



HAL
open science

Les colobomes oculaires

Inès Bakiri, Émie Charvin, Alexandre Fort

► **To cite this version:**

Inès Bakiri, Émie Charvin, Alexandre Fort. Les colobomes oculaires. Sciences du Vivant [q-bio]. 2022. dumas-03999224

HAL Id: dumas-03999224

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03999224v1>

Submitted on 21 Feb 2023

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0 International License



Les colobomes oculaires

Inès BAKIRI, Émie CHARVIN et Alexandre
FORT

Maitre de mémoire :
Pr. Danièle DENIS
Ophtalmologiste

Directrice de mémoire :
Mme Laure TRINQUET
Orthoptiste

Année universitaire 2021-2022
Mémoire de fin d'études d'orthoptie

REMERCIEMENT

Nous souhaitons adresser tout d'abord, nos sincères remerciements à toutes les personnes qui ont contribué à l'élaboration de notre mémoire mais aussi à toutes les personnes qui nous ont accompagnés durant ces trois années d'études

Nous tenons tout d'abord à remercier Laure Trinquet, notre directrice pédagogique de l'école d'Orthoptie de Marseille pour tout son investissement, son accompagnement, sa disponibilité et ses connaissances tout au long de nos trois années d'études.

Nous souhaitons remercier notre maître du mémoire, le Professeur Danièle Denis, chef de service d'ophtalmologie, pour nous avoir inclus dans son étude, pour sa confiance et son implication dans notre projet. Nous la remercions également pour son accueil durant ces trois années au sein de ses services ophtalmologiques qui nous ont permis de mener à bien des stages enrichissants.

Nous souhaitons ensuite exprimer notre gratitude et toute notre reconnaissance : à Valérie DURSAPT FAYARD pour avoir pris le temps de répondre à nos questions et nous nous avoir transmis des bilans orthoptiques.

À l'association « syndrome CHARGE » qui nous a permis de transmettre le questionnaire à un plus grand nombre de personnes.

Aux parents qui ont accepté de répondre à nos différents sondages et enquêtes, pour leur gentillesse, et leur compréhension.

Par ailleurs, nous tenons à remercier l'ensemble des enseignants de l'école d'Orthoptie de Marseille pour nous avoir donné un enseignement de qualité pendant ces trois années, ainsi que les orthoptistes pour leur accueil lors de nos stages, qui ont partagé leurs expériences et leur savoir-faire avec nous.

Nous souhaitons remercier de tout notre cœur, nos camarades de classe, avec qui nous avons créé des liens très forts pendant ces trois belles années.

Nous voudrions exprimer toute notre reconnaissance envers nos parents qui nous ont apporté leur soutien tout au long de nos études.

Enfin, sans lesquelles ce travail n'aurait pas été possible, nous nous remercions mutuellement Inès, Emie et Alexandre pour notre solidarité durant toute cette aventure.

RÉSUMÉ

Les enfants atteints d'un colobome oculaire pressentent un grand nombre de complications ophtalmologique, orthoptique et parfois neurologique. Nous avons réalisé des statistiques sur les différentes manifestations ophtalmologiques retrouvées dans le colobome à partir desquelles nous pouvons énoncer que le type de colobome le plus fréquent est le colobome irien (57,1%), suivi des colobomes papillaires (36,7%). Seulement 16,3% présentent une microphthalmie, 24,5% ont un nystagmus. 6,1% ont une cataracte ou un glaucome. On retrouve un décollement de rétine chez 8,1% des sujets. Un strabisme est observé chez 59,2% des patients. Une grande partie de ces enfants pressentent des troubles des apprentissages. Un sondage a été réalisé et partagé afin de connaître quels sont les troubles visuels et difficultés scolaires rencontrés par les enfants atteints de colobome oculaire. Les résultats de l'enquête révèlent que 78,6% des sujets éprouvent des difficultés académiques. Parmi ces enfants 54,5% des enfants rencontrent des difficultés à lire. 40,9% rencontrent des difficultés à acquérir l'écriture et 13,6% éprouvent des difficultés dans l'acquisition du dessin. Le manque d'attention et de concentration touche 40,9% des sujets. 22,7% des enfants éprouvent des difficultés de localisation dans l'espace, 40,9% présentent des troubles de la coordination et des difficultés dans les activités motrices. 45,4% ont des difficultés de mémorisation. Seulement 21,4% des sujets n'ont aucun problème à l'école. Nous avons cherché à savoir si les difficultés auxquelles ils se heurtent à l'école peuvent s'expliquer par la présence de troubles visuels.

Mots clés : colobome oculaire, manifestation ophtalmologique, troubles visuels, difficultés scolaires.

ABSTRACT

Children with ocular coloboma sense a large number of ophthalmologic, orthoptic and sometimes neurologic complications. We have carried out statistics on the different ophthalmological manifestations found in coloboma from which we can state that the most frequent type of coloboma is the iris coloboma (57.1%), followed by papillary colobomas (36.7%). Only 16.3% have microphthalmia, 24.5% have nystagmus. 6.1% have cataract or glaucoma. Retinal detachment was found in 8.1% of subjects. Strabismus was observed in 59.2% of patients. A large proportion of these children have learning difficulties. A survey was conducted and shared in order to find out what visual disorders and school difficulties are encountered by children with ocular coloboma. The results of the survey reveal that 78.6% of the subjects experience academic difficulties. Of these children, 54.5% have difficulty reading. 40.9% have difficulties in acquiring writing skills and 13.6% have difficulties in acquiring drawing skills. Lack of attention and concentration affects 40.9% of subjects. 22.7% of the children have difficulties with spatial location, 40.9% have coordination problems and difficulties with motor activities. 45.4% have difficulties with memorization. Only 21.4% of the subjects have no problems at school. We sought to know if the difficulties they face in school can be explained by the presence of visual disorders.

Key words: ocular coloboma, ophthalmological manifestation, visual disorders, academic difficulties.

Sommaire :

INTRODUCTION	1
1- Comment définir les colobomes ?	2
1.1 Embryologie :	2
1.2 Les différents types de colobomes.	2
a) Les colobomes iriens	2
b) Les colobomes cristalliniens :	3
c) Les colobomes du corps ciliaire :	3
d) Les colobomes chorio rétinien :	3
e) Les colobomes du nerf optique :	3
f) Les colobomes maculaires :	4
g) Les colobomes palpébraux :	5
1.3 Étiologie et mode de transmission du colobome :	5
a) Mode de transmission du colobome :	5
b) Colobome et anomalies génétique et moléculaire :	6
c) Causes environnementales :	7
d) Association des colobomes :	7
1.4 Les signes clinique des colobomes.	8
a) Microphthalmie ou anophtalmie :	8
b) Nystagmus :	8
c) Les décollements de rétines :	8
d) Fossette colobomateuse de la papille :	9
e) Le glaucome :	9
f) Les strabismes :	9
g) Cataracte :	9
2- Quelle est la prévalence des conséquence ophtalmologiques et orthoptique liées au colobome ?	9
2.1. Méthodes	9
2.2. Résultats	10
2.3. Discussion	13
3- Troubles des apprentissages associés au colobome isolée et ceux intégrés dans le syndrome CHARGE et bilan orthoptique fonctionnel.	15
3-1 quels sont les troubles des apprentissages associés aux colobomes isolés ?	15
3.1.1) Méthode	15
3.1.2) Résultats	15
3.1.3) discussions :	20
3.2 - Quelles sont les atteintes fonctionnelles retrouvées lors du bilan orthoptique chez des patient atteint de colobome dans le cadre d'une déficience visuelle ?	25
3.2.1. Méthodes	25
3.2.2. Résultat	25
3.2.3 discussions :	30
CONCLUSION :	32
Références :	33
ANNEXE :	36

INTRODUCTION

Le colobome est une anomalie du développement du globe oculaire qui survient au cours de la vie embryonnaire. Cette défectuosité est le résultat d'une défaillance de fermeture de la fissure fœtale. Les colobomes sont des fentes causées par l'absence de tissu dans le quadrant inféro-nasal.

La survenue du colobome peut être sporadique, héréditaire, être causée par des défauts génétiques connus ou inconnus ou associée à des anomalies chromosomiques. Le colobome oculaire est plus souvent associé à des anomalies systémiques quand elles sont causées par des anomalies chromosomiques. Le colobome peut toucher différentes structures du globe oculaire et donc nous pouvons retrouver des fentes qui siègent dans l'iris, la choroïde, la rétine, le cristallin, la paupière ou encore le nerf optique, selon la partie touchée on distinguera plusieurs types de colobomes. Le colobome peut toucher un œil unique comme les deux yeux.

Une mutation génétique où des facteurs environnementaux toxiques peuvent être à l'origine des colobomes. Les colobomes congénitaux de l'œil sont des causes importantes de déficience visuelle et de cécité chez l'enfant. On peut retrouver un colobome dans un nombre impressionnant de syndromes multi systémiques, où le phénotype oculaire est souvent associé à des anomalies neurologiques ou craniofaciales graves ou à d'autres défauts de développement systémiques. Mais on peut également trouver des colobomes acquis qui se développent à la suite d'une blessure lors d'un traumatisme ou après une opération oculaire.

L'incidence du colobome est d'environ 1 personne sur 10 000. Étant donné que le colobome peut ne pas affecter la vision et n'est pas toujours visible, certaines personnes atteintes de colobome ne sont probablement pas diagnostiquées.

Dans le cadre de notre mémoire, nous avons voulu savoir quel est l'impact du colobome oculaire sur l'apprentissage. Et qu'elles sont les troubles neuro visuelles qu'on retrouve chez ses patients-là. Afin de répondre à ces questions nous avons dans un premier temps défini les différents types de colobome, le mode de transmission. Nous avons également répertorié les différentes manifestations ophtalmologiques présents chez les patients atteints de colobome. Nous avons par la suite cherché à déterminer la prévalence des manifestations ophtalmiques associées aux différents types de colobomes oculaires. Enfin, nous avons réalisé une étude pour connaître les difficultés scolaires rencontrées au cours de l'apprentissage chez les enfants atteints de colobome isolé et chez les enfants ayant un colobome qui s'intègre dans le cadre d'un syndrome CHARGE.

1- Comment définir les colobomes ?

1.1 Embryologie :

L'œil se développe à partir de trois couches, le neuro-ectoderme, la crête neurale et l'ectoderme de surface.

Le neuro-ectoderme va former la vésicule optique et la cupule optique mais aussi l'épithélium pigmenté rétinien, les muscles dilatateurs et sphincter de l'iris, l'épithélium irien, l'épithélium ciliaire, les fibres nerveuses du nerf optique et la glie.

