIQUE

I. La présentation de la trisomie 21

A. Un peu d'histoire ...

Le premier homme à s'intéresser aux enfants déficients fut **Edouard Seguin** (1812-1880). Il était instituteur des enfants arriérés à l'Hôpital de Bicêtre à Paris où il va décrire pour la première fois, en 1846, l'« idiotie » :

« L'idiotie est une infirmité du système nerveux qui a pour effet radical de soustraire tout ou une partie des organes et des facultés de l'enfant à l'action régulière de sa volonté, qui le livre à ses instincts et le retranche du monde moral. [...] L'idiot type est un individu qui ne sait rien, ne peut rien, ne veut rien, et chaque idiot se rapproche plus ou moins de ce summum d'incapacité. [...] L'enfant idiot est infirme dans le mouvement, la sensibilité, la perception et le raisonnement, l'affection et la volonté, c'est par l'éducation que l'on doit réparer cela.»¹

En 1866, le médecin britannique **John Langdon Down** (1828-1896) est surintendant à l'institut *Earlswood Asylum for Idiots* où il soigne les malades mentaux. Durant ses consultations il constate une population particulière d'enfants idiots :

« Les cheveux ne sont pas noir, [...] mais d'une couleur brunâtre, droite et peu abondantes. Le visage est plat et large, et manque de visibilité. Les joues sont arrondies, et étendues latéralement. Les yeux sont placés obliquement, et le canthus interne normalement plus éloignées l'une de l'autre. La fente palpébrale est très étroite. [...]. La langue est longue, épaisse, et est beaucoup plus rugueuse. Le nez est petit. La peau a une légère teinte jaunâtre sale, et est déficiente en élasticité, donnant l'apparence d'être trop grande pour le corps. [...] Le type mongol de l'idiotie se produit dans plus de dix pour cent des cas qui sont présentés à moi. Ils sont toujours idiots congénitaux, et ne résultent d'accidents après la vie utérine. Ils sont, pour la plupart, les cas de dégénérescence résultant de la tuberculose chez les parents. [...] Ils sont plein d'humour, [...] Ils sont habituellement capables de parler; le discours est épais et indistinct, mais peut être amélioré très fortement par un régime bien dirigé de la gymnastique de la langue.»²

Il nommera ces enfants « mongoles » car leur faciès particulier lui rappelle celui des peuples asiatiques. Ce syndrome est alors appelé « **mongolisme** ».

Il faut attendre le XXème siècle et les travaux du pédiatre et généticien **Raymond Turpin** (1895-1988) pour découvrir la cause de ce syndrome. Ce médecin conduit des études

cliniques et familiales à l'Hôpital Trousseau à Paris et décrit dès 1934 chez les parents de mongoliens la fréquence accrue de certains signes : la langue fissurée, le pli palmaire transverse. Il émet donc l'hypothèse d'une cause génétique³ et en 1937, il évoque une possible **anomalie chromosomique**⁴.

En 1953, il accueille dans son service le professeur de génétique **Jérôme Lejeune** (1926-1994), alors chargé de recherches au CNRS (Centre national de la recherche scientifique) puis la pédiatre **Marthe Gautier** (1925-) qui revient d'une année passée aux Etats- Unis pour une recherche en cardiologie pédiatrique.

Jusqu'alors il était admis que l'espèce humaine possédait 48 chromosomes. Ce sont les généticiens suédois Joe Hin Tjio (1919-2001) et Albert Levan (1905-1998) qui, en 1956, découvrent que l'être humain ne possède que 46 chromosomes⁵. Cette découverte pousse Raymond Turpin à étudier à son tour le caryotype des enfants « mongoliens ». Marthe Gautier, forte de son expérience américaine propose « *d'en faire son affaire, si l'on lui prête un local* »⁶. Elle travaille sur des tissus conjonctifs d'enfants mongoliens et fait la découverte, en 1956, en pionnière mondiale de la **première anomalie chromosomique** : « *En mitose, les cellules de mongoliens ont indiscutablement une différence : elles ont toutes 47 chromosomes, alors que tous les témoins en ont 46. J'ai gagné mon pari, celui de réussir seule avec mes laborantines une technique et surtout de mettre en évidence une anomalie. C'est une découverte française. Cela n'était pas évident au départ* »⁶. L'origine du mongolisme est désormais identifiée.

N'étant pas équipée de photo microscope, Marthe Gautier confie ses précieuses lames de culture cellulaire à Jérôme Lejeune qui lui propose de réaliser des clichés du caryotype anormal « *Je confie les lames à J.L. qui fait faire les photos, mais ne me les montre pas : elles sont, me dit-on, chez le Patron. Elles sont comme séquestrées* »⁶.

Le laboratoire publie l'analyse du caryotype mongolien dans les Compte-Rendus de l'Académie des Sciences de Paris, le 26 janvier 1956, et fait savoir la découverte à toute la communauté scientifique⁷. Marthe Gautier est signataire en seconde position de cette publication derrière Jérôme Lejeune et devant Raymond Turpin. Cette position est étrange puisque Marthe Gautier est l'unique auteur des travaux expérimentaux ayant conduit à la découverte.

Raymond Turpin offrit alors à Jérôme Lejeune de développer ces recherches par une thèse de doctorat des sciences qu'il soutient le 24 juin 1961. Il multiplie alors les conférences à l'international pour exposer la découverte. Il reçoit alors de nombreux prix dont la médaille d'argent du CNRS et le prix "Jean Toy" (décerné à Jérôme Lejeune et Raymond Turpin) de l'Académie des sciences.

Pour la première fois dans l'histoire de la médecine génétique est établi un lien entre un retard mental et une anomalie chromosomique ouvrant ainsi la voie à la cytogénétique et à la génétique moderne.

En avril 1960, la commission internationale de Denver propose de classer le caryotype humain d'après la taille et la morphologie des chromosomes⁸. Le numéro 21 est alors attribué aux chromosomes de la trisomie mongolienne.

Selon l'évolution des connaissances scientifiques, la terminologie a évolué et en 1965, l'Organisation Mondiale de la Santé remplace le terme « mongolisme » par « **syndrome de Down** » ou « **Trisomie 21** ».

Il existe encore une polémique sur la découverte de cette anomalie chromosomique : en effet Marthe Gautier et la Fondation J.Lejeune revendique tous deux la découverte. Le 14 septembre 2014, le Comité d'éthique de l'Institut national de la santé et de la recherche médicale a rendu un avis selon lequel : « *Vu le contexte à l'époque de la découverte du chromosome surnuméraire, la part de Jérôme Lejeune dans celle-ci a peu de chance d'avoir été prépondérante, sauf à ne pas porter crédit à la formation des personnes, (ici Marthe Gautier), dans l'acquisition d'une expertise (ici la culture cellulaire), à fortiori quand associée à un séjour hors de France (ici aux États-Unis). Mais la part de Jérôme Lejeune est sans doute très significative dans la mise en valeur de la découverte au plan international, ce qui est différent de la découverte elle-même. Cette valorisation ne peut exister sans la première étape et lui demeure indissociablement subordonnée.[...] La découverte de la trisomie n'ayant pu être faite sans les contributions essentielles de Raymond Turpin et Marthe Gautier il est regrettable que leurs noms n'aient pas été systématiquement associés à cette découverte tant dans la communication que dans l'attribution de divers honneurs.* »⁹.

B. La génétique

Aujourd'hui la cause du syndrome de Down est donc formellement identifiée. Pour comprendre la présence d'un chromosome surnuméraire il convient de poser brièvement les bases de la génétique.

1. Le caryotype humain

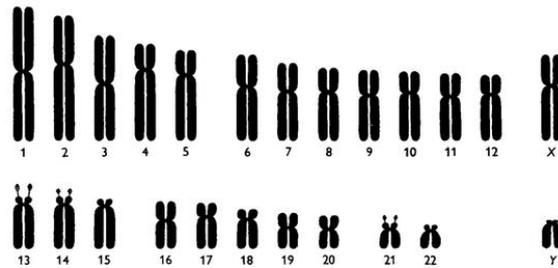
L'être humain est formé de milliards de cellules qui contiennent chacune **46 chromosomes**⁵. D'après le Larousse un caryotype est l'ensemble des chromosomes d'une cellule, spécifique d'une espèce donnée. Par extension, le terme caryotype désigne la représentation photographique des chromosomes d'une cellule.

Voici la photo du **premier caryotype** réalisé en 1956 à l'aide d'un microscope optique⁵ :



Fig. 1. Colchicine-metaphases of human embryonic lung fibroblasts grown *in vitro*.
a: early metaphase. *b*: full metaphase. The two cells are from embryos 2 and 3
(Table 1), respectively. — $\times 2300$.

En 1960, les généticiens classent les 46 chromosomes en **23 paires** en fonction de leur forme, de leur structure et de leur taille⁸. Les deux chromosomes sexuels sont nommés X et Y. Chez la femme XX et chez l'homme XY.



Means of the six sets of length values given in Table 2 using columns A and C only because values in columns B and C are sometimes inconsistent

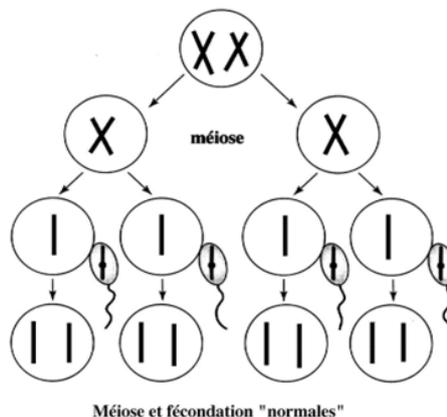
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	X
Short	41.5	31.6	30.8	16.6	16.0	20.6	18.6	15.3	16.2	13.8	15.0	12.4	19.9
Long	44.7	49.1	36.9	45.7	42.2	34.9	31.5	31.2	29.2	30.7	28.5	29.9	35.2
	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22			Y
Short	4.8	5.2	4.8	12.1	9.0	6.4	9.6	9.3	4.2	3.9			2.0
Long	28.9	28.8	27.1	18.4	20.5	19.2	13.9	12.2	12.4	11.6			15.7

2. La méiose

Selon le Larousse la méiose est une « double division de la cellule aboutissant à la réduction de moitié du nombre des chromosomes, et qui se produit au moment de la formation des cellules reproductrices, ou gamètes [...] »

En d'autres termes, à partir d'une cellule mère de 46 chromosomes se forment quatre cellules filles composées de 23 chromosomes (un représentant de chaque paire). Ces cellules filles sont les **gamètes** : les spermatozoïdes pour l'homme et les ovocytes pour la femme¹⁰.

Par souci de clarté une seule paire de chromosomes sera représentée dans les schémas.

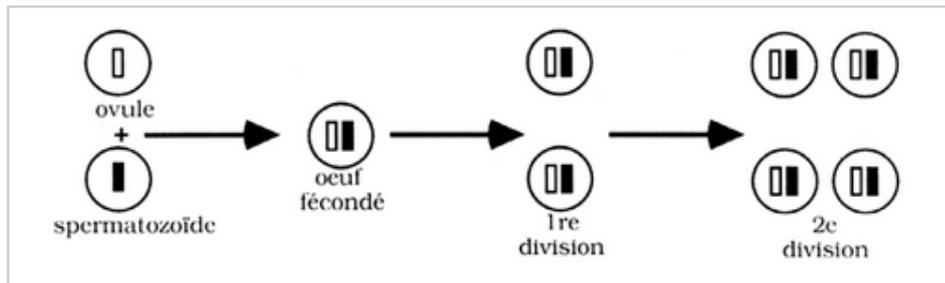


La méiose¹¹

La prochaine étape de la reproduction sexuée est la **fécondation** : il s'agit de la rencontre d'un gamète mâle et d'un gamète femelle. Cette fusion fait naître un œuf possédant

les 2 chromosomes de chaque paire. Le nombre caractéristique de chromosome de l'espèce humaine est ainsi conservé.

Cet œuf fécondé va ensuite se diviser, selon les règles de la **mitose** (en maintenant cette fois-ci le même nombre de chromosomes), pour former plusieurs cellules à 46 chromosomes et se différencier petit à petit en embryon puis en **foetus**¹².



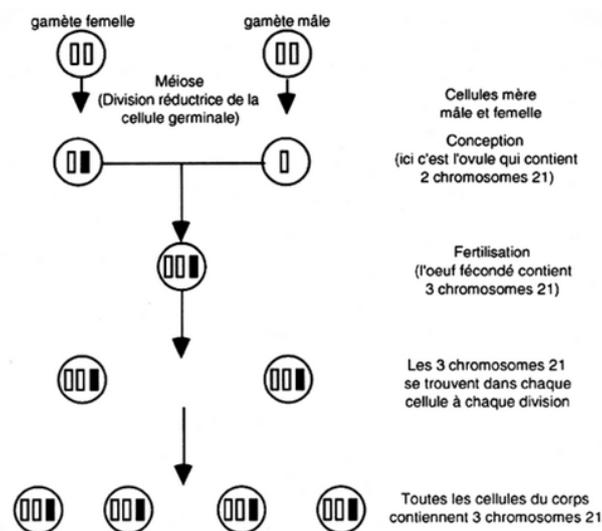
Distribution normale du chromosome 21¹²

3. La trisomie

Il existe trois types de trisomie décrits dans la littérature.

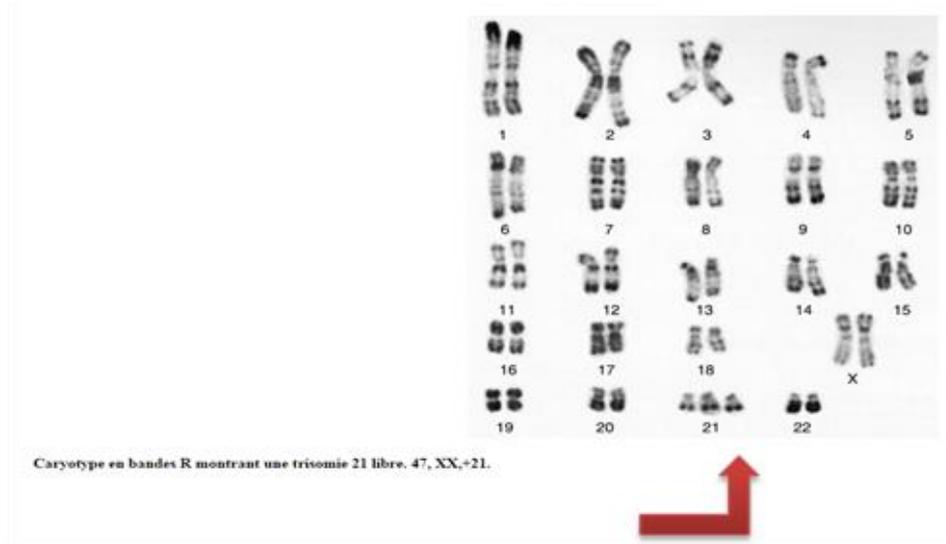
a. La trisomie libre et homogène

Une trisomie 21 est dans 92% des cas la conséquence d'une **non-disjonction** des deux chromosomes 21 au cours de la méiose¹². Un des gamètes, le plus souvent le gamète femelle, présente alors deux chromosomes 21. Lors de la fécondation l'œuf contient 3 chromosomes 21.