L'ectoderme de surface lui va donner le cristallin, l'épithélium cornéen, la glande lacrymale, l'épiderme des paupières, l'épithélium des glandes annexes et de la conjonctive.

Les crêtes neurales vont donner des kératocytes cornéens, de l'endothélium cornéen et du trabeculum, du stroma irien et chorodien, du muscle ciliaire, des fibroblastes de la sclère, des méninges du nerf optique, mais également le tissu fibroadipeux orbitaire, les nerfs de l'orbite et les cellules de Schwann, le ganglion trigéminé, ainsi que les cartilages et les os orbitaires.

Une ébauche des yeux apparaît vers le 22^{ème} jour, comme 2 sillons de chaque côté de la ligne médiane à l'extrémité encore ouverte des plis neuraux antérieurs. Ces 2 sillons sont situés entre le télencéphale et le diencephale et sont donc formés par l'invagination des plis neuraux. Cela va aboutir à la formation des gouttières optiques qui se transformeront en vésicules optiques. Chaque vésicule est connectée au cerveau par un pédicule qui formera le nerf optique et qui contient les vaisseaux hyaloidaux

A la fin de la 4^{ème} semaine le processus d'invagination va commencer et les vésicules optiques vont devenir des cupules optiques reliées au cerveau par le pédicule optique.

Cette invagination va se faire progressivement et va laisser une fente inférieure ouverte au niveau du nerf optique, c'est la fente colobomique. Normalement cette fissure doit se fermer, sinon on observera des anomalies congénitales plus ou moins graves, les colobomes.

Le colobome est dû à un défaut de fermeture de la fente colobomique aux alentours de la 5-7^{ème} semaine de vie.

1.2 Les différents types de colobomes.

a) Les colobomes iriens

Le colobome irien affecte le quadrant inféro-nasal et est la conséquence de la présence d'une fente au niveau de l'iris qui est due à un défaut de fermeture de la fissure optique embryonnaire au cours de la cinquième semaine de gestation. On peut distinguer le colobome complet ou partiel de l'iris. Dans le colobome complet de l'iris nous observons une absence de l'épithélium pigmentaire et du stroma et dans ce cas-là l'iris a une forme particulière que l'on appelle « trou de serrure », avec une fente sombre visible. À cet endroit l'iris n'est pas complètement formée et refermée. Un colobome partiel touche seulement l'arête de la pupille, lui donnant une forme ovale plutôt que ronde. Nous pouvons retrouver des colobomes iriens isolés ou plus souvent être accompagnés d'autres colobomes dans d'autres parties de l'œil. Lorsque le colobome irien est isolé, il n'est souvent pas responsable d'anomalie de la vision et n'est qu'un inconvénient esthétique. Les colobomes de l'iris sont souvent bilatéraux et associés à une forme de cornée pyriforme. Lorsque la forme de la cornée est normale, il faut rechercher une cause chirurgicale au colobome. En présence d'un colobome de l'iris nous pouvons observer un glaucome, un nystagmus ou un strabisme. (1)

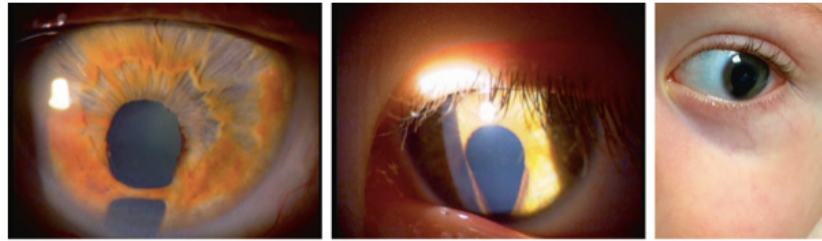


Figure 1 : un colobome de l'iris

b) Les colobomes cristalliniens :

Il s'agit du colobome du cristallin, on observe un manque d'un segment du cristallin qui sera responsable d'une encoche cristallinienne mais sans absence de substance du cristallin.

Il ne s'agit pas vraiment d'un colobome au sens propre du terme c'est-à-dire qu'il y'a eu une différence embryologique. Il est la cause par l'absence de l'iris et parfois du corps ciliaire, qui conduit à un relâchement de la zonule dans le secteur concerné donnant à un aspect de colobome cristallinien.

c) Les colobomes du corps ciliaire :

Dans la région du colobome, le muscle ciliaire et l'épithélium pigmentaire sont absents. Le colobome du corps ciliaire est souvent associé au colobome de l'iris. Les zonules sont absentes dans cette région et l'équateur du cristallin est déformé en conséquence. (2)

d) Les colobomes chorio rétiniens :

Les colobomes chorio-rétiniens se produisent dans le segment postérieur de l'œil, au niveau de la choroïde et de la rétine ou encore de l'épithélium pigmentaire rétinien. Le colobome est en fait initialement un colobome rétinien mais l'absence de développement rétinien aboutira à l'absence de développement de la choroïde. Au fond d'œil on observe une zone sans choroïde ni rétine fonctionnelle, on observera alors une sclère blanche. Nous pouvons également observer une rétine non différenciée dans cette zone, éventuellement vascularisée. Nous pouvons également retrouver une malformation de la sclère dans cette zone-là ceux qui donne donc d'une protrusion postérieure, un staphylome. Les colobomes chorio-rétiniens sont responsables d'une mauvaise vision de ce fait il ne faut pas les prendre à la légère.

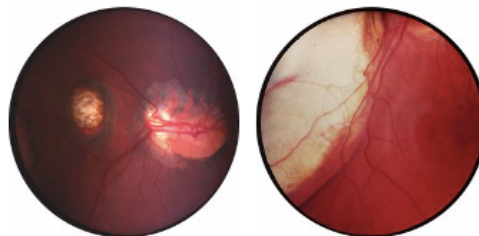


Figure 2 : colobome chorio-rétinien.

e) Les colobomes du nerf optique :

Le colobome du nerf optique peut être isolées ou associées à un colobome chorio-rétinien. En fonction de l'importance du manque tissulaire, on peut retrouver et classer six types de

colobomes papillaires, qui vont de la petite indentation papillaire à la plus grande anomalie qui ne nous permet pas de reconnaître la papille entourée d'une zone blanchâtre de déficit tissulaire très conséquent. Cette classification des différents colobomes papillaires nous permettra d'essayer de prédire la vision de ces enfants souvent difficiles à examiner et à interroger.

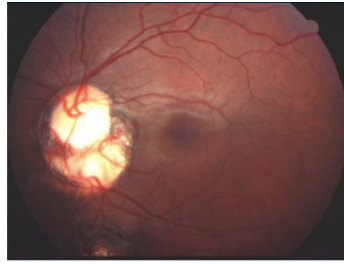


Figure 3 : colobome chorio-rétinien touchant le nerf optique

Les descriptions et les classifications de la sévérité tournent autour de la relation du colobome avec le disque optique et la macula. (2)

Figure 4 : Classification des différents colobomes d'Ida Mann :

1) Le colobome englobe la papille et s'étend au-dessus d'elle
2) Le colobome englobe la papille mais ne la dépasse pas
3) Ces deux variétés peuvent présenter un pont de tissu normal qui divise le colobome en deux parties, une partie supérieure et une partie inférieure, c'est le colobome à pont.
4) Le colobome est localisé au bord inférieur de la papille sous forme d'un croissant.
5) Le colobome n'atteint ni la papille ni la périphérie et se présente sous forme d'une tache blanchâtres ovale.
6) Le colobome est tout à fait périphérique
7) Le colobome est rudimentaire, il n'existe qu'une trainée pigmentaire située dans la direction de la fente fœtale.

f) Les colobomes maculaires :

Nous estimons qu'un colobome dans la zone maculaire n'est pas lié à une fermeture anormale de la fissure embryonnaire. Le colobome maculaire est caractérisé par une zone ovale ou circulaire d'atrophie chorio-rétinienne de taille variable. La sclérotique blanche est visible au centre avec une pigmentation variable sur les bords.

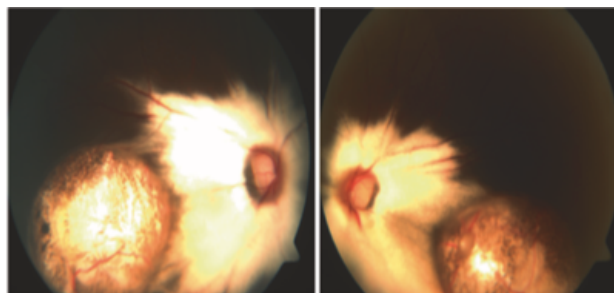


Figure 4 : fond d'œil d'un colobome maculaire

g) Les colobomes palpébraux :

Le colobome palpébral est une malformation congénitale assez rare, il est le dans la majorité des cas isolé mais on peut également le retrouver au cours de fentes orbito-faciales et syndromes fissuraires comme le syndromes de Goldenhar ou encore au dans le syndrome de Franceschetti . Les colobomes de la paupière se définissent par un défaut de l'épaisseur totale de la paupière : bien que le colobome puisse se produire n'importe où sur les paupières, le site le plus courant se situe à la jonction du tiers médial et du tiers moyen de la paupière supérieure. Les colobomes des paupières sont classés comme traumatiques (accidents, chirurgie) ou congénitaux. (1) Il correspond à un défaut palpébral qui est le résultat d'un défaut d'accord de bourgeon. Il nécessite un traitement chirurgical pour réparer la perte de matière et ainsi protéger la cornée et réédifier un aspect esthétique satisfaisant (3)



Figure 5 : photo d'un colobome palpébrale

1.3 Étiologie et mode de transmission du colobome :

Les colobomes sont présents dans 0.5-7.5 selon 10.000 naissances, et peuvent être provoqués soit par une mutation génétique soit par des facteurs environnementaux toxiques.

a) Mode de transmission du colobome :

Le plus souvent, le colobome isolé n'est pas héréditaire, et il n'y a qu'une seule personne atteinte dans une famille. Mais, l'individu atteint peut lui transmettre le colobome à ses propres enfants. Lorsque le colobome est transmis dans les familles, il peut présenter différents schémas d'hérédité et mode de transmission. Le colobome isolé est dans quelques cas transmis selon un modèle autosomique dominant, c'est -à-dire qu'une copie d'un gène altéré dans chaque cellule est suffisante pour être la cause de la maladie.

Le colobome isolé peut également être transmis selon un modèle autosomique récessif, c'est-à-dire que les deux copies d'un gène dans chaque cellule présentent des mutations.