La trisomie libre et homogène¹²

Dans cette forme de trisomie le caryotype s'écrit: **47,XY,+21** chez le garçon et **47,XX,+21** chez la fille¹³ :



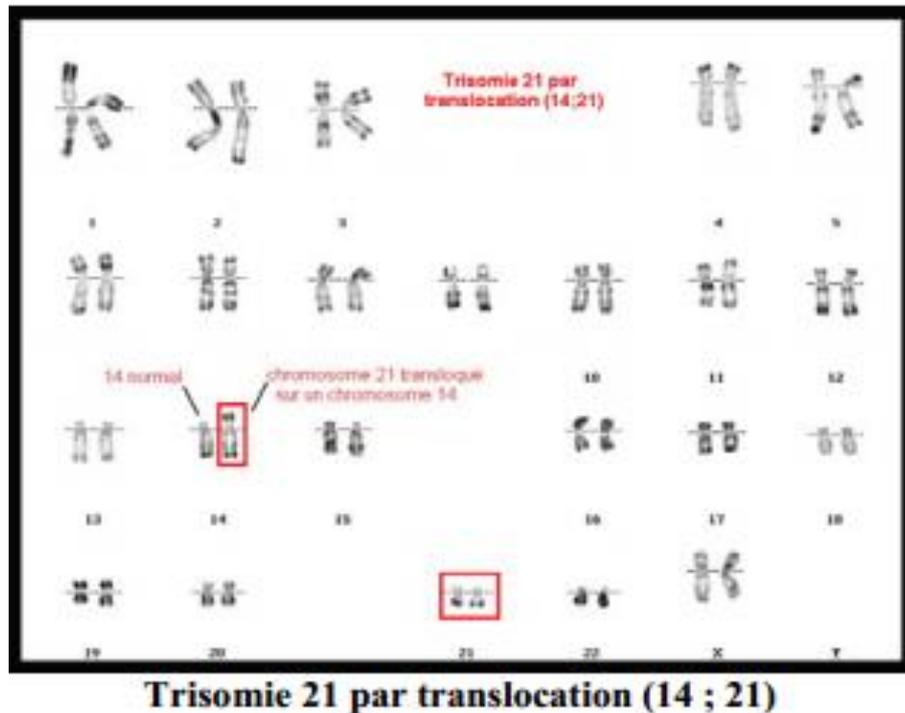
Le caryotype de trisomie libre¹³

Dans ce cas précis, la trisomie est dite **libre** car les 3 chromosomes 21 sont séparés les uns des autres. De plus elle est dite **homogène** car la trisomie est observée dans toutes les cellules de l'organisme.

b. La trisomie par translocation

Dans ce cas, le **chromosome surnuméraire** est accolé à un autre chromosome le plus souvent le numéro 14 et plus rarement le numéro 22. Ce troisième chromosome 21 est assez difficile à mettre en évidence sur le caryotype.

Toutes les cellules sont trisomiques. La translocation peut se produire au moment de la méiose du gamète maternel, on parle de translocation de novo¹⁴. Ce type de trisomie représente 5% des cas.



Le caryotype de trisomie par translocation¹⁴

c. La trisomie en mosaïque

La non-disjonction des 2 chromosomes ne survient pas lors de la méiose mais lors des premières divisions mitotiques de l'embryon. Ainsi, la trisomie mosaïque se définit par la **coexistence** chez un même individu de cellules à 47 chromosomes, dont 3 chromosomes 21, et d'autres cellules dites normales à 46 chromosomes¹⁵.

La proportion des deux catégories de cellules varie considérablement d'un sujet à l'autre et, chez le même individu, d'un organe à l'autre.

L'œuf fécondé est soit normal (46, XX ou XY), soit porteur d'une trisomie 21 homogène (47, XX,+21 ou 47, XY,+21).

Cette forme de trisomie est très rare puisqu'elle ne représente que 2% des cas¹².

C. Le dépistage de la trisomie 21

D'après le CNRS on dénombre environ 70 000 personnes trisomiques en France. Le dépistage de la Trisomie 21 doit être proposé à **toutes les femmes enceintes** qui sont libres de l'accepter ou de le refuser.

Jusqu'en 1990, la seule stratégie de dépistage était de réaliser une **amniocentèse** à toutes les femmes enceintes de plus de 38 ans. Cet examen consiste à prélever du liquide amniotique afin de réaliser un caryotype. Cette stratégie est peu performante car 60% des enfants trisomiques naissent de mère de moins de 35ans¹⁶. De plus, en raison du risque de perte fœtale lié au caractère invasif de cet examen, ce prélèvement ne peut être proposé à toutes les femmes¹⁷.

La mise en évidence de variation de concentration de certains **marqueurs biochimiques** dans le sérum maternel prélevé dans son sang (augmentation de l'hormone gonadotrophine chorionique (hCG) et l'effondrement de l'alpha foetoprotéine (AFP)) a permis de proposer à toutes les femmes enceintes quel que soit leur âge un dépistage de la trisomie 21 de manière non invasive¹⁸.

Depuis cette date la méthode de dépistage a évolué et se fait en 3 temps¹⁹ :

- **le dépistage combiné du premier trimestre** : repose sur un calcul qui inclue le risque de trisomie lié à l'âge maternel, le risque lié à la mesure de la clarté nucale et le risque lié aux marqueurs sériques du 1^{er} trimestre (hCG, β -hCG, Pregnancy associated plasma protein A = PaPP-A).
- **le dépistage du 2^{ème} trimestre** : repose sur un calcul combinant le risque lié à l'âge maternel et les marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre (hCG, β -hCG, AFP et/ou uE3).
- **le dépistage séquentiel intégré du 2ème trimestre** : il correspond à la mise en relation du risque lié à la clarté nucale et du risque lié aux marqueurs sériques du 2^{ème} trimestre.

L'**arrêté du 23 juin 2009** fixe les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostics prénataux avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21²⁰.

Article 1

Lors de la consultation médicale [...], toute femme enceinte, quel que soit son âge, est informée de la possibilité de recourir à un dépistage combiné permettant d'évaluer le risque de trisomie 21 pour l'enfant à naître. Ce dépistage associe le dosage des marqueurs sériques du premier trimestre, réalisé à partir d'un prélèvement sanguin, et les mesures échographiques de la clarté nucale et de la longueur crânio-caudale.

Article 2

Si le dépistage combiné du premier trimestre, mentionné à l'article 1er, n'a pu être réalisé, la femme enceinte est informée de la possibilité de recourir à un dépistage séquentiel intégré du deuxième trimestre. Ce dépistage associe le dosage des marqueurs sériques du deuxième trimestre, réalisé à partir d'un prélèvement sanguin, et les mesures échographiques de la clarté nucale et de la longueur crânio-caudale qui ont été effectuées au premier trimestre.

Le résultat du dépistage est rendu sous forme de risque. Le seuil de risque conduisant à la proposition d'amniocentèse est fixé à 1/250. Ce seuil permet d'atteindre un taux de détection de **60 à 65%** au prix de 5% d'amniocentèses²¹.

Une nouvelle technique de dépistage voit le jour : le **Dépistage Prénatal Non Invasif**. Il est proposé depuis le mois de janvier 2013 à l'Hôpital Américain de Paris par le laboratoire d'analyse américain (SEQUENOM) et par des laboratoires français (CERBA et BIOMNIS). Ce test se réalise dès 11 semaines d'aménorrhée. Il inclut :

- les patientes d'âge supérieur à 35 ans,
- les patientes ayant des antécédents de trisomie lors d'une précédente grossesse
- les patientes présentant un risque estimé à plus 1/250 par les marqueurs sériques

Ce dépistage consiste à étudier des fragments d'ADN fœtale présents dans le sang de la mère. Il ne s'agit pas de créer un caryotype du fœtus mais d'évaluer la proportion relative du chromosome 21 afin de mettre en évidence un excès de matériel. Ce test nécessite donc une méthode d'analyse puissante : le séquençage à très haut débit combiné à une importante capacité de calcul pour analyser rapidement plusieurs millions de molécules d'ADN, les attribuer à un chromosome d'origine, en mesurer la proportion relative et déterminer s'il y a ou non surreprésentation statistiquement significative.

Le laboratoire CERBA a publié une étude «Séquençage à haut débit des aneuploïdies» (SEHDA). Les résultats montrent que la sensibilité et la spécificité du test sont supérieures à 99 %^{21B}.

«Les résultats obtenus montrent que le DPNI est une excellente technique supérieure au dépistage combiné de la trisomie 21 », a expliqué le Pr Alexandra Benachi (service de gynécologie obstétrique et médecine de la reproduction, hôpital Antoine Bécclère, Clamart). Cependant, un résultat positif au DPNI devra, comme le dépistage actuel, conduire à un prélèvement (amniocentèse) pour analyse chromosomique directe du fœtus.

Ce test a reçu un avis favorable du Comité Consultatif National d’Ethique (CCNE) en avril 2013 et du Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français (CNOGF) en janvier 2013. Le CCNE suggère à terme, une extension à toutes les femmes enceintes.

Il n’est pour l’instant proposé que par des laboratoires privés et son coût est de 650€ non remboursés par la Sécurité Sociale. Des discussions sont en cours entre la Haute Autorité de Santé (HAS) et la Direction Générale de la Santé (DGS) qui estime que *toutes les étapes nécessaires à l’autorisation de l’utilisation en routine de ce test diagnostic ne sont pas encore achevées*. Au final, ce sera sur la base des recommandations de la HAS que sera rendu possible ou pas le remboursement de cet examen par l’Assurance Maladie.

D. Le diagnostic clinique

Sur le plan clinique, la trisomie 21 présente des caractéristiques typiques. En effet, elle associe un **retard mental**, une **hypotonie musculaire**, des **traits morphologiques caractéristiques** et des **malformations**.

1. Le retard mental

Chez les porteurs de trisomie 21, il existe une **déficience intellectuelle**. L’enfant est capable d’apprentissage comme les autres mais il lui faut plus de temps²². Ce retard mental est constant mais d’intensité variable : il dépend de différents facteurs génétiques et environnementaux. Les retards les plus sévères seraient observés chez des enfants atteints de trisomie 21 libre. Dans le cas d’une trisomie par translocation la quantité de matériel transloqué influencerait l’intensité du retard mental : plus la quantité est faible, moins il sera profond¹⁴.

L’éducation précoce et la **qualité de la prise en charge** de l’enfant et des parents participent à diminuer ce retard.

Les **troubles du langage** sont manifestes : la compréhension est souvent bien meilleure que l'expression. Les enfants trisomiques prononcent leurs premiers mots vers l'âge de 22 mois²². L'apprentissage de la lecture, de l'écriture et du calcul sont aussi retardés.

2. L'hypotonie musculaire

L'hypotonie réfère à un tonus musculaire faible. Elle est un **signe constant** de la trisomie 21. Elle apparaît dès la naissance et se manifeste par un « bébé mou », qui ne bouge pas, souvent très calme¹⁴.

Dans l'enfance, elle entraîne un **retard psychomoteur** qui se caractérise par une lenteur des gestes. La station assise s'acquière seulement vers l'âge de 1 an et la station debout vers l'âge de 2 ans²².

3. Les traits morphologiques caractéristiques

Les dysmorphies craniofaciales :

- la **face** est ronde et aplatie chez 87% des nouveaux nés²³, le crâne est petit, la nuque est courte, plate et large avec un excès de peau. Il existe une hypoplasie des os propres du nez entraînant un aplanissement de sa racine chez 25 % des nouveaux nés¹⁴.

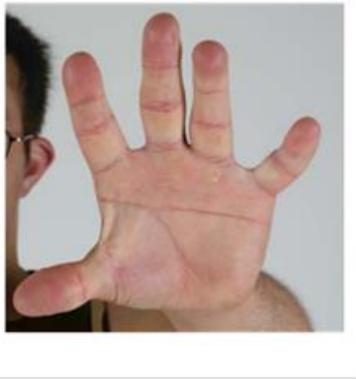
- les **yeux** : les fentes palpébrales sont qualifiées de mongoloïdes car elles sont obliques dirigées vers le haut et en dehors. Les signes cliniques ophtalmologiques seront détaillés en troisième partie.



- les **oreilles** sont petites, rondes et réduites en hauteur, bien ourlées, mais le bord supérieur de l'hélix forme un repli horizontal ; le conduit auditif est petit ; le lobule de l'oreille est petit, peu marqué et adhérent²⁴.

Les dysmorphies au niveau des membres :

- les **mains** sont larges, les doigts sont petits. Il existe surtout une brachymésophalangie du cinquième doigt : il s'agit d'un raccourcissement de la phalange médiane plus courte que la troisième. De plus, des rétractions ligamentaires entraînent une clinodactylie. Ces pathologies touchent environ 60% des enfants²⁵. Les plis palmaires transverses sont uniques dans 33% des cas contre 1% dans la population générale²³.



- les **pieds** sont petits, larges et quasiment toujours plats car l'hypotonie musculaire conduit à un affaissement de la voûte plantaire¹⁴.

4. Les malformations

De nombreuses études s'accordent à dire que la malformation la plus fréquente chez les nourrissons atteints de trisomie 21 est la **malformation cardiaque**. Il s'agit le plus souvent d'insuffisance cardiaque ou d'hypertension artérielle. En effet, des prévalences de 33% à 56% sont décrites^{26,27,28,29}. L'espérance de vie a augmenté considérablement au cours du siècle dernier, en raison des progrès réalisés sur les traitements des malformations cardiaques congénitales. Ces malformations sont la principale cause de mortalité dans les 2 premières années de vie.

Il existe chez les personnes trisomiques des **malformations de l'appareil digestif** : les plus décrites sont les atrésies duodénales dans 4% des cas²³ qui se traduisent par des vomissements pendant ou après chaque repas.

Des **malformations pulmonaires** sont présentes dans 6% des cas²³. Elles conduisent à des infections de l'arbre respiratoire qui se traduisent par des infections bronchiques.

II. L'examen orthoptique et ophtalmologique

Les examens orthoptique et ophtalmologique vont permettre de poser un diagnostic sur les éventuelles atteintes visuelles et de pouvoir proposer un traitement adapté au patient si besoin. Il est conseillé de faire un premier examen ophtalmologique lors des premiers mois de vie. Son but principal est de déceler le plus tôt possible une amblyopie, c'est-à-dire un œil qui verrait moins bien que l'autre, et de permettre un bon développement des voies visuelles comme l'explique la présentation de Berey Gérard et al³⁰. Nous allons donc détailler ci-dessous l'examen de l'enfant de moins de trois ans.

A. L'interrogatoire

L'interrogatoire permet un premier contact avec l'enfant et ses parents. C'est un moment clef pour guider la suite de l'examen. L'orthoptiste doit noter tous les renseignements indispensables à son bilan.

Tout d'abord il demande l'**âge** de l'enfant (âge corrigé s'il y a prématurité et âge réel) et le **motif de la consultation** : par qui est-il envoyé (le pédiatre, le médecin traitant...), a-t-il fait un courrier ? Est-ce que les parents ont remarqué quelque chose de particulier comme un strabisme, une errance du regard.... ? Si un strabisme est signalé, il faut demander à quel moment celui-ci est survenu (afin de faire le diagnostic entre un strabisme congénital ou acquis), si son apparition a été brutale ou progressive, s'il est permanent ou intermittent, quel est l'œil dévié, est-ce toujours le même œil ? et le sens de la déviation.

Ensuite il est important de connaître les **antécédents** de l'enfant : a-t-il des problèmes de santé particuliers ? Comment s'est déroulé l'accouchement (prématurité, poids de naissance, forceps) ? Il faut questionner les parents sur les antécédents familiaux : y-a-t-il de fortes amétropies, des amblyopies, des strabismes ou des pathologies oculaires héréditaires.

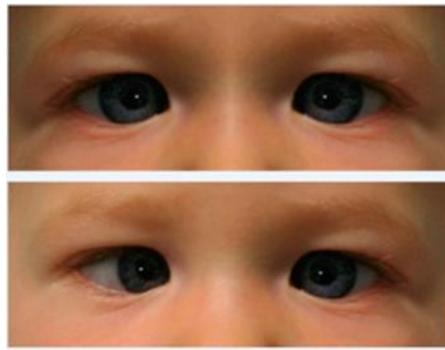
Pour finir, il faut demander si l'enfant suit un **traitement**, s'il a des **allergies** ou s'il a déjà eu des crises d'épilepsie ou de convulsion (en vue d'une éventuelle skiascopie réalisée sous Skiacol à la fin de l'examen contre-indiqué en cas de convulsions).

Tout au long de l'interrogatoire, il faut observer le **comportement visuel et général** de l'enfant : adopte-t-il une position de tête particulière ? Arrive-t-il à fixer des objets ?

B. L'observation des reflets cornéens

Ce test consiste à projeter une lumière sur les yeux du patient et à observer la **place des reflets cornéens** d'un œil par rapport à l'autre.

- Si les reflets sont **symétriques**, le patient est orthophorique, c'est-à-dire qu'il n'y a pas de strabisme.
- Si le reflet se situe en **temporal** sur un œil, le patient est en ésoptropie de cet œil, c'est-à-dire en strabisme convergent, l'œil est dévié vers l'intérieur.
- Si le reflet est décentré en **nasal** sur un œil, le patient est en exotropie de cet œil, c'est-à-dire en strabisme divergent, l'œil est dévié vers l'extérieur.