Les parents d'une personne atteinte d'une maladie autosomique récessive sont tous les deux porteurs d'une copie du gène muté, mais ils ne présentent pas dans tous les cas de signes ni de symptômes de la maladie.

Plus rarement, le colobome isolé peut présenter un mode d'hérédité dominant ou récessif lié au chromosome X ce qui signifie qu'un gène associé à cette maladie est situé sur le chromosome X. Une caractéristique de l'hérédité liée au chromosome X est que les pères ne peuvent pas transmettre les traits liés au chromosome X à leurs fils. Le caractère dominant lié au chromosome X implique que chez les femmes une mutation dans l'une des deux copies d'un gène dans chaque cellule suffit à provoquer le trouble car elles possèdent deux chromosomes X. Chez les hommes une mutation de la seule copie d'un gène dans chaque cellule est à l'origine de la maladie. Dans la plupart des cas, les hommes présentent des symptômes plus graves que les femmes. Le terme récessif lié au chromosome X indique que chez les femmes, une mutation doit se produire dans les deux copies du gène pour occasionner la maladie. Chez les hommes,

une seule copie altérée d'un gène dans chaque cellule suffit à causer l'affection. Compte tenu qu'il est peu probable que les femmes aient deux copies modifiées d'un gène, les hommes sont affectés par des troubles récessifs liés au chromosome X beaucoup plus fréquemment que les femmes. Lorsque le colobome est un signe clinique d'un syndrome génétique ou d'une anomalie chromosomique, il peut se concentrer au sein d'une famille en fonction du mode de transmission de cette affection, qui peut être autosomique dominant, autosomique récessif ou lié à l'X. (4)

L'hérédité récessive dominante et autosomique sont trouvées également dans 27 phénotypes de colobome qui ne sont pas encore tracés, alors que trois sont censés être X-linked.

Le mode de l'hérédité n'est pas encore clair, pour certain.

b) Colobome et anomalies génétique et moléculaire :

La présence de multiples modèles d'hérédité mendélienne, la pénétrance incomplète, l'expression variable, l'hétérogénéité génétique et les facteurs environnementaux rendent l'étude génétique de cette maladie particulièrement difficile.

Par hérédité ou aberrations chromosomiques. Un caractère important est que dans la plupart des cas de colobomes héréditaires, particulièrement ceux associés aux aberrations chromosomiques, sont associés à une maladie systémique.

Même si actuellement les processus moléculaires et cellulaires à l'origine de la fermeture de la fissure optique soient mal compris, grâce aux multiples études génétiques réalisées la situation évolue rapidement. Un grand nombre de modèles d'animaux très utiles ont été décrits avec un phénotype de colobome oculaire.

Prenons comme exemple la souris, neuf gènes ont été identifiés, dont deux sont similaires aux gènes humains des maladies associées au colobome, Pax2 et Pax6.

Des études ont démontré que la formation et la fermeture de la fissure optique nécessitent un modelage et un pliage rigoureusement coordonnés du tissu épithélial de façon que les bords de la fissure optique puissent s'aligner, converger et fusionner. Ce processus de développement précoce de l'œil est régulé par un réseau complexe de facteurs de transcription, de régulateurs du cycle cellulaire et de molécules de signalisation diffusibles. Une mauvaise régulation de ce réseau complexe perturbe la fermeture de l'œil ce qui donne le colobome oculaire. Les facteurs de transcription tels que PAX6, SOX2, OTX2, RAX et SIX3 interagissent et fournissent une supervision transcriptionnelle à d'autres mutations associées au colobome dans des gènes qui jouent un rôle central dans le développement spatial et temporel de l'œil.

De nombreuses informations apparaissent maintenant sur les mécanismes moléculaires impliqués dans la pathogenèse du colobome oculaire. Bien qu'il manque encore de nombreux éléments, sur la base de la pathogénie moléculaire une ébauche d'une classification peut être à présent construite. Nous pouvons classer le colobome comme une maladie de gravité croissante, isolé, associé à une autre anomalie oculaire comme la microphthalmie, et associé à une autre anomalie du système nerveux centrale et à des manifestations systémiques en dehors du système nerveux centrale. Les gènes liés au colobome tels que SHH et SIX3 qui agissent avant le développement de l'œil, avant le vingtième jour après la conception sont associés à d'important déficits neurologiques et à des anomalies systémiques. D'autres gènes du colobome agissant plus tard dans le développement de l'œil, sont généralement associés à des anomalies du SNC et du système plus légères par exemple TCOF1 ou à un colobome isolé par exemple PAX6, MAF1, CHX10, RBP4.

Plusieurs autres facteurs, ainsi que le moment de l'expression et le site d'expression, sont importants à prendre en compte dans la pathogénie du colobome. Par exemple, SHH est exprimé de manière omniprésente et donc sa mutation entraîne de multiples anomalies.

D'autres gènes, tel que MAF1, sont censés être exprimés strictement dans l'œil, leur mutation engendre donc un phénotype oculaire isolé.

La redondance génétique est aussi un facteur important dans le phénotype associé à un gène particulier, par exemple PAX6 et CHX10 sont exprimés autre part dans le système nerveux central en développement mais les mutations causent essentiellement des anomalies oculaires, éventuellement parce que leur fonction peut être compensée ailleurs dans le SNC. (5)

Les recherches se poursuivent pour mieux comprendre les implications génétiques des colobomes. Leurs résultats pourraient peut-être permettre des tests génétiques pour évaluer le risque pour un couple de donner naissance à un enfant atteint de colobome.

c) Causes environnementales :

Une grande partie des cas de colobome sont sporadiques unilatéraux, probablement dus à des facteurs non génétiques. Un grand nombre de syndromes de malformations multi systémiques non mendéliennes sont associés aux colobomes.

Citons par exemple l'association CHARGE où environ 86 % des patients présentent un colobome.

Il existe actuellement plusieurs rapports dans la littérature suggérant des associations entre l'environnement et le colobome, mais en l'absence d'études épidémiologiques cas-témoins, les données restent quelque peu spéculatives. Un certain nombre d'études chez l'homme ont conduit à l'hypothèse que l'utilisation de diverses substances, médicaments pendant la grossesse peut être associées au colobome oculaire, comme la thalidomide et de l'alcool. Jusqu'à environ 90% des enfants dont la mère a consommé en excès d'alcool durant la grossesse présentent des manifestations oculaires. On retrouve parmi ces manifestations une petite proportion qui présentent un colobome isolé, de plus ces patients présentent fréquemment une microphthalmie, à tel point que cela est désormais considéré comme un signe spécifique du syndrome d'alcoolisation fœtale.

Plusieurs études ont fait l'hypothèse que la carence maternelle en vitamine A maternelle pourrait être une cause de colobome oculaire en Asie (5)

Quelques déclencheurs environnementaux proposés (fonctionnant pendant la grossesse) comprennent :

- Médicaments utilisés dans la grossesse, telle que la thalidomide (4%) et l'alcool
- Déficit de vitamine A et de vitamine E
- Infections avec le cytomégalo virus (CMV) et la toxoplasmose
- Exposition à un rayonnement ionisant
- Hyperthermie

d) Association des colobomes :

Les études montrent que le colobome peut être héréditaire (familial). Néanmoins, les recherches se poursuivent pour mieux comprendre les implications génétiques. Il est constaté que le colobome peut être associé à différentes maladies génétiques ou syndrome comme :

- Cat eye syndrome
- Syndrome de Goldenhar

- Syndrome d'Aicardi
- Syndrome de joubert
- Syndrome de warburg
- Syndrome de franceschetti
- Syndrome de sjogren-Larson
- Syndrome de Mackol-Gynther
- Syndrome de DiGeorge :
- Velo-cardio-facial syndrome
- Syndrome CHARGE :
- Syndrome midas
- Syndrome catel-Manzke
- Syndrome Morning Glory
- Trisomie 13

1.4 Les signes clinique des colobomes.

Le sous-type, la gravité, les signes cliniques et symptôme ainsi que le pronostic visuel varient selon la localisation du colobome et les défauts oculaires associés à celui-ci. Les manifestations oculaires sont très variables d'un individu à un autre. Les manifestations peuvent être extrêmes c'est-à-dire l'œil est à peine reconnaissable et non fonctionnel, ayant été comprimé par un kyste orbital, on trouve également des atteintes minimalistes qui n'affectent généralement pas la structure et la fonction de l'œil. Selon la localisation du colobome et la partie de l'œil qui est touchée les symptômes et signes cliniques seront différents. Sur le plan fonctionnel, l'acuité visuelle dépendra des anomalies oculaires associées ou non au colobome. (6)

a) Microphthalmie ou anophthalmie :

Tout au long de la grossesse il peut survenir de multiples défauts de développement de l'œil comme les microphthalmies qui correspondent à une diminution anormale de la taille du globe oculaire. Cette diminution peut aller jusqu'à l'absence complète de l'œil, c'est ce qu'on appelle l'anophthalmie. Cette malformation concerne une naissance sur 10 000. Une microphthalmie peut être unilatérale ou bilatérale. On peut retrouver une microphthalmie dans plus de 300 syndromes rares et à des degrés variables. Nous retrouvons une microphthalmie chez de nombreux patients atteints de colobome. Le colobome chorio-rétinien, le colobome rétinien ou irien sont habituellement associés aux microphthalmies.

b) Nystagmus :

Goddé Jolly et Larmande définissent le nystagmus comme un tremblement associé des globes oculaires. Il est caractérisé par une succession rythmée, plus ou moins régulière, de mouvements conjugués changeant alternativement de sens : mouvements pendulaires ou dysphasiques, spontanés ou provoqués, normaux ou pathologiques, habituellement synchrones et congruents, inconscients, presque toujours involontaires et ne perturbant pas les mouvements physiologiques des yeux. Il s'agit d'un trouble à statique oculaire qui relève de la stimulation ou de l'altération d'un des éléments du système cybernétique qui contrôle la posture oculaire ». Nous retrouvons un nystagmus chez de nombreux patients ayant un colobome.

c) Les décollements de rétines :

Le décollement de la rétine est la séparation de la rétine neurosensorielle de l'épithélium pigmentaire sous-jacent. Les décollements de rétine sont fréquemment observés lors des

colobomes rétiniens et chorio-rétiniens. Les colobomes chorio-rétiniens sont responsables de 0,5 % des décollements de rétine chez l'enfant. Ils sont le plus souvent acquis que congénitaux. (7). Si le décollement de rétine est sévère il peut être responsable d'une baisse d'acuité visuelle importante et par conséquent d'un handicap visuel.

d) Fossette colobomateuse de la papille :

La fossette colobomateuse de la papille est un déficit congénital rare de la substance du nerf optique. Cette dépression au sein de la papille est généralement centrale ou temporale. Dans la plupart des cas cette fossette colobomateuse se complique d'un décollement séreux rétinien maculaire avec une diminution de l'acuité visuelle.

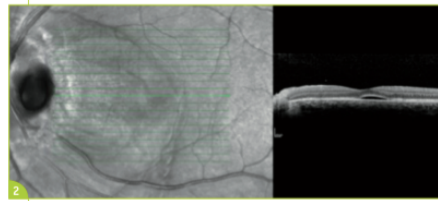


Figure 6 : OCT d'une fossette colobomateuse de la papille

e) Le glaucome :

Le glaucome entraîne une neuropathie optique compressive responsable de 5 % des cécités de l'enfant.

f) Les strabismes :

Le strabisme est plus souvent diagnostiqué chez les enfants atteints d'un colobome que dans la population générale.

g) Cataracte :

La cataracte congénitale est une cause majeure de cécité induite chez les enfants. Les cataractes congénitales peuvent être associées à un colobome oculaire, en particulier dans le cas d'un colobome du segment antérieur impliquant soit l'iris, soit les zonules, soit le corps ciliaire.

2- Quelle est la prévalence des conséquences ophtalmologiques et orthoptiques liées au colobome ?

2.1. Méthodes

Afin de connaître la prévalence des conséquences ophtalmologiques liées au colobome nous avons consultés les dossiers des patients atteints de colobome venus se faire examiner à l'hôpital Nord de Marseille par le professeur Denis. Vingt et un patients atteints de colobome ont réalisé un examen ophtalmologique du 05/02/2003 au 28/08/2019 au département d'ophtalmologie de l'hôpital du Nord à Marseille. Nous avons également partagé une enquête (annexe) sur un groupe d'échange de parents d'enfants ayant un colobome sur le réseau social Facebook dans

laquelle nous avons obtenu 28 réponses. Nous disposons donc d'un total de 49 sujets. Cette étude est supervisée par le professeur DENIS, chef du département d'ophtalmologie des hôpitaux universitaires de Timone et de Nord de Marseille. Cette étude inclut les patients âgés de trois mois à 13 ans au moment de la consultation.

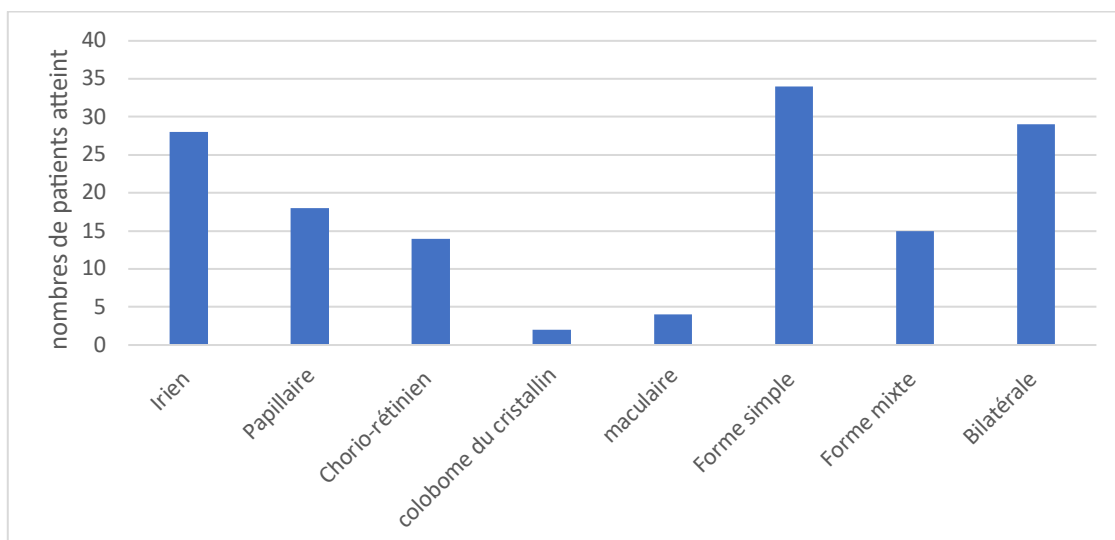
Les examens suivants ont été réalisés à l'hôpital, la lampe à fente, la mesure de l'acuité visuelle, un examen de la vision binoculaire, la réfraction sous cycloplégie (skiacol, atropine ou mydriaticum), l'OCT et pour finir un examen du fond d'œil, afin de mettre en évidence les signes ophtalmologiques. Toutes les informations récoltées nous ont permises de créer une base de données qui se trouve en annexe dans laquelle nous avons recensé les résultats de chaque patient.

2.2. Résultats

Les sujets participant à notre étude sont âgés d'un à treize ans, avec une moyenne d'âge de 8,01 ans.

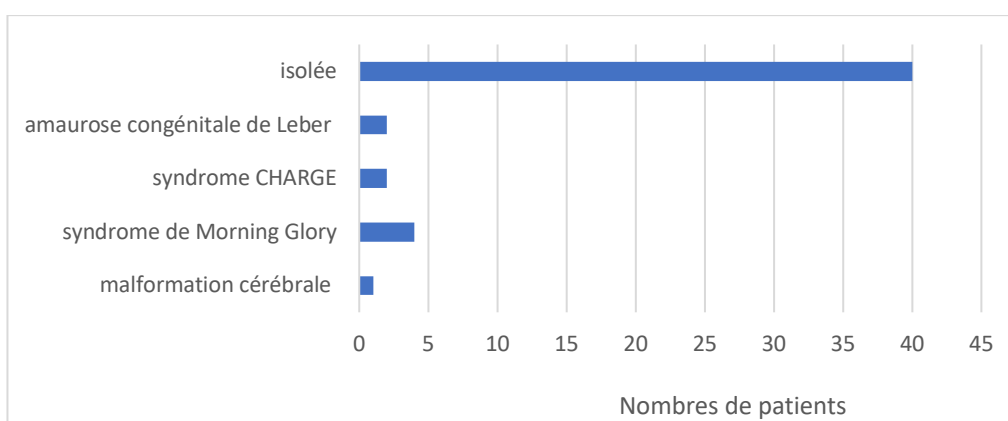
Nous avons recensé dix (20,4%) patients atteints de colobome bilatéral et trente-neuf (76,6%) de colobome unilatéral. Nous nous sommes alors interrogés sur la prévalence des types de colobome. Nous remarquons que quatorze (28,6%) patients présentent un colobome rétinien et/ou chorio-rétinien, dix-huit (36,7%) ont un colobome papillaire, vingt-huit (57,1%) patients sont atteints d'un colobome irien, seulement deux (4,1%) sont atteints d'un colobome du cristallin et quatre (8,2%) patients sont atteints d'un colobome de la macula. On retrouve ainsi 30 colobomes antérieurs, 36 postérieurs et 12 antéro-postérieurs. On trouve quelques patients avec plusieurs types de colobomes associés. 69,4% des patients (34 sur 46) sont atteints d'une forme simple et 30,5% (15 patients sur 49) d'une forme mixte. L'association la plus commune est le colobome irien associé à un colobome papillaire.

Figure 7 : Répartition du type de colobome



Nous nous sommes alors demandé si les colobomes sont isolés ou intégrés dans un syndrome ou dans une maladie multi systémique. On retrouve deux patients atteints du syndrome CHARGE, quatre patients ont un syndrome de Morning Glory, deux enfants sont atteints de l'amaurose congénitale de Leber et un enfant présente une malformation cérébrale.

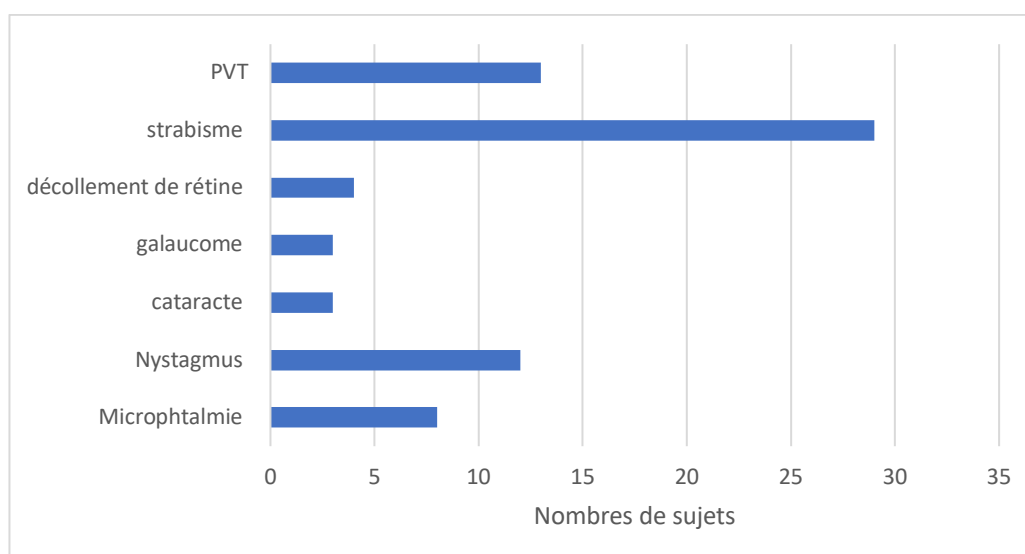
Figure 8 : Représentation des syndromes associé au colobome



Des statistiques sur les différentes manifestations ophtalmologiques observées chez les patients souffrant de colobome ont été effectuées. À partir desquelles nous pouvons énoncer que seuls huit patients (16,3%) présentent une microphthalmie. Douze ont un nystagmus (24,5%). On retrouve une cataracte chez trois (6,1%) patient et un glaucome chez trois autres patients. Un décollement de rétine est retrouvé chez quatre (8,2%) patients. Vingt-neuf patients ont un strabisme (59,2%) dont quinze (51,7%) ont un strabisme convergent et quatorze (48,3%) ont un strabisme divergent. Le strabisme est dans cinquante pourcent des cas observés sur l'œil ayant le colobome. Une position vicieuse de la tête est observée chez treize patients (26,5%).