Méthode aux reflets (1ère photo : reflets symétriques, pas de strabisme. 2ème photo : reflet temporal sur l'œil droit, strabisme convergent de l'œil droit)³¹

La place des reflets cornéens donne une idée sur l'angle du strabisme. La **méthode aux reflets de Hirschberg**³¹ est basée sur la comparaison des reflets cornéens et la quantification en millimètre entre les deux reflets. On y explique qu'un écart de 1mm correspond à environ 8° de déviation. La méthode peut être simplifiée en admettant que si le reflet est au bord de la pupille, l'angle est d'environ 15°. Si le reflet est à mi-chemin entre la pupille et le limbe, la déviation est d'environ 25° et que s'il se situe au bord du limbe la déviation est d'environ 40°. Ces estimations sont données pour un diamètre pupillaire de 4mm. Cette méthode reste donc approximative et ne permet pas le dépistage d'un strabisme de petit angle.

Il existe aussi la **méthode de Krimsky**³¹ qui permet de mesurer la déviation grâce aux barres de prismes de Berens en se basant toujours sur les reflets cornéens. Il faut placer les

prismes dans le sens de la déviation sur l'œil dévié et chercher la valeur du prisme qui symétrise des reflets.

C. La vision du relief

La **vision stéréoscopique** ne se teste que si les reflets semblent symétriques car en cas de strabisme elle n'existe pas. Pour tester la vision du relief, l'orthoptiste présente à l'enfant le test de **LANG 1 ou 2**. Ces derniers se présentent sous la forme d'une carte et sont basés sur le principe des points aléatoires. La séparation des images est obtenue par un principe de microlentilles cylindriques situées en avant du test³². Ainsi, l'enfant voit les dessins en relief. Le Lang 1 est composé d'une étoile, d'une voiture et d'un chat alors que le Lang 2 est formé d'une étoile percevable même sans vision du relief (afin de vérifier la coopération de l'enfant) ainsi qu'une voiture, une lune et un éléphant.

Le test consiste à présenter la carte à 40cm de l'enfant et à observer son comportement. Il y a plusieurs réactions possibles :

- il n'est pas intéressé et l'orthoptiste ne peut rien conclure
- il **montre et nomme les dessins** : le test est positif, il perçoit le relief

Pour les enfants d'âge non verbal il est impossible d'avoir une certitude sur les réponses au test. Cependant, s'il ancre son regard sur un dessin et le montre l'orthoptiste peut supposer une bonne vision du relief et écarter la piste d'un strabisme constant.

D. L'examen sous écran

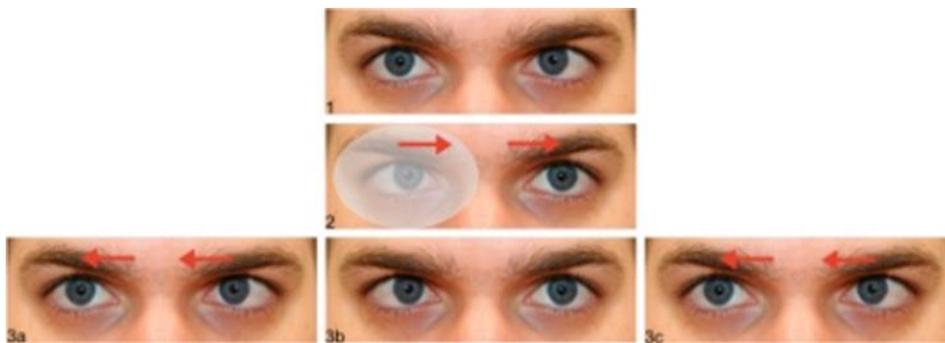
Le but de ce test est de déceler un éventuel **strabisme**. Il se pratique de près à 40cm et de loin à 5m (sachant qu'il est plus difficile d'attirer l'attention du nourrisson en vision de loin, il peut se pratiquer à mi-distance, à 2m50). Si l'enfant porte des lunettes il les gardera pour cet examen. Il faut bien faire attention à la fixation de l'enfant.

Ce test permet de faire le diagnostic entre une orthoporie, un strabisme constant ou intermittent et une hétérophorie.

Le test se pratique en deux temps : l'occlusion unilatérale puis alternée. L'orthoptiste utilise une lumière et un objet réel. On occlut l'œil avec un écran opaque ou translucide, ou

encore avec la main (le nourrisson peut être perturbé par l'écran). Plusieurs cas peuvent se présenter :

- un **strabisme**, c'est-à-dire une déviation patente des axes visuels. L'examen de l'enfant strabique est spécifique et certains éléments doivent être recherchés³³. Il faut faire une approximation de l'amplitude du strabisme et noter si une alternance est possible. A l'occlusion unilatérale, si l'œil non occlue effectue un mouvement de prise de fixation, il s'agit bien d'un strabisme. Lorsque l'orthoptiste retire le cache, deux possibilités se présentent : soit l'œil initialement dévié garde la fixation, il s'agit d'un strabisme alternant, soit l'œil dévié ne garde pas la fixation, le strabisme est non-alternant. Si le strabisme est non-alternant un fort risque d'amblyopie existe.



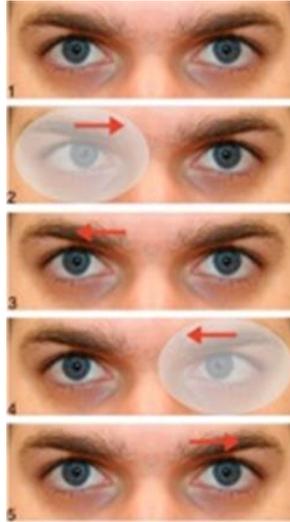
Mise en évidence d'un strabisme³¹

1. Esotropie de l'œil gauche 2. Ecran devant l'œil droit, l'œil gauche prend la fixation 3. Désocclusion, trois possibilités : 3a. Œil droit reprend la fixation, strabisme non alternant, 3b. Aucun mouvement, le strabisme est alternant. 3c. Œil droit reprend la fixation après quelques instants, strabisme avec œil droit préférentiel.

Si l'œil fixateur est caché et que l'œil dévié fait un mouvement de prise de fixation de l'intérieur vers l'extérieur, il s'agit d'une ésoptropie. Si l'œil dévié fait un mouvement de prise de fixation de l'extérieur vers l'intérieur, il s'agit d'une exotropie. Si l'œil dévié fait un mouvement de prise de fixation du haut vers le bas, c'est une hypertropie. Si l'œil dévié fait un mouvement de prise de fixation du bas vers le haut, c'est une hypotropie.

- S'il n'y a pas de déviation apparente, l'orthoptiste poursuit son examen avec l'occlusion alternée à la recherche d'une **hétérophorie** (déviation des axes visuels

maintenue latente par le phénomène de fusion) ou une **orthophorie** (aucune déviation). Il y a hétérophorie si d'emblée les yeux sont droits lorsqu'ils sont ouverts, mais qu'en rompant la fusion, l'œil caché dévie derrière l'écran tandis que l'autre œil ne bouge pas. Le même effet se produit lorsque l'autre œil est caché. A la désocclusion, l'œil vient reprendre la fixation en effectuant un mouvement de restitution. Il faut déterminer la qualité de restitution : est-elle rapide ou lente et difficile ?



Mise en évidence d'une hétérophorie (ésophorie)³¹

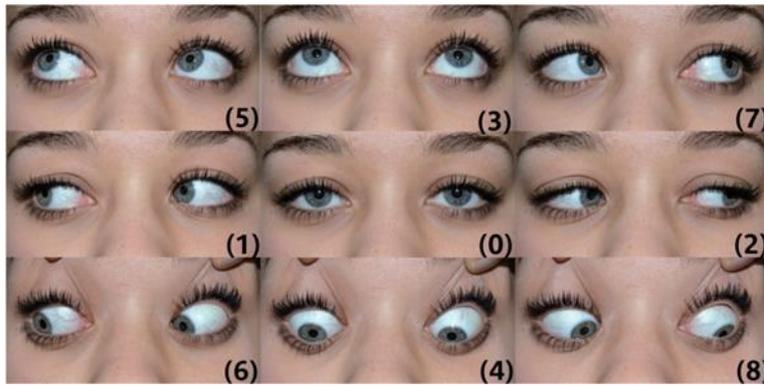
(1. Yeux droits. 2. Ecran devant l'œil droit, œil droit dévie vers le nez, œil gauche ne bouge pas. 3. Ecran retiré, œil droit reprend la fixation en faisant un mouvement du nez vers la tempe, œil gauche ne bouge pas. 4. Ecran devant œil gauche, œil gauche dévie vers le nez, œil droit ne bouge pas. 5. Ecran retiré, œil gauche reprend la fixation en faisant un mouvement du nez vers la tempe, œil droit ne bouge pas).

Si l'œil sous l'écran fait un mouvement de l'intérieur vers l'extérieur à la désocclusion il s'agit d'une ésophorie. A l'inverse un mouvement de l'extérieur vers l'intérieur est une exophorie, un mouvement du haut vers le bas est une hyperphorie et un mouvement du bas vers le haut est une hypophorie.

- **Orthophorie** : aucun mouvement n'est observé, même après dissociation.

E. La motilité

La motilité se teste en faisant fixer un objet ou une lumière dans les neuf positions du regard. Elle permet de connaître **l'état des muscles oculomoteurs**. Chez l'enfant, l'orthoptiste observe les versions, c'est à dire la motilité en binoculaire, les deux yeux ouverts. Il peut aussi tester les ductions : l'étude de la motilité en monoculaire. Il cherche un déficit oculomoteur, un syndrome de restriction de type Brown ou Stiling Turk Duane, un syndrome alphabétique, une incomitance du strabisme selon les directions du regard...



Etude des versions³¹ (0. Position primaire, 1. Regard à droite, 2. Regard à gauche, 3. Regard en haut, 4. Regard en bas 5. Regard en haut à droite, 6. Regard en bas à droite, 7. Regard en haut à gauche, 8. Regard en bas à gauche).

F. Le Punctum Proximum de Convergence

Le Punctum Proximum de Convergence (PPC) correspond au point le plus proche de l'œil vu simple par les deux yeux. Ce test ne se fait pas en cas de strabisme. L'orthoptiste présente un objet à 40 cm des yeux (le cube de Lang par exemple) qu'il rapproche progressivement jusqu'au nez. Il faut noter jusqu'à quelle distance l'enfant est capable de suivre l'objet et quel est l'œil qui a lâché la fixation. Si le Punctum Proximum de Convergence est bon, c'est-à-dire que l'enfant a fixé l'objet jusqu'à son nez, il témoigne d'une vision binoculaire de bonne qualité.

G. La mesure du strabisme dans l'espace

La mesure du strabisme est très délicate chez le jeune enfant. En effet, il faut qu'il fixe et reste concentré sur une cible visuelle afin que l'orthoptiste puisse faire la mesure. Une fois que l'enfant est capable de garder une fixation correcte, il est possible de déterminer l'angle de déviation en position primaire. A l'aide d'une **barre de prisme** placée sur l'œil dévié, l'orthoptiste mesure l'angle en observant les mouvements de prise de fixation lors de l'examen sous écran. Il peut aussi utiliser la méthode des reflets expliquée précédemment.

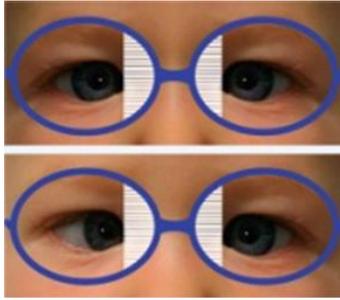
H. Le test de la main

Ce test consiste à observer la **réaction de l'enfant à l'occlusion** d'un œil puis de l'autre. S'il manifeste une gêne plus importante à l'occlusion d'un œil par rapport à l'autre, l'orthoptiste peut supposer la présence d'une amblyopie. Il teste ensuite la poursuite en monoculaire c'est-à-dire qu'il demande à l'enfant de suivre un objet en lui cachant un œil puis l'autre. Ceci permet de déceler une amblyopie profonde unilatérale.

I. Les lunettes de dépistage

Ce sont des lunettes équipées de **secteurs nasaux translucides collés** sur chaque verre. Après avoir mis les lunettes, l'orthoptiste présente à l'enfant un objet ou une lumière puis balaye l'espace horizontalement. L'enfant doit suivre le stimulus en bougeant **d'abord les yeux puis la tête**. Par exemple, dans le regard à gauche l'enfant ne voit qu'avec son œil gauche puisque l'œil droit est caché sous le secteur. Si l'enfant tourne directement la tête pour regarder à gauche cela signifie peut être que son œil gauche est amblyope : dans ce cas on dit que **le signe de la toupie** est positif.

Ces lunettes permettent également de dépister un strabisme grâce à l'étude de la position des reflets par rapport aux secteurs. Si les secteurs arrivent au limbe sur les deux yeux, il n'y a pas de strabisme. Au contraire, si un secteur ampute une partie de l'iris, il y a un strabisme.



Lunette de dépistage³¹ (1ère photo : yeux équidistants de chaque secteur, pas de strabisme. 2ème photo : secteur de l'œil droit ampute une partie de l'iris, strabisme convergent de l'œil droit).

J. L'étude du nystagmus

D'après C. Tilikete « *un nystagmus est défini par l'alternance des mouvements oculaires involontaires de va et vient, initié par un mouvement oculaire lent* »³⁴. Il faut faire un examen complet de celui-ci.

Tout d'abord il faut demander des renseignements sur le nystagmus lors de l'interrogatoire. Il faudra se renseigner sur sa date d'apparition, les caractéristiques observées par les parents, s'il est variable... Le nystagmus peut varier selon les conditions d'attention ou de fixation (monoculaire, binoculaire, œil fixant, de près ou de loin, ou selon les regards).

Les caractéristiques du nystagmus sont surtout évaluées lors de l'étude de la motilité. On l'étudie de près et de loin (selon la coopération de l'enfant), en monoculaire et binoculaire, de face, dans les autres directions du regard et en convergence.

Lors de la fixation ou pendant la prise de l'acuité visuelle, on observe si l'enfant adopte une **position compensatrice**. Si, par exemple, l'enfant se tient tête tournée à droite, cela peut signifier que le nystagmus diminue regard à gauche.

Il faut également rechercher une position d'accalmie lors de la motilité : le nystagmus peut diminuer voir disparaître dans un regard latéral ou bien en convergence.

Un nystagmus se décrit en fonction de six caractères distincts :

- son **amplitude** mesurée en millimètres
- sa **fréquence** déterminée grâce à l'électronystagmographe
- sa **vitesse** aussi déterminée grâce à l'électronystagmographe

-sa **direction** : horizontale, verticale ou rotatoire

-son **sens** donné par la phase rapide du nystagmus

-son **degré de congruence** c'est à dire si les deux yeux se déplacent à la même vitesse, à la même fréquence, avec la même amplitude et dans la même direction

Ainsi, le nystagmus peut être qualifié de « pendulaire » (les battements sont réguliers) ou « à ressort » (une phase rapide et une lente). Par ailleurs, il peut être patent, latent ou manifeste latent.

K. Le réflexe photo-moteur

Le réflexe photo-moteur se met en évidence en projetant une lumière sur l'œil. Cela entraîne une **contraction pupillaire** c'est à dire un rétrécissement du diamètre de la pupille. Ce phénomène persiste tant que la stimulation lumineuse est présente. La décontraction se produit dès que l'illumination cesse.

L'orthoptiste observe un réflexe photo-moteur **direct** : celui-ci correspond à la contraction de la pupille homolatérale lors de l'éclairement de celle-ci. Il observe également un réflexe **consensuel** : l'éclairement de la pupille d'un œil entraîne une contraction pupillaire controlatérale.

La présence de ces réflexes permet d'affirmer que l'enfant est capable de percevoir les informations lumineuses. Au contraire, l'absence de réflexe photo-moteur témoigne d'une atteinte des voies visuelles.

L. La prise de l'acuité visuelle

Pour les enfants âgés de 6 à 18 mois on pratique le **bébé vision**. Ce test est basé sur la technique du regard préférentiel : l'enfant portera son attention sur une surface complexe (c'est-à-dire un réseau de bandes noires et blanches) plutôt que sur une surface grise homogène. L'examen se pratique en binoculaire puis en monoculaire, à différentes distances (à 40cm, 57cm ou 85cm). Il permet une mesure de l'acuité visuelle allant de 0,07/10ème à 7/10^{ème} ³⁵. L'examineur se place derrière un paravent afin de cacher les éléments distrayeurs. L'enfant est sur les genoux de ses parents derrière le paravent. L'orthoptiste présente une des 13 cartes (en ignorant de quel côté se situe le réseau de bandes complexes) et

observe de quel côté le regard de l'enfant est attiré. Au-delà de 18 mois l'enfant n'est souvent plus intéressé par l'examen.