Pour les patients qui ont réalisé un bilan orthoptique à l'hôpital Nord de Marseille nous constatons qu'une exotropie est souvent associée à une hypertropie du même œil, et qu'un ésoptropie est souvent associé à une hypotropie du même œil. Est retrouvé une limitation de l'abduction des deux yeux avec l'œil qui ne dépasse pas la ligne médiane chez six patients sur vingt-un (28,57%). Cette limitation de l'abduction est associée à une limitation de l'élévation chez deux patients (33,33%). Le bilan orthoptique montre chez six (28,57%) patient la présence d'un syndrome alphabétique, dont quatre (66,66%) ont un syndrome V, deux (33,33%) un syndrome X. Un patient est atteint d'un syndrome de Stiling Duane de type III et un autre de type I.

Figure 9 : Représentation des signes ophtalmologique



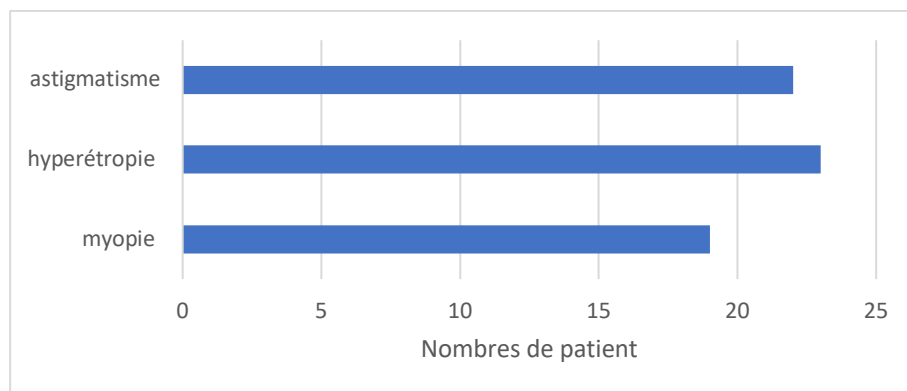
Au niveau du fond d'œil nous avons constaté que pour les patients ayant consulté à l'hôpital Nord, seul les patients atteints d'un colobome du segment postérieur présentent une anomalie soit quinze patients (71,4%).

En ce qui concerne la réfraction vingt-trois patients (47%) ont une hypermétropie sur au moins un des deux yeux. Dix-neuf (38,8 %) patients présentent une myopie dans au moins un des deux yeux. Vingt-deux patients (44,9%) ont un astigmatisme sur au moins un des deux yeux.

Grâce au dossier des patients de l'hôpital Nord nous avons remarqué que l'hypermétropie varie de +0,50 à +7 dioptries. La myopie varie entre de -1 dioptrie à -6,25 dioptries. L'astigmatisme varie de 0,25 à 6 dioptries. L'astigmatisme varie de +0,25 à +6,75 dioptries.

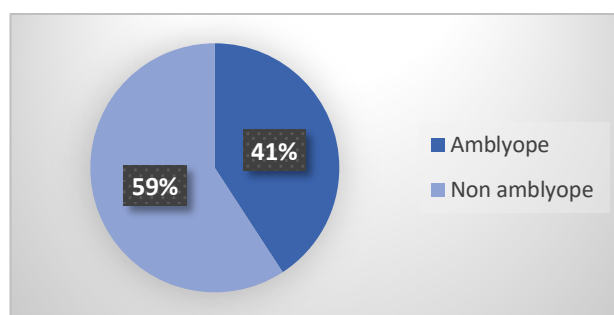
On a également constaté que douze patients (70,6 %) avaient une anisotropie supérieure ou égale à 1,50 dioptrie, et que sur douze patients, huit (66 %) avaient reçu un traitement contre l'amblyopie.

Figure 10 : représentation de la réfraction



Vingt (40,8%) sujets ont suivie ou suivent encore un traitement d'amblyopie.

Figure 11 : pourcentage d'amblyopie



Nous tenions également à connaître l'acuité visuelle. L'acuité visuelle était comprise entre 10/10 et ne voit que le déplacement de la main de loin et elle varie de l'acuité maximale en fonction de l'échelle utilisée à P28. La moins bonne acuité visuelle est observée dans 60% des cas sur l'œil strabique et colobomateu.

2.3. Discussion

Des études ont été menées pour estimer la prévalence des manifestations ophtalmiques liées au colobome. Les résultats sont tous différents d'une étude à une autre. Les moyens et les méthodes employés dans les diverses études diffèrent énormément.

Dans notre étude, le type de colobome le plus retrouvé est le colobome irien, 57,1%, suivi par un colobome papillaire 36,7%. Selon les études réalisées précédemment le colobome le plus courant est les colobome chorio-rétinien. Selon l'étude anglaise conduite par Shaheen P. Shah MD et al l'anomalie colobomateuse la plus courante était un défaut chorioretinien, retrouvé à 71,2%. Dans notre étude le colobome chorioretinien est retrouvé seulement à 28,6% (8). Selon la littérature le colobome irien est également présent chez un grand nombre de patients.

Dans notre étude nous avons noté que 24,5% des patients qui ont un nystagmus, seulement 16,3% une microphthalmie mais 59,2% ont un strabisme. Un décollement de rétine est observé dans 8,2% des cas. Dans les autres études le pourcentage de patients ayant un strabisme est plus faible et le pourcentage de patients ayant un nystagmus et une microphthalmie fluctue énormément d'une étude à une autre.

Une étude portant sur 198 patients menés par OM Uhumwangho and S. Jalali en 2014 a estimé la prévalence du décollement de rétine à 17,6 % et des anomalies oculaires à 87,2 % chez les patients atteints de colobome. L'étude montre les anomalies oculaires associées, qui étaient présentes dans 292 yeux (87,2 %). Les anomalies oculaires comprenaient un colobome de l'iris (71%), un nystagmus (41,5%), un strabisme (21,2%) et une microphthalmie (19,1%). (9)

Une autre étude réalisée par Jordan D Gisseman et Honey H. Hecce ou un examen ophtalmologique complet a été réalisé sur dix-huit patients atteints du syndrome de Goltz et présentant un colobome. Les résultats ophtalmologiques comprenaient des colobomes chorioretiniens (61 %), des colobomes iriens (50 %), une microphthalmie (44 %), une anophtalmie (11 %). Le nystagmus était présent chez 33 % des patients et le strabisme chez 22 % d'entre eux. (2) Seulement 15 % des patients ayant participé à l'étude réalisée par Kelly M. Nakamura, BS; Nancy N. Diehl, BS; Brian G. Mohny, MD présentaient une microphthalmie, et 2 (6%) un nystagmus.

L'étude menée par M. Arnaud, S. Nadeau, A. Aziz et le professeur Denis avait pour objectif de rapporter l'acuité visuelle et la fréquence du strabisme chez les enfants atteints de colobome oculaire. Dans cette étude 43 enfants ont été diagnostiqués comme ayant un colobome oculaire. Ont été étudié l'acuité visuelle, le statut binoculaire, et les erreurs de réfraction. Les colobomes ont été divisés en deux groupes, un premier groupe (I) avec strabisme et un deuxième groupe (II) sans strabisme. Cette étude a démontré que sur 43 enfants inclus, 25 (58,1 %) avaient un strabisme, 18 avec une ésoptropie (72 %) et 7 avec une exoptropie (28 %). 13 étaient associés à une microphthalmie.(10) En comparaison dans notre étude nous retrouvons 59,2% patients atteints d'un strabisme dont 51,7% ont une ésoptropie et 48,3% une exoptropie.

Concernant le type d'atteinte nous retrouvons une atteinte unilatérale (76,6%) plus fréquente qu'une atteinte bilatérale (20,4%). Une étude américaine menée par Kelly M. Nakamura, BS; Nancy n. Diehl, BS; Brian G. Mohny, MD avait pour objectif de décrire l'incidence, les résultats oculaires et les associations systémiques du colobome dans une cohorte de trente-trois enfants. Ils ont examiné rétrospectivement les dossiers médicaux des patients pédiatriques diagnostiqués comme ayant un colobome oculaire. 22 patients (67 %) présentaient une atteinte unilatérale et 33% avaient une atteinte bilatérale. Douze patients (36 %) avaient une atteinte du segment antérieur uniquement, 13 (39 %) du segment postérieur uniquement, et 8 (24 %) des

deux. (11) Dans l'étude menée par le professeur Denis 23 (53%) enfants avaient un colobome bilatéral et 20 (46%) un colobome unilatéral. Un total de 66 yeux a été étudié, ils ont trouvé 5 colobomes antérieurs, 33 postérieurs et 28 antéro-postérieurs. En comparaison à notre étude nous retrouvons 30 colobomes antérieurs, 36 postérieurs et 12 antéro-postérieurs.

Toujours selon l'étude américaine de Kelly M. Nakamura and al onze des 33 patients (33%) ont été diagnostiqués comme ayant une amblyopie.(11) Ce qui rejoint les résultats obtenus dans notre étude où 24,5% des patients sont atteints d' une amblyopie.

Le glaucome congénital ainsi que la cataracte congénitale constituent une complication ophtalmologique peu fréquente dans les colobomes. En effet dans notre étude seulement trois (6,1%) patients sont atteints d'un glaucome et trois sont atteint d'une cataracte congénitale. Dans l'étude réalisée par Jordan D Gisseman et Honey H. Herce seulement 11% des sujets ont une cataracte. (2) Dans l'étude américaine menée par Kelly M 6% des sujets ont une cataracte ce qui correspond aux valeurs obtenues dans notre étude

Concernant l'acuité visuelle notre étude met en évidence que les sujets ayant une faible acuité visuelle sont ceux qui présentent un nombre de manifestations ophtalmologiques important. Sept patients sur vingt-un ayant été examinés à l'hôpital Nord présentent une acuité visuelle très faible. Ces patients-là ont tous un strabisme sur l'œil ayant la plus mauvaise acuité visuelle, associé à une amblyopie. Dans l'étude réalisée par le professeur Denis les enfants du groupe avec un strabisme avaient une acuité visuelle plus faible que ceux du groupe sans strabisme. La fréquence des colobomes sévères (postérieurs ou antéro-postérieure avec involution maculaire) était plus élevée dans le groupe des patients ayant un strabisme que dans le groupe des patients sans strabisme. Ces résultats sont comparables à ceux retrouvés dans la littérature. Il existe une acuité visuelle plus faible en cas de colobome associé à un strabisme. Le strabisme est plus souvent présent chez les enfants diagnostiqués avec un colobome que dans la population générale et est souvent associé à une amblyopie. (10)

Selon l'étude américaine de Kelly M. Nakamura and al huit des 33 patients (24 %) présentaient une baisse de la vision lors de l'examen initial, toutes survenant dans l'œil ou les yeux atteints de colobome. L'acuité visuelle la mieux corrigée lors de l'examen final était inférieure à 20/60 chez 9 des 28 patients (32%) dont 8 patients présentant une acuité visuelle réduite dans le ou les mêmes yeux affectés par le colobome et 1 patient présentant un colobome unilatéral et une vision réduite bilatéralement en raison d'une rétinite pigmentaire. (11) Dans notre étude neuf sujets ont une acuité visuelle réduite (varie de 5 à voit bouger la main) ces patients présentant une acuité visuelle réduite dans le ou les mêmes yeux affectés par le colobome.

Cette étude nous a permis de recueillir des statistiques sur la prévalence des manifestations ophtalmiques liées aux colobomes oculaires. Nous pouvons conclure que des suivis ophtalmologiques et orthoptiques réguliers sont indispensables pour suivre l'évolution de la pathologie afin d'adapter le traitement.

3- Troubles des apprentissages associés au colobome isolée et ceux intégrés dans le syndrome CHARGE et bilan orthoptique fonctionnel.

L'enfance est le stade développemental le plus important. Durant l'enfance, entre 75 % et 90 % des enfants commencent leur apprentissage grâce à l'utilisation du système visuel.

S'il y a une perturbation dans l'entrée ou l'interprétation des informations pendant le développement, cela peut entraîner un retard d'apprentissage, qui peut affecter la lecture, l'écriture, le raisonnement ou les compétences mathématiques. La vision fournit au cerveau la plupart des informations concernant la forme, la couleur, la profondeur, l'éclairage, l'emplacement spatial et la direction de l'environnement et d'autres objets situés dans le champ visuel. Pour se développer correctement, l'information qui parvient au cerveau doit être proportionnelle à l'environnement, surtout entre 6 et 12 ans. Ce stade est considéré comme le stade de développement humain le plus souple et c'est à ce stade que sont établies les compétences nécessaires à l'apprentissage. (12)

Les troubles spécifiques des apprentissages (TSA) sont définis comme une atteinte durable et persistante dans le temps affectant une ou plusieurs fonctions cognitives. Ces troubles sont retrouvés lors de la lecture, l'orthographe ou encore les mathématiques qui sont des compétences scolaires de base.

Notre étude et nos recherches réalisées précédemment nous ont montrés que selon la localisation et la partie anatomique de l'œil qui est touchée par le colobome l'impact fonctionnels sera différent. Il peut varier d'une simple perception lumineuse à une très bonne acuité visuelle

3-1 quels sont les troubles des apprentissages associés aux colobomes isolés ?

3.1.1) Méthode

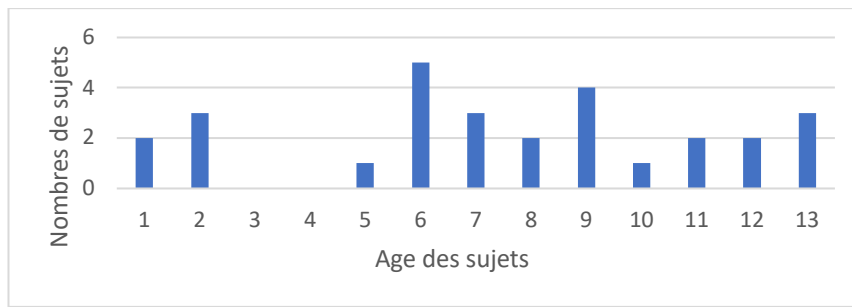
Pour savoir quel sont les différents troubles d'apprentissage que l'on peut retrouver chez les patients atteints de colobome nous avons réalisé une enquête dans le but de déterminer avec précision la prévalence des difficultés rencontrées par ces enfants ainsi que leur impact sur leur scolarisation.

Ainsi, nous avons partagé un questionnaire structuré sur un groupe d'échange d'environ 50 parents d'enfants atteints de colobome, sur le réseau social Facebook. Grâce à leur participation, nous avons été en mesure de recueillir vingt-huit réponses. Quelques parents ont également accepté de nous envoyer les bilans orthoptiques réalisés sur leurs enfants. Dans ce questionnaire, nous avons cherché à savoir de quel type de colobome les patients souffraient. Les manifestations ophtalmologiques, les difficultés scolaires qu'ils peuvent rencontrer et les différents suivis de rééducation de ses patients.

3.1.2) Résultats

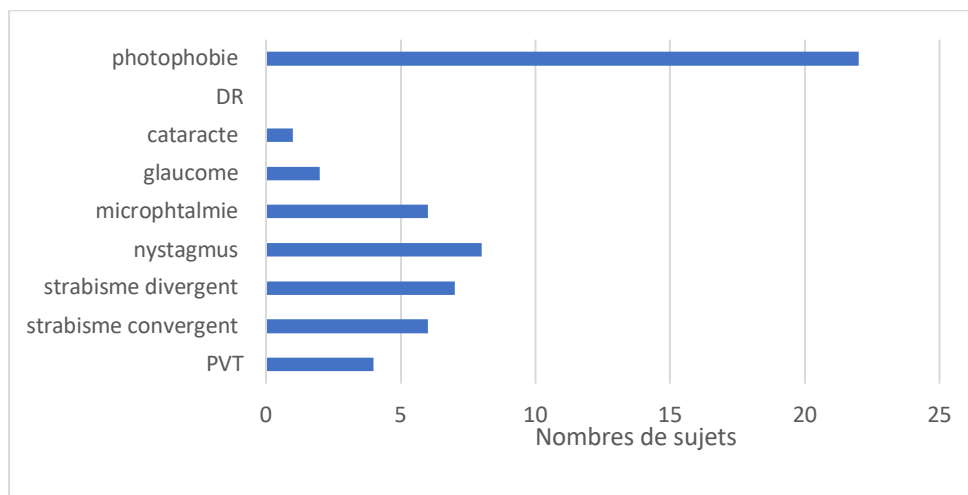
Les sujets participant à notre étude âgés d'un à treize ans, avec une moyenne d'âge de 8,01 ans.

Figure 12 : Répartition de l'âge des participants à l'étude



Nous voulions aussi connaître la prévalence des manifestations ophtalmologiques observées chez les participants. Un strabisme est retrouvé chez treize (46,4%) sujets. Parmi eux six ont un strabisme convergent (46,1%) et sept un strabisme divergent (53,8%). 14,3% ont une position viseuse de la tête. Huit (28,5%) ont nystagmus, six (21,4%) ont une microphthalmie. Deux ont un glaucome (7,1%) et seulement a une cataracte (3,6%). Vingt-deux (78,6%) se plaignent d'une sensibilité accrue à la lumière.

Figure 13 : Prévalence des signes ophtalmologique



Douze (42,8 %) d'entre eux ont reçu ou reçoivent encore des traitements pour l'amblyopie. Nous avons ensuite porté notre attention sur le port de la correction optique. 19 participants à l'étude (67,5%) portent des lunettes. Douze d'entre eux portent une correction optique pour la myopie (63,1%), huit (42,1%) pour l'hypermétropie et sept (36,8%) pour l'astigmatisme.

Figure 14 : pourcentage d'amblyopie

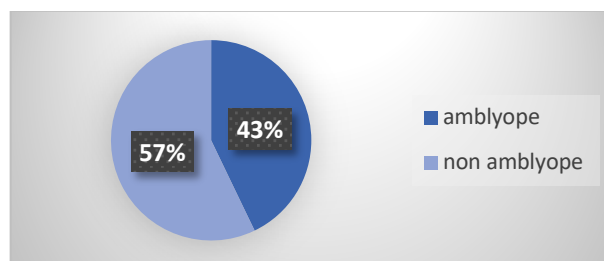
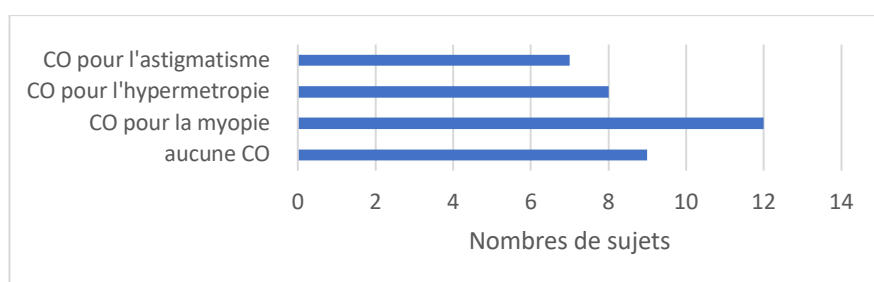
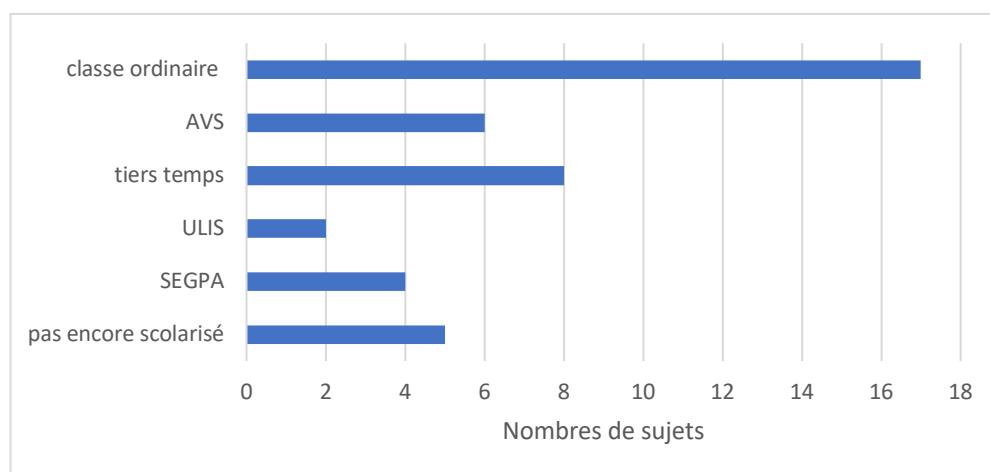


Figure 15 : port de la correction optique



Nous avons dans notre questionnaire demandé si l'enfant est scolarisé en classe ordinaire ou spécialisée. La grande majorité (73,9%) des enfants et adolescents ayant l'âge d'être scolarisé sont scolarisés en milieu ordinaire. Nous nous sommes donc demandé si ces enfants scolarisés en classe ordinaire bénéficiaient d'aménagement scolaire, six (35,3%) déclarent avoir une AVS (aide à la vie scolaire) afin de les aider dans leurs difficultés et huit (47%) bénéficient d'un tiers temps. Seuls deux enfants (8,7%) sont scolarisés en classe ULIS. Les enfants qui sont placés en classe ULIS sont des enfants dont le handicap empêche une scolarisation classique dans une classe ordinaire. Ces enfants-là bénéficient d'une scolarisation qui sera adaptée à leurs difficultés. Quatre (17,4%) enfants sont scolarisés en classe de SEGPA, section d'enseignement général et professionnel adapté. Cette classe se trouve dans un collège et accueille des enfants présentant de grandes difficultés scolaires ou des difficultés sociales. Trois (13%) des participants déclarent avoir redoublé une classe. Dix (43,5%) ont fait une demande de dossier auprès de la maison départemental des personnes handicapés (MDPH).