A partir de deux ans l'acuité visuelle est testée avec des dessins : l'orthoptiste présente des dessins à 5m puis à 40 cm et l'enfant doit les nommer. S'il ne parle pas encore, l'orthoptiste lui remet une plaquette avec tous les dessins et l'enfant devra montrer ceux qu'il voit au loin (acuité par appariement). Il existe différentes échelles : **HRW, Rossano-Weiss, Cadet...**

Les secousses nystagmiques peuvent augmenter lors de l'occlusion d'un œil, et faire baisser l'acuité. Dans ce cas, l'orthoptiste cache un œil avec un écran translucide mais pour l'examen du bébé vision, il se contentera de cacher l'œil avec un pansement. Il ne faut pas non plus négliger la prise de l'acuité visuelle les deux yeux ouverts pour constater la présence ou non d'un torticolis.

Le tableau suivant précise l'acuité visuelle d'un enfant en fonction de son âge.

1 mois	0,1 à 0,5/10
6 mois	0,66 à 2,5/10
18 mois	1,5 à 4/10
3 ans	5/10

M. La réfraction objective

Elle est importante car elle permet d'équiper les enfants strabiques avec leur **correction optique totale** et de dépister les fortes **amétropies** ou les **anisométries** (différence de réfraction entre les deux yeux pouvant entraîner une amblyopie).

La réfraction objective se fait en fin d'examen car elle nécessite une dilatation **sous cycloplégique** au préalable. Le cycloplégique dilate la pupille et entraîne une paralysie de l'accommodation qui, non-bloquée, peut perturber les résultats. En effet, l'enfant possède une grande capacité accommodative pouvant masquer une forte hypermétropie. Cette dilatation peut se faire avec de l'Atropine ou du Skiacol selon les cas.

Une fois la dilatation effectuée, on pratique une mesure grâce au **réfractomètre portatif** (détaillé dans l'article de A. Pechereau³⁶) qui permet une mesure de la réfraction fiable pour les jeunes enfants.

On peut aussi faire une mesure de la réfraction objective en pratiquant une **skiascopie**. C'est une méthode de moins en moins pratiquée, le réfractomètre automatique étant un examen donnant des données fiables et plus rapides. Cette méthode se base sur l'observation d'un faisceau lumineux émanant d'un skiascope. L'examineur balaye horizontalement le faisceau sur le visage de l'enfant dans une pièce assombrie. On étudie la lumière projetée sur la pupille de l'enfant : son **sens**, sa **vitesse**, sa **largeur** et sa **luminosité**. Trois cas se présentent :

-Si le sens de la lumière est **direct** (le sens du faisceau donné par le skiascope est le même que celui reflété sur la pupille) : l'enfant est hypermétrope, emmétrope ou bien myope de moins de une dioptrie.

-Si le sens de la lumière est **inverse** : l'enfant est myope de plus d'une dioptrie.

-Si la lumière éclaire toute la pupille, c'est l'**ombre en masse** : l'enfant est myope d'une dioptrie.

Une fois le sens de la lumière trouvé, l'examineur place des verres devant l'œil dans le but d'observer l'ombre en masse. Le verre donnant cette ombre en masse correspond au verre qui rend le sujet emmétrope. Néanmoins, ce système est myopisant et nécessite une correction : il faut enlever une dioptrie aux valeurs des verres trouvées. La skiascopie corrigée donnera alors la valeur réelle de l'amétropie de l'enfant.

Pour finir il faut rechercher un **astigmatisme** éventuel en explorant le méridien perpendiculaire : l'examineur déplace le faisceau verticalement. Si les valeurs des verres pour lesquelles l'ombre en masse est observée sont les mêmes, il n'y a pas d'astigmatisme. Inversement, s'il y a une différence de valeurs suivant le méridien étudié, l'œil est astigmatique.

N. La prise de la pression intra-oculaire

La pression oculaire chez le bébé se mesure avec un **tonomètre portable** tel que le tonomètre de Perkins basé sur la méthode du rebond. Cet appareil utilise une sonde qui entre légèrement en contact avec la cornée. L'examen est indolore et ne nécessite aucun collyre anesthésiant.

O. L'examen du segment antérieur

Le segment antérieur est la partie de l'œil située en avant du cristallin. Il comprend donc : la cornée, l'iris, la pupille et le cristallin.

Cet examen est pratiqué par le médecin ophtalmologiste à l'aide d'un appareil nommé **lampe à fente**. Il s'agit d'un microscope équipé d'une fente lumineuse directionnelle qui permet d'éclairer et d'étudier individuellement chaque partie de l'œil située en avant du cristallin. Il est important de pratiquer cet examen pour dépister diverses pathologies qui pourraient expliquer une amblyopie. Pour les bébés il existe des lampes à fente portatives.

P. L'examen du fond d'œil

C'est un examen objectif simple et indolore pratiqué par le médecin ophtalmologiste. Il place un verre grossissant devant l'œil du patient et observe l'aspect de sa rétine. Cet examen est obligatoire lors du premier bilan ophtalmologique, surtout si l'orthoptiste détecte une amblyopie afin d'éliminer toutes causes organiques. L'ophtalmologiste s'aide alors d'un casque pour pouvoir éclairer le fond d'œil de l'enfant lorsque celui-ci est encore trop jeune pour s'installer sur une mentonnière. Il va pouvoir observer l'état de la rétine, regarder le réseau vasculaire, la papille optique, la macula et la rétine périphérique.

III. Les pathologies oculaires et leurs traitements

Les enfants trisomiques constituent une population à risque sur le plan ophtalmologique. Nous allons faire l'inventaire de toutes les pathologies oculaires pouvant se rencontrer lors de l'examen orthoptique et ophtalmologique de ces enfants.

A. Les atteintes palpébrales

Comme nous l'avons décrit précédemment, les enfants trisomiques ont un faciès particulier, caractérisé par la présence d'un repli cutané vertical au niveau du canthus interne de l'œil, appelé **épicanthus**³⁷. Ce repli épicanthique peut donner une fausse impression d'hypertélorisme mais aussi de strabisme convergent puisqu'il masque une partie de la conjonctive. L'épicanthus a tendance à régresser avec l'âge chez les enfants non atteints.

Les personnes atteintes de trisomie ont des **fentes palpébrales** qualifiées de **mongoloïdes** : elles sont courtes, obliques, dirigées vers le haut et en dehors³⁷. Le canthus externe est plus haut que le canthus interne (inclinaison de 10° chez les trisomiques contre 1° dans la population non atteinte^{38,48}) d'où leur qualification familière d'yeux bridés.

Les porteurs de trisomie 21 présentent plus d'atteintes palpébrales que le reste de la population, notamment :

- **La blépharite**^{39a,40,41} (10%⁴²) : c'est une inflammation des paupières. Cela aurait un rapport avec la sécheresse de leur peau. La blépharite n'est pas grave mais très inconfortable dans la vie quotidienne. Les patients ressentent une forte démangeaison, des brûlures oculaires et une sensation de corps étranger. Des croûtes peuvent se former au niveau de l'insertion des cils. Le dysfonctionnement des glandes de Meibomius sécrétant les lipides contenus dans le film lacrymal serait l'une des causes principales entraînant cette pathologie. Des compresses chaudes associées à un massage des paupières peuvent traiter la blépharite. L'ophtalmologiste peut également prescrire une pommade antiseptique et antibiotique, néanmoins une hygiène correcte est primordiale.
- **La blépharo-conjonctivite** (16%⁴³) : il s'agit d'une double inflammation de la conjonctive et des paupières. Les allergies sont les causes les plus fréquentes. La blépharo-conjonctivite réagit très bien au traitement médicamenteux.

- **L'ectropion congénital** ³⁷: cela correspond à une éversion du bord libre de la paupière vers l'extérieur, liée à l'hypotonie musculaire. Une sécheresse oculaire est créée car la paupière n'est plus en contact avec le globe oculaire. Un geste chirurgical corrige ce retournement inesthétique en retendant la paupière.



Un ectropion congénital chez un enfant trisomique (éversion de la paupière inférieur) ³⁷

- **Le chalazion** (2,38%⁴¹) : il s'agit d'une inflammation des paupières avec un enkystement d'une glande de Meibomius. Cela forme une petite boule sous la paupière souvent inesthétique. Un massage avec des compresses chaudes et des pommades antibiotiques sont prescrits en première intention. Si le chalazion ne régresse pas, l'ophtalmologiste peut réaliser une incision chirurgicale.

B. Les tâches iriennes de Brushfield

Les tâches de Brushfield font partie des signes cliniques des trisomies. En effet, un ophtalmologiste peut faire le dépistage de la trisomie chez un nouveau-né juste en observant ces tâches iriennes. Elles sont visibles dès la naissance et plus facilement lorsque les yeux sont bleus. Ce sont de petites **tâches rondes de couleur blanche** et de forme irrégulière, de la taille d'une tête d'épingle et disposées en couronne autour de l'iris³⁷.



Tâches iriennes de Brushfield en périphérie irienne⁴⁴

Une condensation du collagène dans le stroma irien antérieur est à l'origine de ces tâches qui sont sans conséquences fonctionnelles³⁸.

C. Les amétropies

La majorité des études^{37,41,45,46,47} se rejoint pour dire qu'il existe un défaut réfractif plus fréquent chez les personnes trisomiques que dans une population dite normale.

Les amétropies sont des **troubles de la réfraction** : l'image d'un objet ne se forme plus sur la rétine mais en avant ou en arrière de celle-ci. L'image n'est plus nette mais floue. Ce défaut optique se corrige à l'aide d'une lunette. On détermine la correction optique au cours d'un examen réfractif. Chez les jeunes enfants, on utilise une méthode objective (skiascopie ou réfractomètre portatif) avec l'utilisation d'un cycloplégique (Atropine ou Skiacol) pour palier à leur pouvoir accommodatif important.

1. Les amétropies sphériques

L'**hypermétropie** résulte du fait que l'image d'un objet se forme en arrière de la rétine. La vision est floue surtout en vision de près mais est corrigée chez l'enfant par le pouvoir d'accommodation. L'état d'accommodation constante entraîne des signes fonctionnels très évocateurs : asthénopie accommodative (fatigue oculaire), céphalées frontales plutôt en fin de journée, hyperhémie conjonctivale (yeux rouges), mots qui se confondent à la lecture ... Elle peut ainsi passer inaperçue chez les enfants, voir même chez l'adulte. C'est l'amétropie la plus fréquente, autant dans la population dite normale que dans la population trisomique.

La **myopie** est due à une position de l'image en avant de la rétine. La vision est floue de loin mais est préservée en vision de près. La myopie est provoquée par une longueur axiale de l'œil trop importante : on comprend donc pourquoi elle reste rare chez l'enfant puisque son œil est encore petit et en plein développement. Ce n'est que vers 10 ans que la myopie dite scolaire apparaît. L'enfant aura tendance à plisser les yeux pour augmenter sa vision. Une croissance excessive de l'œil entraîne une myopie forte et diverses complications oculaires liées à la longueur de l'œil devenant pathologiques (pouvant aller au-delà de 30 mm contre 24mm pour un œil normal).

Dans l'idée populaire, la myopie est plus présente chez les personnes atteintes de trisomie. En fait plusieurs études ont démontrées que ceci n'était qu'une idée reçue puisque l'**hypermétropie** est vraisemblablement plus fréquente^{40,43,45,47,48,49}.

Cependant, il existe un lien étrange entre le cœur et les yeux. En 1996, Pires da Cunha et Belmiro de Castro Moriera⁵⁰ ont démontré qu'un enfant atteint de trisomie 21 et d'une cardiopathie congénitale aurait plus de chance d'être myope que le reste de la population trisomique. Aujourd'hui encore, les raisons précises de cet étrange rapport restent hypothétiques : cela serait dû aux collagènes VI (protéine de structure) qui participent au développement du cœur et de l'œil¹⁴.

Normalement un enfant naît avec une hypermétropie physiologique de +3 dioptries. Celle-ci disparaît avec l'âge : c'est l'**emmétropisation**. Selon Delmarcelle, « *l'emmétropie est issue d'un rapport harmonieux développé après la naissance entre la longueur axiale et le pouvoir de réfraction de la cornée et du cristallin* »³⁶. Chez les enfants trisomiques, ce phénomène ne se déroulerait que dans 50% des cas^{46,51}.

Selon une étude de Haugen, Hovding et Lundström⁴⁸, il existe chez les bébés trisomiques âgés de 0 et 1 an :

- 53% d'emmétropes ou d'hypermétropes physiologiques (<2 dioptries)
- 40% d'hypermétropes (entre 2 et 5 dioptries)
- 7% de myopies (jusqu'à 1,5 dioptries)

Chez les enfants sains, âgés de 0 à 1 an, on retrouve d'après une étude⁵² seulement 10% hypermétropes (>2 dioptries).

2. L'astigmatisme

L'astigmatisme est une amétropie résultant d'une **cornée imparfaite** présentant des rayons de courbures différents. Chaque rayon appelé méridien a un indice de réfraction différent. L'image d'un objet n'est pas ponctuelle mais formée de deux images linéaires appelées focales. La vision d'un œil astigmatique est brouillée à toute distance. Ce trouble réfractif peut être congénital ou acquis suite à une déformation de la cornée (traumatisme, kératocône...).

Selon Mohindra et al. et Gwiazda et al., il y aurait un pourcentage de 45 à 53% d'astigmatismes supérieurs à 1 dioptrie chez les enfants trisomiques âgés de 0 à 1 an⁴⁹. Dans la majorité des cas, il semblerait que l'astigmatisme soit bilatéral. Deux études ont fait remarquer que l'axe de l'astigmatisme de l'œil droit était souvent de 135 degrés (en cylindre négatif) et celui de l'œil gauche de 45 degrés^{46,48}. Il faut noter qu'il existe d'après Abrahamsson seulement 13,5% d'astigmatismes de plus de 1 dioptrie chez les jeunes enfants sains⁵³, dont la plupart présentent des astigmatismes inverses (le méridien horizontal est le plus réfringent).

3. L'anisométrie

L'anisométrie est une **différence de réfraction entre les deux yeux**. On considère qu'il y a anisométrie quand il existe une différence supérieure à 1 dioptrie pour une amétropie sphérique et supérieure à 0,75 dioptries pour une amétropie cylindrique. Un écart trop important peut amener un œil à moins bien se développer entraînant alors une amblyopie dite fonctionnelle. La correction de l'anisométrie par les lunettes peut être difficilement supportée au-delà de 2 dioptries chez l'adulte et au-delà de 4 dioptries chez les enfants. Il existe alors une différence de taille entre les 2 images perçues par le cerveau : c'est l'**aniséiconie**. L'idéal reste la correction par lentille ou par une chirurgie réfractive chez l'adulte.

En définissant l'anisométrie par une différence entre les 2 yeux d'une dioptrie de sphère équivalente, 4,3%⁴⁵ d'anisométries ont été retrouvées chez les enfants trisomiques contre 8% chez les enfants sains⁵².

D. Le nystagmus

Le nystagmus est un trouble de la statique oculaire caractérisé par des **mouvements oculaires synchrones et involontaires**. Les caractéristiques du nystagmus sont variables suivant les conditions de fixation et suivant l'état du patient (exemple : un nystagmus peut augmenter en situation de stress). Il peut être présent les 2 yeux ouverts ou apparaître à l'occlusion d'un œil, présent soit en position primaire soit dans une direction du regard précise. Il peut être pendulaire ou à ressort. Une position de blocage peut exister dans un regard ou à une distance précise. S'il existe une zone de moindre nystagmus, on peut réaliser

une chirurgie pour déplacer la position de blocage en position primaire. A l'aide de prisme, on peut avoir une idée du résultat post chirurgical.

Les causes des nystagmus sont très variées. Néanmoins les anomalies chromosomiques sont connues pour entraîner un nystagmus. Les différentes études recensent entre 9 et 22% (9%⁴² – 10%^{40,50} - 16%⁴⁷ – 22%⁴³) de nystagmus chez les enfants trisomiques.

E. Le problème accommodatif

La **sous-accommodation** ou **hypo-accommodation** est notée chez 50 à 80% des enfants trisomiques^{48,51}. On pourrait penser à tort que celle-ci est liée à l'hypermétropie mais une étude a démontré qu'elle était présente même lorsqu'il n'y avait aucun défaut réfractif⁵⁵. Il n'y a donc aucun lien entre l'amétropie et la sous-accommodation.

Le contrôle de l'accommodation par le système nerveux serait défaillant chez les personnes trisomiques^{51,56}. De plus une modification de l'anatomie du cristallin et/ou du muscle ciliaire⁵¹ a également été rapportée.