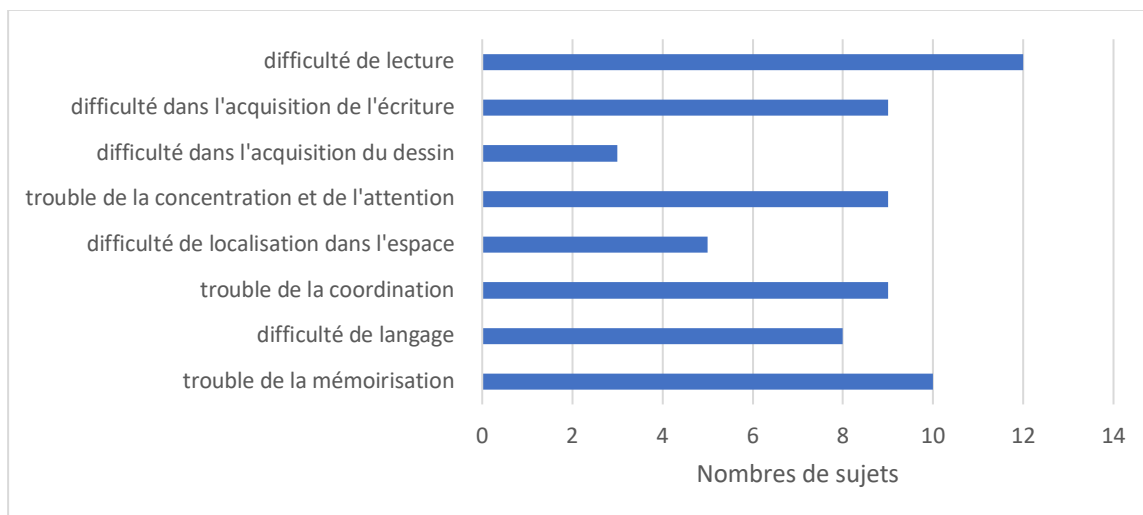
Figure 16 : Répartition du niveau scolaire



Nous nous sommes ensuite penchés sur les principales difficultés scolaires rencontrées par les sujets. Les résultats de l'enquête montrent que vingt-deux sur vingt-huit participants (78,6 %) éprouvent des difficultés scolaires. Douze (54,5%) des enfants rencontrent des difficultés de lecture. Neuf rencontrent des difficultés dans l'acquisition de l'écriture (40,9%) et trois des difficultés dans l'acquisition du dessin (13,6%). Est constaté un manque d'attention et de concentration chez neuf patients (40,9 %). Cinq (22,7 %) enfants ont de la difficulté à se localiser dans l'espace et se plaignent de sauter des lignes pendant la lecture. Neuf (40,9%) présentent des troubles de la coordination et des difficultés lors des activités motrices. Huit (36,4%) enfants sur vingt-deux présentent des difficultés de langage, nous comprenons dans les difficultés de langage les difficultés à construire des phrases, le manque de vocabulaire, la

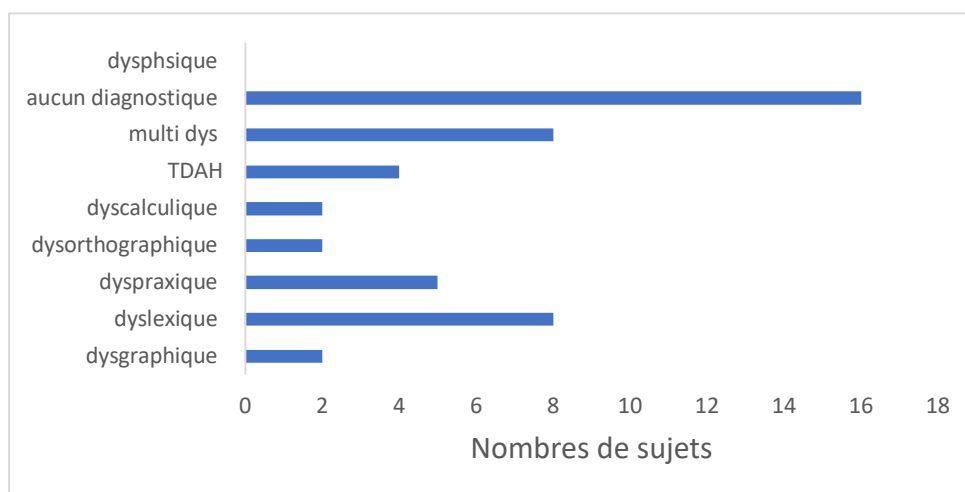
tendance à déformer les mots, troubles de l’articulation ainsi que le manque de vocabulaire. Dix (45,4 %) présentent un trouble de la mémorisation. Aucune difficulté scolaire n'a été recensée chez seulement six participants (21,4%).

Figure 17 : Répartition du type de difficultés rapportées par les parents d’enfants colobome



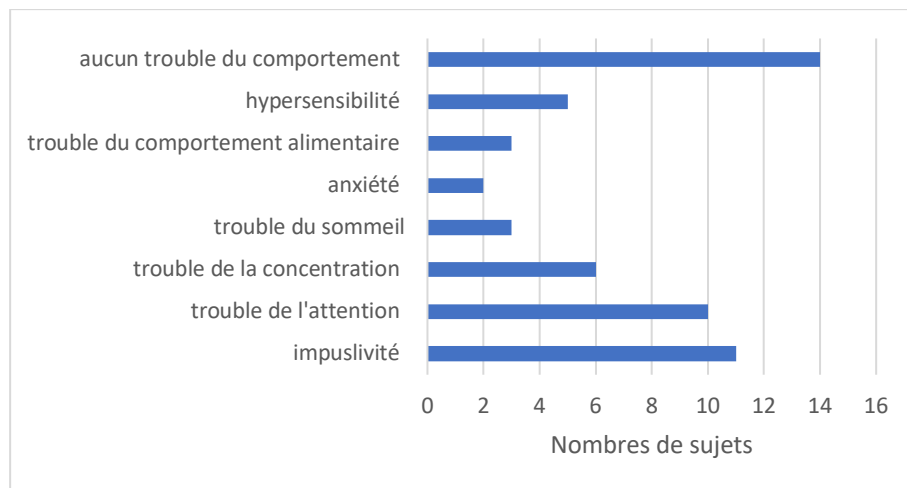
Nous nous sommes alors interrogé si un trouble spécifique de l'apprentissage avait été diagnostiqué en parallèle chez nos patients rencontrant des difficultés. L'enquête a révélé que 12 enfants (42,8%) avaient reçu un diagnostic de TSA. Cinq (41,6%) enfants ayant un trouble développemental de la coordination ont reçus un diagnostic de dyspraxie. Deux (16,6%) ont un trouble spécifique de l’acquisition de l’orthographe et sont diagnostiqués dysorthographe, deux (16,6%) sont diagnostiqués dyscalculie présentant donc un trouble spécifique de l’acquisition de l’arithmétique. Deux (16,6%) sont dysgraphiques. Huit (66,6%) ont un trouble spécifique de la lecture et sont diagnostiqués dyslexique. Quatre (33,3%) sont diagnostiqués TDAH, une impulsivité, des difficultés de concentration et une agitation sont observées chez les enfants ayant un TDAH. Sur douze enfants présentant un trouble spécifique des apprentissages, huit (66,6%) sont multi dys.

Figure 18 : Répartition des troubles spécifiques des apprentissages (TSA)



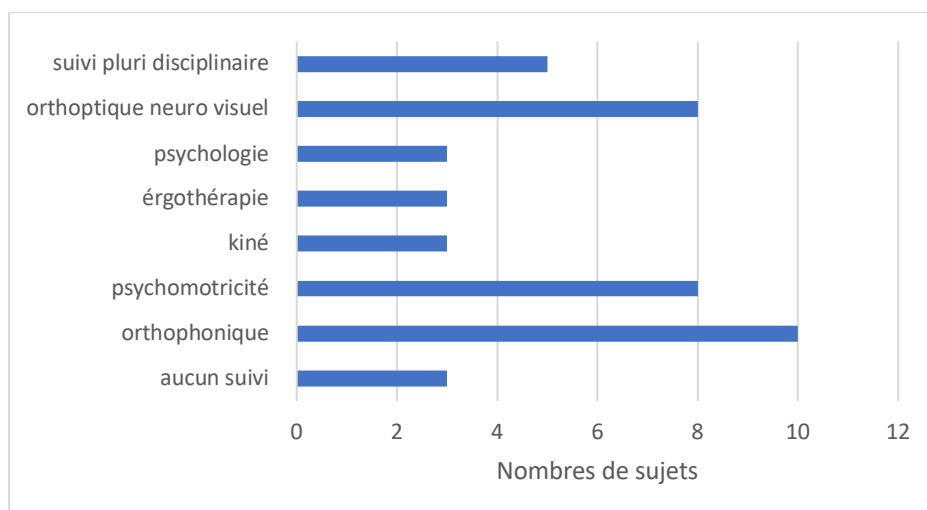
En nous intéressant aux différents troubles du comportement que nous pouvons retrouver chez les enfants atteints de colobome nous avons recensé grâce des troubles du comportement chez 50% des enfants. Onze (78,6%) enfants présentent une impulsivité, dix (71,4%) présentent des troubles de l'attention, et six (42,8%) des troubles de la concentration. Trois (21,4%) sont atteints de trouble du sommeil et deux (14,3%) d'anxiété. Trois (21,4%) souffrent de troubles du comportement alimentaire. Enfin, cinq (35,7 %) enfants présentent des signes d'hypersensibilité.

Figure 19 : Répartition des troubles du comportement



Pour aider les enfants rencontrant des difficultés, qu'elles soient scolaires, motrices ou psychologiques, nous voulions savoir quel soutien paramédical multidisciplinaire est offert à ces enfants. Seuls trois (15 %) des vingt-huit enfants ne sont pas suivis. La prise en charge la plus fréquemment observée est la prise en charge orthophonique, dix enfants sur vingt ont un suivi orthophonique (50%). Un suivi en psychomotricité est mis en place pour 40% des enfants. 15% des enfants ont un suivi ergo thérapeutique et 15% ont un suivi kinési thérapeutique. 40% des enfants ont un suivi orthoptique. Et 25 % ont un suivi pluridisciplinaire.