La mise au point étant difficile en vision de près, cela peut avoir un impact dans la vie quotidienne des jeunes trisomiques notamment dans les apprentissages. Nous savons que les problèmes accommodatifs peuvent être à l'origine de troubles de la vision binoculaire tel que le strabisme.

F. Les strabismes

Le strabisme est une **dévi**ation des axes visuels (état moteur) provoquant une altération de la vision binoculaire. En effet, l'état sensoriel est fortement perturbé : soit l'image de l'œil dévié est neutralisée (phénomène de suppression, anti-diplopie), soit il y a réorganisation sensorielle entre les deux rétines (correspondance rétinienne anormale).

Un strabisme se définit selon plusieurs critères : le **sens**, l'**angle**, la **capacité à alterner**, le caractère **intermittent** ou **constant**, les **incomitances** selon l'œil fixateur, selon l'objet fixé (lumière ou objet réel), selon la distance et selon la direction du regard. Un strabisme qui n'alterne pas a de forts risques d'entraîner une amblyopie de l'œil dévié.

On distingue plusieurs types de strabisme suivant le sens de la déviation :

-Lorsque la déviation se fait vers l'intérieur, c'est un strabisme convergent ou **ésotropie**.

-Lorsque la déviation se fait vers l'extérieur, c'est un strabisme divergent ou **exotropie**.

-Lorsque la déviation se fait vers le haut, c'est une **hypertropie**. Inversement, lorsque la déviation se fait vers le bas, on parle d'**hypotropie**.

Plusieurs facteurs entraînant un strabisme sont connus : les anomalies musculaires, les causes paralytiques, les anomalies orbitaires, les amétropies (surtout l'hypermétropie), la dyssynergie accommodation-convergence, la faiblesse de fusion, les anomalies de développement des réflexes optomoteurs, les facteurs psychosomatiques, les atteintes neurologiques... Il existe plusieurs types de strabisme suivant leur date d'apparition (strabisme précoce, divergent intermittent, accommodatif...) que l'on ne détaillera pas ici.

Toute prise en charge d'un strabisme commence par une **correction optique totale** prescrite après une réfraction objective sous Atropine ou Skiacol. Dans certains cas (strabisme accommodatif), la correction optique totale permet de diminuer voir de faire disparaître le strabisme. Il faut traiter toute amblyopie (voir III.G). L'âge idéal pour proposer une chirurgie est de 5 ans : après 3 ans pour limiter les risques liés à l'anesthésie et avant 6 ans pour éviter les conséquences morales (moqueries des camarades...). L'opération consiste à déplacer les muscles oculomoteurs afin de retrouver le parallélisme entre les deux yeux.

En France, on recense 4% de la population ayant un strabisme^{39b}, soit 2 millions et demi de personnes, alors que le journal français de l'ophtalmologie rapporte qu'il existe un strabisme chez un tiers voir chez la moitié des trisomiques³⁷. Parmi les différentes études, on retrouve environ les mêmes proportions : 20%⁴⁰ - 25%⁴³ - 42%⁵⁶ - 47%⁴⁷. Comme dans la population normale, les strabismes convergents sont les plus fréquents. Ils sont pour la plupart associés à une hypermétropie⁵¹ entraînant un strabisme accommodatif. Les déviations divergentes et verticales sont possibles mais plus rares.

G. L'amblyopie

L'amblyopie correspond à une **diminution de la vision d'un œil non améliorable par correction optique**. Si le cerveau reçoit une image floue ou décalée d'un œil, il va neutraliser les informations visuelles de cet œil. La vision ne va pas pouvoir se développer normalement

expliquant l'amblyopie. Il n'y a souvent aucun signe fonctionnel et l'enfant ne se plaint de rien.

Les amblyopies peuvent être fonctionnelles ou organiques :

- **L'amblyopie fonctionnelle** correspond à une diminution de la vision sans lésion organique ou alors non proportionnelle à la baisse d'acuité visuelle. Celle-ci est due à un défaut d'usage de l'œil qui n'a pas pu développer ses capacités visuelles. On parle d'amblyopie lorsque la différence de vision entre les deux yeux est supérieure ou égale à 3/10ème. Les étiologies de l'amblyopie fonctionnelle sont diverses : le strabisme (cause d'amblyopie la plus fréquente, il y a d'autant plus de risques si le strabisme est non alternant), les troubles réfractifs (amétropies bilatérales et importantes), les anisométries (amétropies unilatérales), les nystagmus, les lésions organiques traitées ou bien sans causes nettes apparentes.
- **L'amblyopie organique** est une baisse d'acuité visuelle due à une atteinte du système visuel. Les principales étiologies sont : la cataracte congénitale, le glaucome congénital, certains nystagmus, le ptosis et autres anomalies cornéennes, iriennes ou rétiniennes.

Il existe divers traitements de l'amblyopie mais le plus fréquent est l'**occlusion**. Il consiste à mettre un pansement sur l'œil non amblyope pour stimuler l'autre œil et augmenter sa vision. Si l'occlusion est bien faite, cela reste la méthode la plus efficace. Il est également possible de mettre en place une **pénalisation** qui sert à défavoriser la vision du bon œil à l'aide d'une correction volontairement inadaptée, associée ou non à une goutte d'Atropine. Cette méthode est utilisée principalement en traitement d'entretien ou lorsque l'occlusion n'est pas supportée. En dernier recours et dans le cas d'amblyopie profonde de découverte tardive, le médecin peut prescrire un **prisme** qui va recentrer la fixation associée à une occlusion de l'œil sain. Si une cause organique existe, il faut traiter cette cause et vérifier qu'aucune amblyopie fonctionnelle ne s'est surajoutée à l'amblyopie organique.

Il faut savoir qu'une amblyopie doit être dépistée le plus tôt possible pour permettre une meilleure récupération de l'acuité visuelle. En effet après six ans, le traitement de l'amblyopie devient nettement moins efficace puisque le développement de la vision est arrivé à terme et la plasticité cérébrale diminuée.

En France, on compte environ 3,5% de personnes amblyopes⁵⁷. Dans le cas de la trisomie 21, une étude⁵⁸ note qu'il y aurait parmi une population de 5 à 19 ans, 22% d'amblyopies. La cause principale qui a été relevée est le strabisme. Une autre étude⁵⁹ confirme ces résultats : parmi une population de 5 à 18 ans, 22% aurait une amblyopie, dont 33,3% serait dû à la présence d'un strabisme, 33,3% à une anisométrie et 13,3% à la présence d'un strabisme ajouté à une anisométrie.

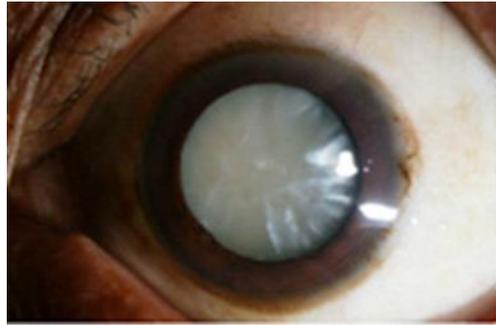
H. L'obstruction du canal lacrymal

L'**obstruction du canal lacrymal** est fréquente chez les enfants trisomiques (16⁴⁷ à 17%⁴³ contre 4% pour les autres nourrissons). Ces chiffres s'expliquent par une anatomie particulière des voies nasales : les narines sont étroites et les cornets nasaux hypotrophiques¹⁴. Un larmoiement clair et important⁴⁰ est alors provoqué et les risques d'infections oculaires augmentées. En première intention, il est conseillé aux parents de faire des massages à l'aide de compresses chaudes pouvant aider le canal à se déboucher spontanément. Autrement, une intervention chirurgicale peut être proposée.

I. La cataracte congénitale

La cataracte congénitale est une **opacification du cristallin** empêchant le bon développement des capacités visuelles. C'est l'une des causes les plus fréquentes d'amblyopie organique. Présente dès le premier jour de la vie ou se développant peu après, elle touche **5-15** nouveau-nés sur 100 000 naissances^{39a}. Dans 50% des cas, la cause reste idiopathique. Certains facteurs sont néanmoins connus : les infections maternelles pendant la grossesse, l'hérédité (1 cataracte sur 3), les maladies chromosomiques... L'incidence de la cataracte congénitale dans la trisomie est 10 fois plus importante¹⁴ que dans la population normale, soit dans 7,8% des cas⁴⁷. Seulement 1% des personnes trisomiques présente une opacification très dense⁴⁰ et la plupart des cataractes sont bilatérales¹⁴. Il faut savoir que certains types de cataracte sont plus amblyogène que d'autres et que la cataracte unilatérale entraîne rapidement une amblyopie. Leur prise en charge est urgente, idéalement avant 5 semaines de vie. Au-delà, un syndrome du monophthalme peut apparaître et une fois installé, il est irréversible. Les cataractes bilatérales sont moins source d'amblyopie sauf si un œil est plus atteint. L'ophtalmologiste opère les deux yeux atteints à quelques jours d'intervalle pour limiter les risques d'infection.

La **leucocorie** (pupille blanche) est un signe évocateur de la cataracte. Un ophtalmologiste peut, à l'aide d'une source de lumière focalisée (un ophtalmoscope ou une lampe à fente) faire l'examen du segment antérieur. Plus le dépistage est précoce et la prise en charge rapide, meilleur est le pronostic visuel. L'unique traitement est la chirurgie : il faut extraire le cristallin et le remplacer par un implant. On complète l'opération par une correction optique et un traitement de l'amblyopie si elle existe.



Cataracte congénitale (opacification du cristallin)⁶⁰

Nous pouvons souligner que les cataractes liées à l'âge se manifestent beaucoup plus tôt chez les personnes trisomiques, généralement entre 20 et 30 ans⁵¹. Cela s'explique par le fait que les personnes atteintes vieillissent plus rapidement.

J. Le glaucome congénital

Le glaucome congénital est lié à une **malformation de l'angle irido-cornéen** empêchant la résorption de l'humeur aqueuse à travers le trabéculum. Cela entraîne une augmentation de la pression intra-oculaire et une souffrance du nerf optique. D'autres atteintes oculaires sont généralement associées : une buphtalmie (augmentation de la longueur de l'oeil), une mégalocornée (diamètre cornéen supérieur à 10 mm), des vergetures sur la membrane de Descemet (une des couches de la cornée) et une excavation papillaire. Il faut s'inquiéter d'un glaucome devant un larmoiement clair, une photophobie et des spasmes des paupières. Une intervention chirurgicale est nécessaire et urgente : s'il n'y a aucune prise en charge, le glaucome peut conduire à la cécité. Plusieurs techniques chirurgicales peuvent être utilisées mais elles ont toutes le point commun de vouloir faciliter l'écoulement de l'humeur aqueuse. Pour contrôler la tension de l'œil, une instillation quotidienne de collyre hypotonisant peut être prescrite. Une surveillance ophtalmologique régulière doit être faite tout au long de la vie.

Le glaucome congénital est très rare chez les enfants trisomiques⁴⁰. En 1992, Catalano retrouvait cette pathologie chez moins d'1% des enfants trisomiques⁴². Dix ans plus tard, une étude asiatique confirmait ce pourcentage en recensant 0,8% de cas de glaucome⁴³. Le glaucome reste donc rare mais est toujours plus fréquent que dans la population saine (5/100000 naissances).

K. Le kératocône

Le kératocône est une **déformation progressive de la cornée** par perte de sphéricité, provoquant un astigmatisme responsable d'une baisse d'acuité visuelle plus ou moins importante. Il existe deux hypothèses pouvant expliquer pourquoi cette pathologie est 4 fois plus fréquente que dans une population saine : la cornée des personnes trisomiques est plus mince que la normale⁶¹ et est endommagée par des irritations fréquentes des paupières. Elle est donc plus fragile. Il est important de préciser que peu d'enfants en bas âge présentent un kératocône puisque cette maladie se développe plutôt à partir de l'adolescence⁵¹. On compte près de 13%⁴² de jeunes adultes trisomiques ayant un kératocône, avec une fréquence élevée pour les kératocônes aigus.

Le premier traitement consiste à poser une lentille rigide pour rendre la surface cornéenne régulière et améliorer l'acuité visuelle. Lorsque le patient présente une intolérance aux lentilles et que le centre de la cornée est toujours transparent, le médecin peut se tourner vers une nouvelle technique qui consiste à ralentir ou stopper l'évolution du kératocône. Cette méthode appelée Cross Linking peut également être utilisée sur les enfants et se réalise sous anesthésie locale. Elle a pour but de polymériser le collagène cornéen du stroma antérieur⁶². Arrivé à un stade très avancé de la maladie, la chirurgie de greffe de cornée (kératoplastie) peut être également envisagée.

L. Le rétinoblastome

Le rétinoblastome est une **tumeur maligne intra-oculaire** touchant les très jeunes enfants entre 3 et 10 mois¹⁴ (1/15 000 à 1/20 000 naissances). La présence d'un strabisme associé à une leucocorie doit évoquer un rétinoblastome. Le diagnostic est posé lors de l'examen du fond d'œil. Une échographie, un scanner ou une imagerie par résonance magnétique peuvent être demandés pour approfondir l'examen ophtalmologique. Le traitement dépend de nombreux facteurs : le caractère unilatéral ou bilatéral, la localisation, la taille de la tumeur,

l'âge de l'enfant... L'énucléation (ablation de l'œil) peut être envisagée en cas de tumeur unilatérale volumineuse de découverte tardive.



Rétinoblastome sur l'œil droit avec leucocorie⁶⁵

Nous savons que les enfants trisomiques présentent un terrain génétique favorisant la prolifération de cellules tumorales puisqu'il existe pour eux un risque 50 fois plus important de développer une leucémie que les autres enfants du même âge⁶³. Le lien entre le rétinoblastome et la trisomie a été évoqué plusieurs fois dans de nombreuses études mais reste néanmoins très rare⁶⁴. Le rétinoblastome représente tout de même 15% des tumeurs présentées par les personnes trisomiques¹⁴.

PARTIE

PRATIQUE

I. Matériel et méthode

Dans le cadre de notre étude, nous avons choisi de réaliser une étude de dossier selon les critères suivants :

<u>Critères d'inclusion</u>	<u>Critères d'exclusion</u>
<ul style="list-style-type: none">- Agé de 0 à 36 mois- Porteur d'une anomalie chromosomique de type trisomie 21- Recevant leur premier bilan visuel	<ul style="list-style-type: none">- Agé de plus de 36 mois- Porteur d'une anomalie chromosomique autre que la trisomie 21 (exemple : la trisomie 18)- Ayant déjà eu un bilan ophtalmologique et/ou orthoptique

Nous avons réuni 21 dossiers d'enfants atteints de trisomie 21 issus de l'hôpital Edouard Herriot de Lyon, l'hôpital Lyon Sud, l'hôpital Nord-Ouest à Villefranche-sur-Saône, l'hôpital Nord de Saint-Etienne et au centre Inovu installé à Dijon. Ces enfants âgés de 8 à 35 mois se présentaient pour un premier bilan visuel. Tous les enfants atteints d'une autre anomalie chromosomique ont été exclus de cette étude.

Chaque enfant a été pris en charge d'abord par une orthoptiste puis examiné par un ophtalmologiste. Selon les lieux, l'examen n'a pas été réalisé dans les mêmes conditions.

De manière générale, l'orthoptiste a mené un interrogatoire suivi d'un examen complet :

- Une prise d'acuité visuelle à l'aide d'un bébé vision est réalisée à 85 cm en binoculaire et en monoculaire.
- La vision du relief est testée par le test du LANG I.
- La recherche d'un strabisme est faite grâce à l'observation des reflets cornéens et d'un examen sous écran.
- La motilité oculaire est examinée en demandant à l'enfant de poursuivre une lumière ou un objet dans les différents regards.

- L'étude du nystagmus, lorsqu'il est présent, est réalisé à l'œil nu et décrit d'après l'observation de l'orthoptiste.

Au cours du premier examen, les enfants sont vus sous cycloplégique (Mydriaticum ou Skiacol) pour une réfraction objective. En cas d'amétropie forte ou de strabisme, ils sont revus dans les jours qui suivent après instillation d'Atropine pendant au moins 6 jours.

L'ophtalmologiste observe l'œil de l'enfant à la lampe à fente et son fond d'œil. Toute autre anomalie observée (malformation des voies lacrymales, épicanthus ...) a été retranscrite dans le dossier.

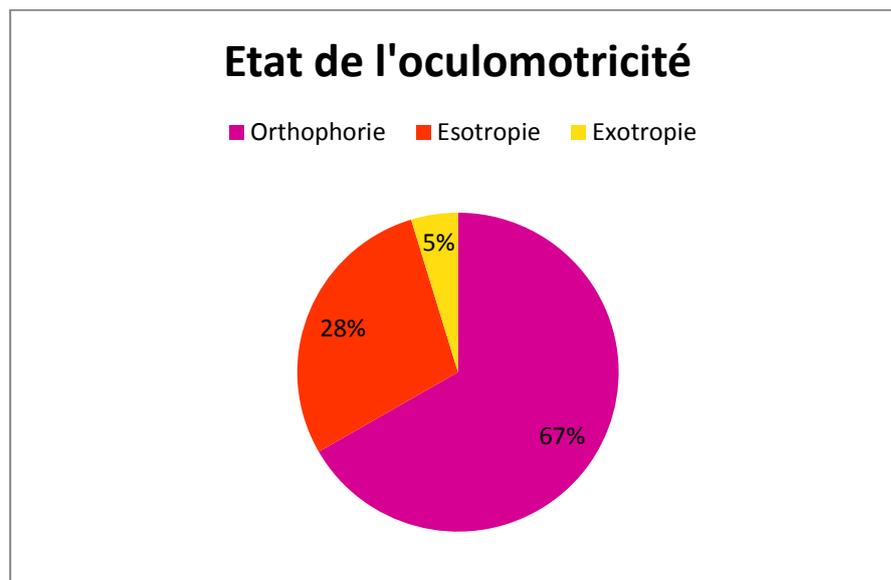
II. Résultats

Parmi 21 dossiers, nous avons recensé 4 filles et 17 garçons. Ils sont âgés de 8 à 35 mois. En moyenne la première consultation ophtalmologique a eu lieu à l'âge de 15,9 mois.

A. L'oculomotricité

Dans notre échantillon, 14 patients étaient orthophoriques et 7 présentaient un strabisme, soit 33,3% de nos patients. Il y avait :

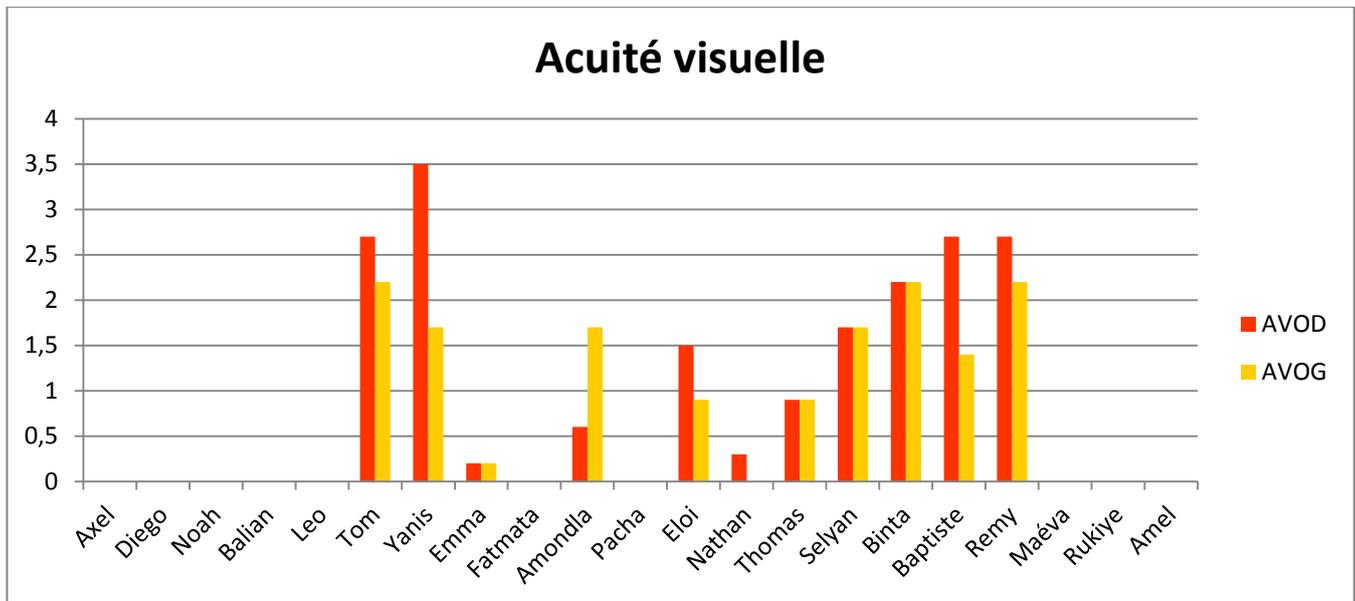
- 6 ésotropies : 28,6%
- 1 exotropie : 4,7%



B. L'acuité visuelle

L'acuité visuelle a été testée avec le test du bébé vision. Celui-ci a été réalisé chez 11 enfants : 4 isoacuités et 7 différences d'acuités ont été mises en évidence.

Le diagramme représente l'acuité visuelle obtenue pour l'œil droit et l'œil gauche.



C. La réfraction

La réfraction de 20 enfants (40 yeux) a été déterminée sous cycloplégique. Elle n'a pas été mesurée chez un seul enfant.

Nous avons décidé d'étudier séparément la puissance sphérique, la puissance et l'axe de l'astigmatisme. L'étude de l'anisométrie sera également examinée dans cette partie.

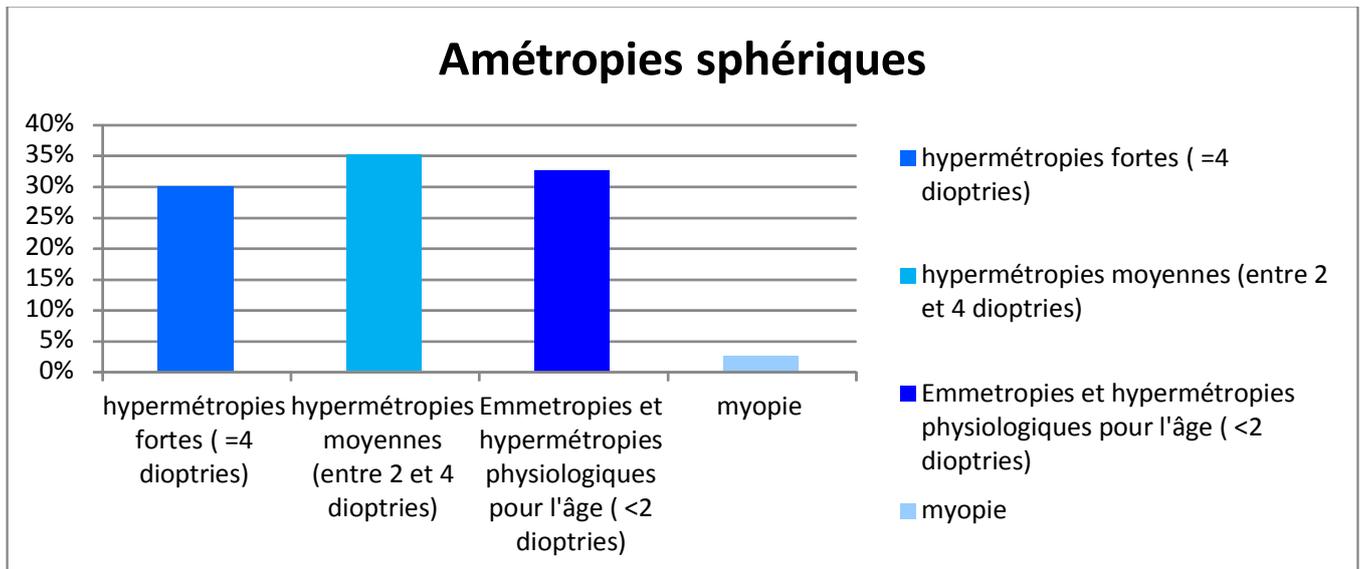
Nous avons regroupé dans un tableau (cf annexe) les résultats des réfractions de chaque enfant.

1. L'amétropie sphérique

Dans notre échantillon, nous avons retrouvé :

- 30% d'hypermétropies fortes (≥ 4 dioptries)
- 35% d'hypermétropies moyennes (entre 2 et 4 dioptries)
- 32,5% d'emmétropies ou hypermétropies physiologiques pour l'âge (< 2 dioptries)
- 2,5% de myopies

Ce graphique montre la répartition de l'amétropie sphérique dans notre échantillon en fonction de sa puissance.

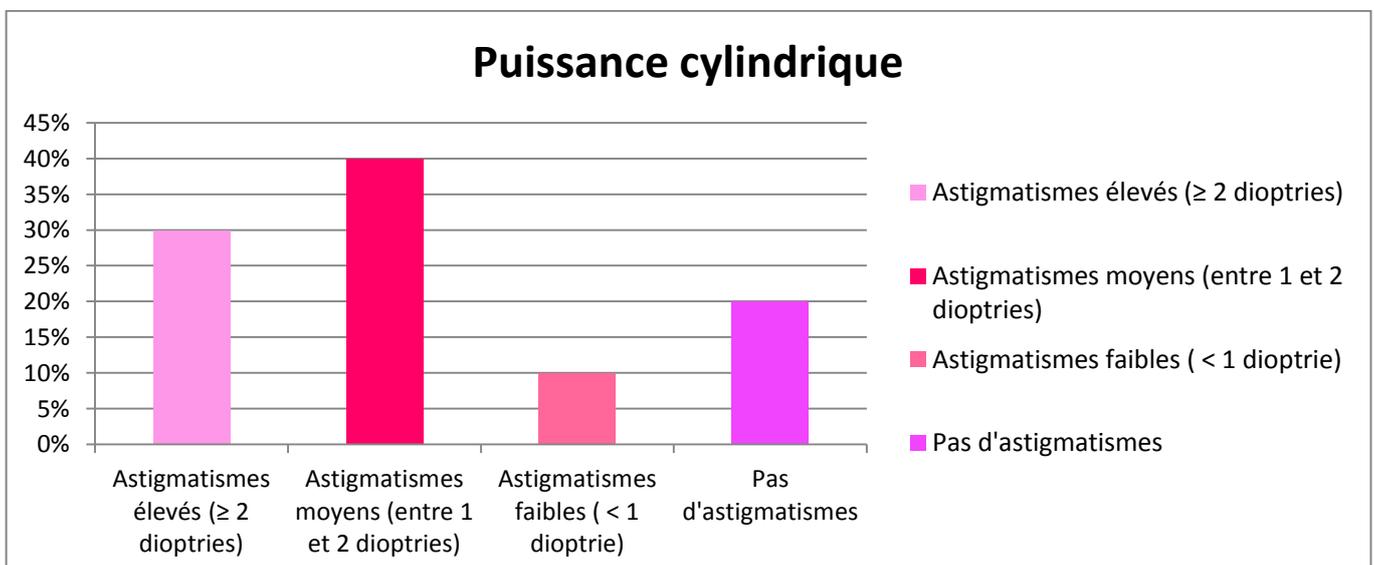


2. La puissance de l'astigmatisme

Parmi les 20 patients, 16 présentaient un astigmatisme, soit 80% de la population trisomique. Parmi eux, 14 astigmatismes étaient bilatéraux et 2 seulement unilatéraux. Nous avons décidé de répartir l'astigmatisme en fonction de sa puissance. Nous recensons :

- 30% d'astigmatismes élevés (≥ 2 dioptries)
- 40% d'astigmatismes moyens (entre 1 et 2 dioptries)
- 10% d'astigmatismes faibles (< 1 dioptrie)
- 20% sans astigmatismes

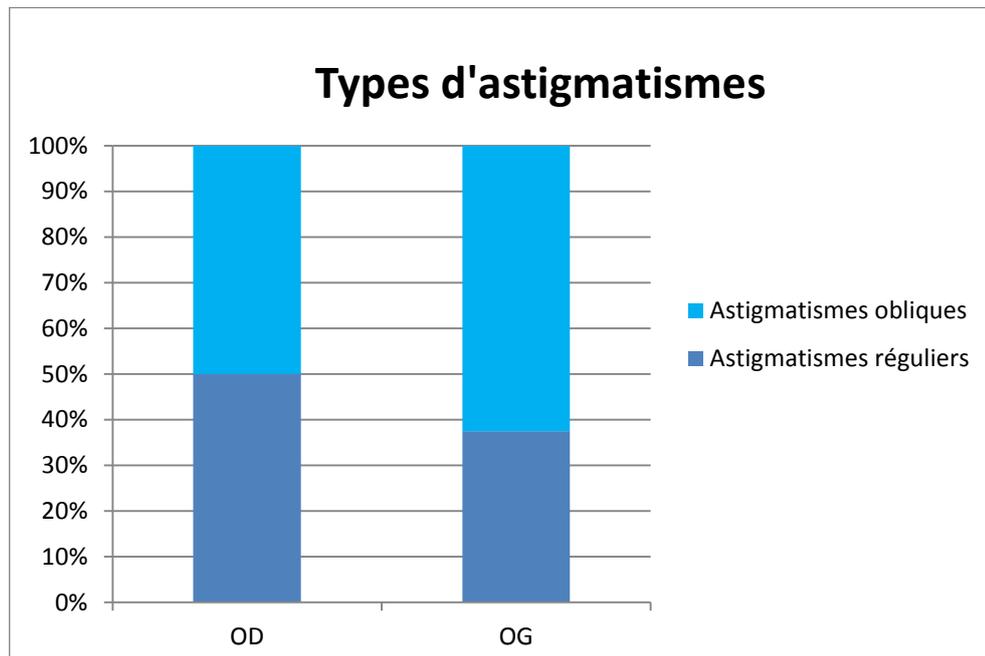
Ce graphique représente le pourcentage d'astigmatisme dans notre échantillon selon sa puissance.



3. L'axe de l'astigmatisme

Nous avons décidé de diviser l'astigmatisme en astigmatisme régulier (axe à 90° et 0° +/- 10°) et en astigmatisme oblique (axe de 10° à 80° et de 100° à 170°). Chaque œil a été étudié séparément. Nous retrouvons :

- Pour l'œil droit : 50% d'astigmatismes réguliers et 50% d'astigmatismes obliques.
- Pour l'œil gauche : 37,50% d'astigmatismes réguliers et 62,50% d'astigmatismes obliques.



Au total, cela représente 34,36% d'astigmatismes réguliers et 65,64% d'astigmatismes obliques.

4. L'anisométrie

Nous avons considéré qu'il y avait une anisométrie lorsqu'il existait une différence de réfraction de 1 dioptrie (en sphère équivalente) entre les deux yeux. Dans notre échantillon, 6 patients soit 30% étaient anisométriques.

D. Le nystagmus

Nous avons recensé 6 enfants présentant un nystagmus (soit 28,6%) dont un nystagmus manifeste latent et 5 nystagmus à ressorts manifestes.

E. Les anomalies palpébrales

Nous avons observé un cas de chalazion associé à une blépharite antérieure chez un même patient et un ectropion.

F. L'obstruction du canal lacrymal

Deux enfants présentaient une obstruction du canal lacrymal, soit 9,5% de notre échantillon.

G. L'examen ophtalmologique

Une dépigmentation au fond d'œil a été notée, sans autres atteintes particulières. Aucune cataracte congénitale, glaucome congénital, kératocône ou rétinoblastome n'ont été observés.

H. La prise en charge

Sur les 21 enfants trisomiques, 17 sont repartis avec une prescription de lunettes, soit 85% de l'échantillon. Pour 3 d'entre eux, une occlusion du bon œil a été mise en place.

Tous les enfants sont re-convoqués quelques mois plus tard pour un nouveau contrôle.

III. Discussion

L'objectif principal sera de comparer nos résultats avec ceux d'études décrivant les troubles oculaires rencontrés chez les enfants non atteints de Trisomie 21. Ainsi nous pourrons déterminer si les enfants trisomiques ont un risque plus élevé de présenter des atteintes oculaires par rapport à une population saine.

Le second objectif sera de mettre en relation nos résultats avec ceux d'études traitant également de la Trisomie 21 afin de déterminer les similitudes et les divergences.

Le petit nombre de patients constituant notre échantillon nous semble être un biais majeur dans nos observations. La plupart des études de la littérature portent en effet sur des échantillons de taille plus grande ce qui donne aux résultats un caractère plus fiable.

Pour analyser nos résultats, nous avons utilisé le test de Fisher pour la comparaison de deux variables qualitatives (les diverses atteintes oculaires) sur deux groupes indépendants.

Le premier groupe est notre échantillon d'enfants atteints de Trisomie 21 et le deuxième est une population d'enfants sains tirée de la littérature.

Pour cela nous avons posé les hypothèses de départ :

- Hypothèse nulle (H0) : l'atteinte oculaire n'est pas due à la Trisomie 21
- Hypothèse alternative (H1) : l'atteinte oculaire est due à la Trisomie 21

Le test nous donnera une valeur-p. Si la valeur-p est inférieure à 5%, on rejette l'hypothèse nulle en faveur de l'hypothèse alternative et le résultat du test est déclaré « statistiquement significatif ». Dans le cas contraire, si la valeur-p est supérieure au seuil, on ne rejette pas l'hypothèse nulle et on ne peut rien conclure quant aux hypothèses formulées.

A. L'oculomotricité

Selon E. Bui Quoc^{39b} 4% des enfants sains présentent un strabisme. Nos résultats montrent une proportion de 33,3% chez les enfants trisomiques. L'augmentation du nombre de strabisme chez les enfants trisomiques est significative ($p=0.04$), nous pouvons donc affirmer que les enfants trisomiques ont un risque plus élevé de développer cette pathologie.

La littérature dénombre plusieurs études dont les taux de strabismes chez des sujets atteints de trisomie 21 varient de 20% à 47%. Parmi elles, celle de Kim JH et al⁴³ recense 25% de strabismes sur un échantillon de 123 sujets atteints. Cette différence de taux avec

celui de notre étude peut s'expliquer par la taille des échantillons. En effet, notre petit nombre de sujets peut être un biais rendant nos résultats moins fiables.

D'après nos résultats, les strabismes sont répartis comme suit : 28,6% d'ésotropies et 4,7% d'exotropies. Kim JH et al⁴³ retrouvent 14,5% d'ésotropies contre 10,5% d'exotropies. Les deux études s'accordent donc à dire que les strabismes convergents sont plus nombreux chez les enfants trisomiques que les strabismes divergents.

B. L'acuité visuelle

Seulement 11 de nos patients ont passé le test du Bébé Vision. La vision des autres enfants n'a pas pu être évaluée en raison d'un manque de matériel ou bien d'une mauvaise coopération.

Les résultats montrent que 7 enfants ont une différence d'acuité entre les 2 yeux. A ce stade nous ne pouvons pas parler d'amblyopie puisque aucun bébé n'est équipé en lunettes or par définition l'amblyopie est une réduction de l'acuité visuelle non améliorable par une correction optique.

D'après Pechereau⁵⁷ il y a 3.5% d'amblyopes dans la population dite normale. Ce chiffre est beaucoup plus important dans la population trisomique selon Tsiaras WG et al⁵⁸, qui en dénombre 22% chez des enfants atteints de 5 à 19 ans.

C. La réfraction

La mesure de la réfraction a été testée sous différents cycloplégiques en fonction du lieu de l'examen et de l'âge de l'enfant (10 examens sous Skiacol, 5 sous Atropine et 5 sous Mydriaticum). Il est connu que le Skiacol et l'Atropine sont les cycloplégiques de référence. Toutefois, la comparaison des mesures relevées sur les mêmes yeux après instillations d'Atropine ou de Mydriaticum (trois instillations à 5 minutes d'intervalle, examen à 25 minutes) montre une corrélation de 0,95⁶⁶. Ce produit représente donc des caractéristiques suffisantes pour être proposé en première intention pour un dépistage.

1. L'amétropie sphérique

D'après Denis D. et al⁶⁷ les nouveaux nés présentent une hypermétropie physiologique comprise entre 1,5 et 2 dioptries. Nous avons recensé 65% d'hypermétropies supérieures à 2 dioptries, 32,5% d'hypermétropies physiologiques pour l'âge ou d'emmétropies et 2,5% de myopies. Haugen O et al⁴⁸ dénombrent quant à eux 10% d'hypermétropies supérieures à 2 dioptries, 53% d'emmétropies ou hypermétropies inférieures à 2 dioptries et 7% de myopies parmi leur échantillon d'enfants trisomiques.

Ces différences de résultats peuvent s'expliquer par l'âge moyen des individus composant les échantillons : 15,9 mois pour le nôtre et 7 ans pour le leur. Il est connu que l'hypermétropie diminue généralement avec l'âge : les hypermétropies physiologiques diminuent pour se situer entre 0.5 dioptries et l'emmétropie vers 14ans⁶⁸. Les résultats semblent donc cohérents : les hypermétropies supérieures à 2 dioptries ont diminué avec l'âge de l'enfant (passant de 65% à 10%). Les hypermétropies inférieures à 2 dioptries ou les emmétropies ont elles augmenté (passant de 32,5% à 53%). Au contraire, la prévalence des myopies a augmenté car, toujours selon Denis D. et al⁶⁸, les myopies acquises apparaissent seulement entre 5 et 12 ans.

Enfin, Ingram RM et al⁵² retrouvent 11% d'hypermétropies supérieures à 2 dioptries parmi un échantillon d'enfants sains âgés de 1 an. L'augmentation de la proportion d'hypermétropie chez les enfants trisomiques est significative ($p=1.61^{E-7}$). Les enfants trisomiques ont donc statistiquement plus de risques d'être hypermétropes.

2. La puissance de l'astigmatisme

Woodhouse et al⁴⁵ ont étudié une population de 23 nouveaux nés trisomiques (de 3 à 12 mois) et ont constaté 26% d'astigmatismes supérieurs ou égaux à une dioptrie. Une autre étude a été réalisée par Haugen et al⁴⁸ sur 40 bébés atteints de 3 à 12 mois également et 53% d'astigmatismes supérieurs ou égaux à une dioptrie ont été comptés. La différence principale entre ces deux études est l'utilisation de cycloplégiques pour l'équipe de Haugen alors que Woodhouse et al n'en ont pas instillé. Cela témoigne de l'importance du blocage de l'accommodation pour obtenir des valeurs de réfractions fiables.

Nos résultats montrent 70% de cylindres supérieurs ou égaux à 1 dioptrie (sous cycloplégiques sauf pour 2 sujets). D'après l'étude d'Ingram RM et Barr A⁵², l'astigmatisme ne varie pas de manière significative entre les âges de 1 an et de 3 ans. La proportion plus

importante retrouvée dans notre étude n'est donc pas en lien directe avec l'âge des sujets testés. Là encore le petit nombre de patients dans notre échantillon est mis en cause.

Cette même étude d'Ingram RM et Barr A recense par ailleurs 29,7% d'astigmatismes supérieurs ou égaux à une dioptrie dans un échantillon de 148 enfants sains âgés de un an.

Le nombre d'astigmatisme est significativement plus élevé ($p=0.025$) chez les enfants porteurs de trisomie 21.

3. L'axe de l'astigmatisme

Nous retrouvons pour l'œil droit une proportion égale d'astigmatismes réguliers et obliques. En revanche, pour l'œil gauche nous dénombrons plus d'astigmatismes obliques (62,5%). Au total, notre échantillon a une tendance pour l'astigmatisme oblique (65,64%).

Ces résultats sont en accord avec ceux de Ljubic A, et Trajkowski V⁴⁹ qui ont une proportion de 45% d'astigmatismes réguliers contre 55% d'astigmatismes obliques.

Selon Pechereau³⁶, il y aurait plus d'astigmatismes obliques que réguliers dans la population saine mais l'auteur ne donne pas de chiffre.

4. L'anisométrie

Nous rappelons que nous avons considéré une anisométrie à partir d'une différence d'une dioptrie de sphère équivalente entre les deux yeux. Nous avons pris cette valeur afin de pouvoir comparer nos résultats avec d'autres études. De ce fait nous dénombrons 30% d'anisométries.

Woodhouse JM et al⁴⁵ ont recensé seulement 4,3% d'anisométries parmi leur échantillon d'enfants atteints. Cette différence est probablement due à la taille de notre échantillon.

Dans leur étude sur un échantillon d'enfants sains, Ingram RM et Barr A⁵² recensent 8% d'anisométries. Cependant, les auteurs ne précisent pas le critère retenu pour définir une anisométrie (différence de 1 dioptrie, 1,5 dioptries ?).

Si l'on applique quand même le test de Fischer nous trouvons une valeur- $p=0.23$. La différence d'anisométrie retrouvée entre notre groupe et l'échantillon témoin n'est pas significative.

D. Les nystagmus

28,6% de notre échantillon présente un nystagmus. Dans la majorité des cas il s'agit d'un nystagmus à ressort manifeste qui est d'origine congénitale. Pires da Cunha R et al⁵⁰ ont compté 18% de nystagmus dans leur échantillon de personnes atteintes de trisomie 21 âgées en moyenne de 35 ans.

Les données de la littérature sur la fréquence des nystagmus dans la population générale sont rares. Seul GK von Noorden cite en référence Hemmes GD⁶⁸ qui a trouvé une prévalence de 1/6 550 nystagmus congénitaux, c'est-à-dire 116 (0,07 %) nouveaux cas par an en France.

E. Les anomalies palpébrales

L'épicanthus est souvent présent chez les enfants atteints de trisomie 21 à cause de leur faciès particulier. Comme il n'a pas de retentissement fonctionnel sur la vision, il n'est pas systématiquement noté dans les dossiers et très peu d'études relatent cette anomalie.

Nous avons recensé 4,7% d'enfants atteints de blépharites. Adio A et Wajuihian S⁴¹ en ont dénombré 2,38% contre 2% dans leur groupe contrôle. Cette différence n'est pas significative ($p=1$).

Un seul cas d'ectropion congénital a été observé. Bien que la littérature décrive cette pathologie pour les enfants trisomiques, aucune étude n'en a recensé. L'ectropion est donc rare chez les personnes trisomiques comme dans la population dite normale.

Un seul cas de chalazion a été observé comme dans l'étude d'Adio A et Wajuihian S et aucun n'a été observé dans leur groupe contrôle. Il n'y a pas de différence significative ($p=0.355$) entre l'échantillon atteint et le groupe contrôle.

L'ensemble de ces résultats est donc cohérent. Nous pouvons en conclure que les pathologies des paupières sont rares chez les enfants trisomiques.

F. L'obstruction du canal lacrymal

Nous avons compté 9,5% d'obstruction du canal lacrymal ce qui est bien inférieur aux résultats de Kim JH et al⁴³ (17%). Leur échantillon étant plus important (123 patients) nous pensons que leur résultat est plus fiable.

Dans la population saine, la prévalence de cette pathologie est de 4%. L'augmentation du nombre d'enfants trisomiques atteints de cette pathologie n'est pas significative ($p=1$).

G. L'examen ophtalmologique

L'examen ophtalmologique n'a pas révélé de cataracte congénitale au sein de notre échantillon. Quelques études recensent des cas de cataractes congénitales, notamment celle de Stefan E et al⁴⁷, qui en comptent 3 sur 81 enfants porteurs de Trisomie 21 soit 3,7%. La taille de notre échantillon peut à nouveau être mise en cause.

Dans la population saine, la cataracte congénitale est très rare : 0,05% selon le rapport de Bui Quoc E et Espinasse-Berrod M-A³⁹. En prenant en compte les résultats de Stefan E et al⁴⁷ la légère augmentation de l'incidence de la cataracte congénitale chez les enfants trisomiques par rapport à la population saine n'est pas significative ($p=1$).

Par ailleurs, aucun glaucome congénital n'a été répertorié dans notre échantillon. Adio A et al⁴¹ et Kim JH et al⁴³, rapportent quant à eux une prévalence de 0,8% à 1% de glaucomes congénitaux chez les enfants atteints. En sachant que la prévalence dans la population saine est de 0,05%, la légère augmentation dans les échantillons d'enfants atteints n'est encore une fois pas significative ($p=1$).

Nous n'avons retrouvé aucun kératocône dans notre échantillon. Cela n'est pas étonnant car cette pathologie cornéenne se déclare à l'adolescence alors que nous avons étudié des enfants âgés de 8 à 35 mois.

L'absence de rétinoblastome dans notre échantillon est également à noter. Si un lien entre la trisomie 21 et le rétinoblastome a déjà été évoqué, sa présence reste néanmoins extrêmement rare⁶⁴.

Les pathologies citées précédemment sont peu fréquentes chez les personnes trisomiques comme dans la population normale, la petite taille de notre échantillon ne nous a donc pas permis d'en mettre en évidence.

H. La prise en charge

Sur les 21 enfants, 17 sont repartis de leur première visite avec une prescription de lunettes soit 85% de l'échantillon. Pour 3 d'entre eux, une occlusion du bon œil a également été mise en place en raison d'une ésoptropie non alternante. Ainsi, 42.85% de nos patients strabiques vont être traités par occlusion contre 15% dans l'étude de Stefan E et al⁴⁷ (enfants âgés de 1 à 16 ans). Nous savons que la période optimale pour le traitement de l'amblyopie par occlusion se situe avant l'âge de 6 ans. Après cette période les traitements se font plus rares. Ceci peut expliquer le faible pourcentage d'occlusions dans l'étude de Stefan E et al⁴⁷.

Sur nos 7 enfants strabiques tous sont repartis avec une prescription car la correction optique totale occupe une place importante dans le traitement du strabisme.

IV. Conclusion

L'objectif de notre mémoire était de démontrer l'importance de pratiquer un bilan orthoptique et ophtalmologique dans les premiers mois des jeunes enfants atteints de trisomie 21.

Nous pouvons conclure qu'il existe un risque statistiquement plus élevé chez les enfants atteints de trisomie 21 de présenter un strabisme, une hypermétropie ou un astigmatisme. Les atteintes organiques telles que la cataracte congénitale, le glaucome congénital ou encore le rétinoblastome sont aussi à rechercher, même si leur prévalence est très faible. Il faut éliminer certains diagnostics puisque ceux-ci peuvent être amblyogène et donc empêcher le bon développement visuel.

L'importance d'un examen visuel précoce chez les enfants atteints de trisomie 21 est aussi mise en évidence par l'importance du nombre de prises en charge (lunettes et occlusions) qui ont été mises en place chez ces enfants. Cela prouve qu'il y a un réel besoin d'une consultation visuelle chez ces enfants.

Comme le démontre l'article de J.Merrick et al.⁴², un lien significatif existe entre la présence de pathologie oculaire et des difficultés pour les apprentissages chez les personnes atteintes de trisomie 21. Il est donc impératif d'avoir un bilan visuel précoce dès les premiers mois de vie et un suivi ophtalmologique régulier pour permettre un développement de la fonction visuelle optimal. Cela va permettre à l'enfant d'accéder à toutes les activités mettant en jeu la vision et ainsi augmenter son autonomie sans aggraver son handicap.

Nous recommandons donc un dépistage visuel obligatoire chez ces enfants.

Bibliographie

- 1 - Seguin E. Traitement moral, hygiène et éducation des idiots et des autres enfants arriérés. P107, 1846.
- 2 - J. Langdon H. Down, M.D. Observations on an Ethnic Classification of Idiots. London Hospital Reports, Vol. 3: p259-262, 1866.
- 3 - Turpin R, Caratzali A. Remarques sur les ascendants et les collatéraux des sujets atteints du mongolisme. Presse Med, Vol. 59 : p1186-1171, 1934.
- 4 - Turpin R, Caratzali A, Rogier H. Étude étiologique de 104 cas de mongolisme et considérations sur la pathogénie de cette maladie. Premier congrès de la Fédération internationale latine des sociétés d'eugénisme, Paris : Masson, p154-164, 1937.
- 5 - Tjio HJ, Levan A. The chromosome number of man. Hereditas , Vol. 42 : p1-6, 1956.
- 6 - Gautier M. Cinquantenaire de la Trisomie : Retour sur une découverte. Medecine/science, Vol. 25, n° 3 : mars 2009.
- 7 - Lejeune J, Gautier M. et Turpin R. C. R. Acad. Les chromosomes humains en culture de tissus. Sciences : January 26 1959.
- 8 - Lejeune J. et al. A proposed standard system of nomenclature of human mitotic chromosomes (Denver, Colorado). Annals of Human Genetics, Vol. 24, n° 4 : p319-326 , mai 1960.
- 9 - Avis du Comité d'éthique de l'Inserm relatif à la saisine d'un collectif de chercheurs concernant la contribution de Marthe Gautier dans la découverte de la trisomie 21. Septembre 2014.
(<http://www.inserm.fr/ezfind/research>)
- 10 - F.Vialard et F. Pellestor. Intérêt de la cytologie des gamètes humains. Science direct Pathologie biologie, Vol. 56 : p388-399, 2008.
- 11 – Source image : <http://svtmarcq.over-blog.com/article-les-anomalies-de-la-meiose-term-s-62723308.html>
- 12 – Source internet : <http://www.t21.ch/trisomie-21-expliquee/formes-de-trisomie-21/>
- 13 - Briard ML Nicole Morichon-Delvallez. Et al. Anomalies chromosomiques. Pédiatrie - Maladies infectieuses: 1-0 [Article 4-002-T-30] : 1997
- 14 - Alamerzy D. Trisomie, Vieillissement, Accompagnement. Thèse soutenue en 2012.
- 15 - Morichon-Delvallez N. Cytogénétique prénatale. Obstétrique. 2006.
- 16 - Senat MV. et al. Dépistage de la Trisomie 21 : valeur de l'échographie et des marqueurs sériques, approche combinée. Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction, Vol. 30, n° 1 : Février 2001.
- 17 - Bernard M. et al. Dépistage prénatal : les nouvelles recommandations. Immuno-analyse et biologie spécialisée : 2009.
- 18 - Wald NJ et al. Maternal serum screening for Down's syndrome in early pregnancy. BMJ , Vol. 297 : p883-887, 1988.
- 19 - Muller F. et al. Dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels : justification des commentaires appliqués par les biologistes. Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction Vol. 43 Issue 9 : p671–679., Novembre 2014.

20 – Source internet :

http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do;jsessionid=3A6757EFD620F77D6ED42FDCD37354B1.tpdjo17v_2?cidTexte=JORFTEXT000020814373&dateTexte=&oldAction=rechJO&categorieLien=id

21 - Wald NJ et al. Antenatal screening for Down's syndrome. Journal of Medical Screening, Vol. 4: p181-246, 1997.

21b - Laboratoire CERBA. Test Génétique Non Invasif de la trisomie 21 fœtale et autres aneuploïdies Quel impact sur la prise en charge des patientes à risque ? Conférence de presse novembre 2013.

22 - Celeste B, Lauras B. Le jeune enfant porteur de trisomie 21. Collection fac psychologie. Editions Nathan Université : 1997.

23 - Grangé G. et Al. Fréquence des malformations associées à la Trisomie 21. J Gynecol Obstet Biol Reprod, Vol. 35(cahier1) : p477-482, 2006.

24 - Gill P et al. Fetal ear measurements in the prenatal detection of trisomy 21. Prenat Diagn, Vol. 14 : p739-43, 1994.

25 - Deren O et al. Subtle ultrasonographic anomalies : do they improve the Down syndrome detection rate ? Am J Obstet Gynecol, Vol. 178 : p441-445, 1998.

26 - Kallen et al. Major congenital malformations in Down Syndrom. Journal Medical Genetic, Vol. 65 : p160-166, 1996.

27 - Torfs et al. Anomalies in down syndrom individuals in a large population-based registry. Journal Medical Genetic, Vol. 77 : p431-438, 1998.

28 - Study of Down syndrom in 238.942 consecutive births. AnnGenet , Vol. 41 p:44-51, 1998.

29 - Freeman SB et al. Population based study of congenital heart defects in Down syndrome. Journal Medical Genetic Vol. 80 : p213-217, 1998.

30 - Berey G, Buisson G, Burszty J, Dupont AC, Dureau P, Foucault C, Kerambrun-mineo D, Le corre I, Lefeuvre B, Paclot C, Ridoux N, Ruault G, Urcun JM, Wilmt A. Dépistage des troubles visuels chez l'enfant. Guide pratique : 2009.

31 - Santallier M, Arsene S, Pechereau A. Motricité et sensorialité oculaire : l'examen : 2011.

32 – Source internet :

http://www.strabisme.net/strabologie/Colloques/QuestActualite/QActu_TestStereo/QActu_TestStereo.html

33 - Goberville M. Comment examiner simplement un enfant strabique. Pratique en ophtalmologie, Vol. 6, n° 50 : 2012.

34 - Tilikete C. Neuro-ophtalmologie. Ed Masson : p237, 2004.

35 - Vital-Durand F. Cartes d'acuité bébé vision tropique, guide de l'utilisateur.

36 - Pechereau A. La réfraction. Ecole d'orthoptie de Nantes : p100,146-147, 2006.

37 - Copin H, Brémont-Gignac D. Manifestations oculaires de la Trisomie 21 et aspects cytogénétiques. Journal Français de l'Ophtalmologie, Vol. 27, n° 8 : p958-959, 2004.

38 - Dureau P. Manifestations ophtalmologiques de la trisomie 21. Colloque « Trisomie 21 : de la fonction des gènes du chromosome 21 à la physiopathologie » : 2005.

39a - Riise R, Warburg M. Øjenhelsetjeneste til personer med psykisk udviklingshæmning. Tidsskr Nor Lægeforen, Vol. 114 : p2937 -2940, 1994.

- 39b – Bui Quoc E, Espinasse-Berrod M-A. Strabisme chez l'enfant. Encyclopédie Médico-Chirurgicale 4-120-D-10, 2004.
- 40 - Crofts B, Woodhouse M, Dennis J. Eye problems in children with Down's Syndrome, Notes for parents & carers. Down's Syndrome Association Medical Series, 2007.
- 41 - Adio A, Wajuihian S. Ophthalmic manifestations of children with Down syndrome in Port Harcourt, Nigeria. Clinical Ophthalmology, Vol. 6 : p1859–1864, 2012.
- 42 - Merrick J, Koslowe K. Refractive errors and visual anomalies in Down Syndrome. Down Syndrome Research and Practice, Vol. 6, n° 3 : p131-133, 2001.
- 43 - Kim JH, Hwang JM, Kim HJ, Yu YS. Characteristic ocular findings in Asian children with Down syndrome. Eye, Vol. 16 : p710-714, 2002.
- 44 - Source image: <http://simple-health-secrets.com/brushfield-spots-image-brushfield-spots-pictures/>
- 45 - Woodhouse JM, Pakeman VH, Cregg M and al. Refractive errors in young children with Down syndrome. Optometry and vision science, Vol. 74, n° 10 : p844–851, 1997.
- 46 - Cregg MC, Woodhouse JM. Development of Refractive Error and Strabismus in Children with Down Syndrome. Investigative Ophthalmology and Visual Science, Vol. 44, n° 3 : p1023-1030, 2003.
- 47 - Stefan E, Dickson J, Kindley AD, Charleton PM. Surveillance of vision and ocular disorder children with Down Syndrome. Developmental Medicine & Child Neurology, Vol. 49 : p513-515, 2007.
- 48 - Haugen O, Høvdning G, Lundström I. Refractive development in children with Down's syndrome : a population based, longitudinal study. Br J Ophthalmol, Vol. 85 : p714-719, 2001.
- 49 - Ljubic A, Trajkowski V. Refractive errors in children and young adults with Down's syndrome. Acta Ophthalmologica, Vol. 89 : p324-327, 2011.
- 50 - Pires da Cunha R, Belmiro de Castro Moriera J. Ocular findings in Down's syndrome. J Ophthalmol, Vol. 122 : p236–244, 1996,.
- 51 - Haugen O, Høvdning G, Riise R. Øyeforandringer ved Downs syndrome. Tidsskr Nor Lægeforen, Vol. 124, n° 2 : p186-188, 2004.
- 52 - Ingram RM, Barr A. Changes in refraction between the ages of 1 and 3 1/2 years. British Journal of Ophthalmology, Vol. 63, n°5 : p339-342, 1979.
- 53 - Abrahamsson M, Fabian G, Anderson AK, Sjostrand J. A longitudinal study of a population based sample of astigmatic children. Acta Ophthalmologica, Vol. 68 : p428-434, 1990.
- 54 - Gloaguen D. Le nystagmus. Rebelle- santé, n°139 : 2011
- 55 - Cregg M, Woodhouse JM, Pakeman VH, Saunders KJ, Gunter HI, Parker M, Fraser WI, Sastry P. Accommodation and Refractive Error in Children with Down Syndrome: Cross-Sectional and Longitudinal Studies. Investigative Ophthalmology & Visual Science, Vol. 42, n° 1 : p55-63, 2001.
- 56 - Haugen OH, Høvdning G. Strabismus and binocular function in children with Down syndrome : A population-based, longitudinal study. Acta Ophthalmologica, Vol. 79 : p133-139, 2001.
- 57 - Pechereau A. L'amblyopie. Cahier de sensorio-motricité, Vol. 1 : p2, 2007.
- 58 - Tsiaras WG, Pueschel SM, Keller C, Curran R, Giesswein S. Amblyopia and visual acuity in children with Down's syndrome. J Ophthalmol, Vol. 83 : p1112-1114, 1999.
- 59 - Pueschel SM, Gieswein S. Ocular disorders in children with Down syndrome. Down Syndrome Research and Practice, Vol. 1, n°3 : p129-132, 1993.

- 60 - Source image : <http://www.chu-lyon.fr/web/3608>
- 61 - Haugen OH, chef G, Eide GE. Biometric measurements of the eyes in teenagers and young adults with Down syndrome. Acta Ophthalmologica Scand, Vol. 79 : p616-25, 2001.
- 62 - Neucli D. L'opération du k ratoc ne. 2012
- 63 - Ayed W, Gouas L, Penault-Llorca F, Amouri A, Tchirkov A, Vago P. Trisomy 21 and cancers. Morphologie, Vol. 96 : p57-66, 2012.
- 64 - Satg  G, Schorderet DF, Balmer A, Beck-Popovic M, Addor MC, Beckmann JS, Munier FL. Association Down Syndrome-Retinoblastoma: A New Observation. Ophthalmic Genetics, Vol. 26 : p151-152, 2005.
- 65 - Source image : <http://www.retinostop.org/retinoblastome.html>
- 66- Vital-Durand et coll., D ficits visuels – D pistage et prise en charge chez le jeune enfant 56 1996)
- 67- Denis D, Benso C, Wary P, Fogliarini C. La r fraction chez l'enfant ;  pid miologie,  volution,  valuation et mode de correction des am tropies. Journal Fran ais d'Ophthalmologie, Vol 27 ; p 943-952.
- 68- Hemmes GD. Hereditary nystagmus (abstract). Doctoral thesis. Utrecht. J Ophthalmol, Vol. 10 : p149, 1927. Cit  par von Noorden GK, Campos EC. Binocular and Ocular Motility. 6 ed. Mosby, 2002.

ANNEXES

Nom	Date de naissance	Date d'examen	Age (mois)	Sexe	AVOD	AVOG	AVODG	Réaction A l'occlusion	LANG	Strabisme	Motilité	Nystagmus
Axel	21/11/2010	19/07/2012	19	M	/	/	/	OD=OG	Pas intéressé	O	/	/
Diego	25/10/2012	18/11/2013	12	M	/	/	/	OD=OG	+	O	/	/
Noah	16/03/2004	12/01/2005	9	M	/	/	/	OD=OG	Pas intéressé	O	/	/
Balian	03/02/2008	16/12/2010	33	M	/	/	/	OD=OG	-	Et OD alt	OID +	/
Leo	07/10/2011	18/06/2012	8	M	/	/	/	OD=OG	Pas intéressé	O	/	/
Tom	08/05/2012	17/10/2013	17	M	2,7	2,2	1,7	/	+	O	/	NML
Yanis	07/02/2011	20/11/2012	21	M	3,5	1,7	2,2	/	Pas intéressé	O	/	N
Emma	12/10/2012	27/05/2014	19	F	0,2	0,2	/	OD=OG	Pas intéressé	O	/	/
Fatmata	28/03/2011	08/03/2012	18	F	/	/	/	OD > OG	Pas intéressé	Et OG non alt	abd OG limité	N
Amondla	01/07/2013	21/10/2013	15	M	0,6	1,7	/	/	Pas intéressé	O	/	/
Pacha	24/07/2005	01/10/2006	15	M	/	/	/	/	+	Et OD acco	/	/
Eloi	29/06/2013	14/10/2014	16	M	1,5	0,9	/	OG > OD	-	Et OG précoce	abd ODG limité	/
Nathan	23/10/2013	09/04/2015	17	M	0,3	Errance	/	/	Pas intéressé	O	/	N
Thomas	18/05/2010	19/05/2011	12	M	0,9	0,9	2,2	/	Pas intéressé	O	/	/
Selyan	05/07/2006	03/05/2007	10	M	1,7	1,7	2,7	/	+	O	OID +	NOC asymétrique
Binta	01/12/2010	02/11/2011	11	F	2,2	2,2	2,7	/	-	Et OG précoce alt	abd ODG limité	N + NOC asy
Baptiste	22/06/2007	24/04/2008	10	M	2,7	1,4	/	/	-	Et OG précoce non alt	Abd ODG limité OG+	N + NOC asy
Remy	19/04/2013	13/03/2014	11	M	2,7	2,2	2,7	/	+	O	/	/
Maeva	03/01/2014	15/01/2015	12	F	/	/	/	/	Pas intéressé	O	/	/
Rukiye	04/12/2009	28/03/2013	35	M	/	/	/	/	Pas intéressé	O	/	/
Amel	14/07/2010	16/09/2011	14	M	/	/	/	/	Pas intéressé	Xt int alt	/	/

Nom	Cycloplégique	Sphère OD	Cylindre OD	Axe OD	Sphère OG	Cylindre OG	Axe OG	Anisométrie	Correction optique	Epicanthus	Remarques
Axel	SKIACOL	+ 4,75	-1	20	+ 4,75	/	/	Non	Oui	/	Dépigmentation au FO
Diego	SKIACOL	+ 5,5	-1,75	175	+ 5,75	-2,25	5	Non	Oui	/	
Noah	SKIACOL	+ 6	-1,75	170	+ 6,75	-1,75	20	Non	Oui	Oui	
Balian	SKIACOL	+ 2,25	-1,75	170	+ 3,25	-2,5	20	Non	Oui	Oui	Malformation canal lacrymal
Leo	/	/	/	/	/	/	/	/	Non	Oui	Suspicion cataracte
Tom	SKIACOL	+1	-1,5	180	+ 1,5	-1,5	180	Non	Oui	/	
Yanis	SKIACOL	+ 2	-2	180	+ 2,75	-2	180	Non	Oui	/	Ectropion OG
Emma	SKIACOL	+ 1,75	-0,5	90	+ 1,75	-0,5	90	Non	Oui	/	Chalazion a répétions, blépharite antérieur
Fatmata	ATROPINE	+ 2,75	-5	170	+ 4,5	-4,25	155	Oui	Oui + occlusion	/	Malformation canal lacrymal Embryotoxon incomplet
Amondla	ATROPINE	+ 3	-1,5	180	+ 3	-1,5	180	Non	Non	/	
Pacha	SKIACOL	+ 5,25	-1,25	175	+ 4,25	-1,25	170	Oui	Oui	/	
Eloi	ATROPINE	+ 2,25	/	/	+ 2,5	-0,75	20	Non	Oui + occlusion	oui	Avis toxine botulique
Nathan	MYDRIATICUM	+ 1,5	-2,25	170	+ 1,25	-3,75	20	Oui	Oui	/	
Thomas	MYDRIATICUM	+ 0,5	-1	130	+ 1,5	-1	65	Oui	Non	/	
Selyan	SKIACOL	+ 2,5	-1	180	+ 2,5	-1	180	Non	Non	/	
Binta	MYDRIA	+ 3,5	/	/	+ 3,5	/	/	Non	Oui	oui	
Baptiste	ATROPINE	+ 1	/	/	+ 1	/	/	Non	Oui + occlusion	/	
Remy	ATROPINE	+ 0,5	-2	10	- 2,75	-1,75	180	Oui	Oui	/	
Maeva	MYDRIATICUM	+ 2	-3	150	+ 4	-3	25	Oui	Oui	/	
Rukiye	MYDRIATICUM	+ 6,5	/	/	+ 6,5	/	/	Non	Oui	/	
Amel	SKIACOL	+ 1	-0,75	8	+ 1,5	-2	23	Non	Oui	/	

Abréviation

Abd : abduction

Acco : accommodatif

ADN : acide désoxyribonucléique

Alt : alternant

Asy : asymétrique

AVODG : acuité visuelle binoculaire

AVOD : acuité visuelle œil droit

AVOG : acuité visuelle œil gauche

Et : ésoptropie

F : féminin

FO : fond d'œil

Int : intermittent

M : masculin

N : nystagmus

NML : nystagmus manifeste latent

NOC : nystagmus opto-cinétique

O : orthoporie

OD : œil droit

ODG : œil droit et gauche (binoculaire)

OG : œil gauche

OID : oblique inférieur droit

Xt : exotropie