Figure 20 : Répartition du type de prises en charge chez les enfants colobomes



3.1.3) discussions :

Les résultats de notre étude ont montré que bon nombre d'enfants atteints de colobome ont des troubles d'apprentissage. D'après notre étude, 78,6% de ces enfants éprouvent des difficultés scolaires, que ce soit en lecture, en écriture ou en mathématiques. Nous voulions comparer nos résultats avec d'autres études qui mettaient également l'accent sur les difficultés d'apprentissages et cognitifs chez les enfants et les adolescents atteints de colobome. Aucune étude n'a été menée à ce jour pour relier les troubles neuro-visuels et les difficultés scolaires avec les colobomes. La vision est considérée comme « le socle des apprentissages » un déficit d'une fonction visuelle peut avoir un impact négatif sur les capacités de lecture, d'écriture, de calcul et de pratique de l'enfant. Nous avons recherché à établir un lien entre les différentes manifestations ophtalmologiques et les difficultés d'apprentissage des patients atteints de colobome.

L'apprentissage et la planification motrice dépendent de l'encodage exact des stimuli environnementaux. Les fonctions cognitives élevées, comme la lecture, la mémoire, la conscience émotionnelle et le contrôle des impulsions, peuvent être affectées en cas d'erreur ou d'interférence avec la perception sensorielle. Toutes déficiences du processus visuelles entravent l'apprentissage de la lecture. (13)

Un trouble de la vision en particulier un trouble de la motricité oculaire est responsable de la difficulté à suivre un objet en mouvement, donc de la difficulté à lire. Il est responsable de la somnolence pendant le travail prolongé d'attention ou de fixation. Des difficultés de concentration, des difficultés d'attention, une sensation que les lettres, les caractères bougent, sautent ou se dédoublent, des difficultés de représentation spatiale et des difficultés à repérer l'essentiel dans une image complexe. Toutes ces difficultés résultant de troubles visuels perturberont la lecture. La vision peut influencer sur les activités de tous les jours, mais elle a un impact particulièrement important sur le processus d'apprentissage. Plusieurs études ont été menées pour faire ressortir le lien entre la déficience visuelle et les capacités scolaires. La lecture étant l'un des principaux facteurs de la performance scolaire, si une déficience visuelle affecte la capacité à lire, elle pourrait altérer la performance scolaire (14). La capacité à lire de façon fluide et efficace est donc un facteur prédictif, une étape essentielle d'une bonne réussite scolaire (Alabdulkader, 2010).

La majorité des enfants atteints de colobome ont des troubles oculaires. Ceci explique que sur vingt-huit enfants qui ont participé à notre enquête, nous avons vingt-deux enfants, soit 78,6% qui rencontrent des difficultés scolaires. 54,5% ont été diagnostiqués avec des troubles spécifiques des apprentissages. De nombreuses recherches affirment que l'impact de troubles spécifiques des apprentissages sur la performance scolaire peut être amplifié par la présence de troubles visuels. Chen and al ont réalisés une étude en 2011 sur 1 103 écoliers, de deuxième année inscrite dans différentes écoles de la région de la vallée de Klang en Malaisie. A été évaluée l'acuité visuelle, l'équilibre des muscles oculomoteur, les capacités d'analyse visuelle, les capacités visuo spatiales et les capacités d'intégration visuomotrice. Les résultats ont montré que les enfants ayant des résultats moyens et supérieurs à la moyenne avaient des performances visuelles différentes de celles des enfants ayant de faibles résultats scolaires. Ils avaient un meilleur taux de réussite statistiquement significatif dans les aspects physiques comme l'acuité visuelle, les aspects physiologiques comme l'équilibre oculomoteur et les aspects perceptifs, l'intégration visuomotrice/compétences visuo spatiales et d'analyse visuelle. Les enfants ayant de faibles résultats scolaires sont plus susceptibles de présenter des problèmes d'acuité visuelle, d'équilibre oculomoteur, d'intégration visuomotrice et de la plupart des composantes des

compétences d'analyse visuelle. Cette constatation souligne le concept selon lequel la performance visuelle est la clé de l'apprentissage et constitue donc une préoccupation majeure en matière de réussite scolaire. (15) Grisham & al ont réalisés une étude en 2007 afin de démontrer si des mauvaises capacités visuelles sont responsables d'une mauvaise lecture. Les habiletés visuelles et l'acuité visuelle ont été mesurées chez 461 élèves. Les enfants qui ont pris part à cette étude ont été qualifiés de mauvais lecteurs par leur enseignant. Des tests orthoptiques standard et des critères publiés relatifs aux capacités visuelles « adéquates » ou « faibles » ont été utilisés. Les résultats ont révélé que 80 % des élèves testés avaient une acuité visuelle d'au moins 10/10, mais seulement 20 % avaient des aptitudes visuelles adaptées aux besoins visuels. Grisham suggère par conséquent que les mauvais lecteurs ont une probabilité élevée d'avoir des problèmes de vision. (16) Boussand a étudié la spécification des mouvements oculaires fins et lents sur 166 enfants et adultes lors de poursuites calibrées ou lors d'activités de lecture et il a observé que la présence d'anomalies oculomotrices pendant la lecture explique une partie des difficultés d'apprentissage. (17)

67,5% des participants à notre étude ont une amétropie. 63% d'entre eux ont myopie, 42% une hypermétropie et 37% un astigmatisme sur au moins un des deux yeux. Nous voulions savoir si un trouble réfractif pouvait constituer un obstacle à une bonne réussite scolaire. Un grand nombre d'études démontrent l'effet d'un trouble réfractif sur les compétences en lecture et donc sur l'apprentissage.

Le rôle de l'acuité visuelle et des erreurs de réfraction chez les enfants dans les capacités scolaires constitue un sujet de discussion majeur, étant donné la qualité variable des différentes recherches dans ce domaine et les résultats mitigés rapportés. L'étude menée par Shelley Hopkins and al vise à clarifier la situation par l'examen et la critique des publications et recherches menées sur ce sujet. Les résultats de cet examen suggèrent que, même si de nombreuses études ont analysé le rôle de la vision sur les capacités scolaires des enfants, les limites méthodologiques remettent en question l'exactitude des données probantes tirées de la majorité de ces études. Les différentes méthodes utilisées, les outils utilisés et les caractéristiques des échantillons sont une limitation dans les comparaisons entre les nombreuses études. Malgré ces nombreuses limites, le poids des preuves suggère qu'il existe une association entre les performances scolaires et l'acuité visuelle et l'erreur de réfraction chez les enfants. (18)

Van Rijn & al ont réalisés une étude dont l'objectif était d'examiner le rôle de la correction optique dans la vitesse de lecture des enfants de 9 à 10 ans. Les résultats affirment que la réduction de la vitesse de lecture de l'hypermétropie peut être provoquée par leur hypermétropie. La correction de l'hypermétropie, parfois à partir de 0,50 dioptrie, permettant dans certaines conditions une augmentation de la vitesse de lecture. (19)

Rosner, J a réalisé une étude afin de mettre en évidence le lien entre l'hypermétropie non corrigée et les problèmes d'apprentissage scolaire chez les enfants. Il a pour cela comparé l'état de réfraction et les résultats des tests de performance sur 782 enfants de la première à la cinquième année. L'analyse statistique des données a révélé des résultats de test nettement inférieurs chez les enfants hypermétrope présentant des erreurs de réfraction supérieures à 1,25 dioptries. L'hypermétropie influe clairement sur les compétences en lecture au cours de l'apprentissage. (20)

L'étude de Roch-Levecq visait à examiner les capacités cognitives des enfants d'âge préscolaire dont l'amétropie n'a pas été corrigée et les effets de la correction optique. 70 enfants d'âge préscolaire ont été recrutés pour cette étude, 35 enfants présentant une amétropie non corrigée et 35 sujets témoins emmétropes. Au départ, les amétropes non corrigés ont obtenu des résultats significativement plus faibles au test de développement de l'intégration visuomotrice de Beery-Buktenica qui est un test pour évaluer les capacités visuo constructives dans des tâches de copie

de figures géométriques et à l'échelle de performance de l'échelle d'intelligence révisée de Wechsler. Après 6 semaines de port de la correction optique ils ont constaté une nette amélioration au test de développement de l'intégration visuelle et motrice de Beery-Buktenica des sujets amétropes par rapport aux témoins emmétropes. Il a été conclu que les enfants d'âge préscolaire présentant une amétropie non corrigée présentaient une réduction significative de la fonction visuomotrice notamment lors de la lecture. Le port de lunettes durant 6 semaines a permis d'améliorer les résultats du test de développement de Beery-Buktenica sur l'intégration visuomotrice pour atteindre les niveaux emmétropes. (21)

Dans une étude menée par Patrick Quaid et Trefford Simpson, cent patients ont été examinés 50 enfants ayant un plan d'enseignement individuel (PEI) en raison de divers troubles d'apprentissage et 50 contrôles, âgés de 6 à 16 ans. L'étude avait pour but d'établir un lien entre la vitesse de lecture, l'erreur de réfraction cycloplégie et la fonction oculomotrice chez les enfants souffrant de troubles de la lecture par rapport aux témoins. Ils ont procédé à une évaluation complète de la vision binoculaire, de la réfraction sous cycloplégie et d'un examen complet des yeux. Les sujets ont également été examinés à l'aide du système Visagraph III, qui permet d'enregistrer de façon objective les paramètres de lecture suivants : la vitesse de lecture, à la fois les valeurs brutes et les valeurs comparées aux données normatives des classes, et (ii) le nombre de mouvements oculaires effectués pour 100 mots lus. La compréhension a été évaluée au moyen d'un questionnaire administré à la fin de la tâche de lecture, chaque sujet devant avoir une compréhension de 80 % ou plus. Le groupe PEI présentait une hypermétropie significativement plus importante que le groupe témoin lors de l'examen cycloplégie. Cette recherche montre qu'il y a des liens importants entre la vitesse de lecture et l'erreur de réfraction. (22)

Notre étude a démontré que 41% des sujets atteints de colobome souffrent de trouble de l'attention et de difficulté à se concentrer. Selon l'étude réalisée par Bosse et Valdois, la vitesse de lecture serait limitée par la capacité d'attention visuelle et influencerait ainsi sur l'acquisition de la lecture rapide. Pour vérifier leur hypothèse ils ont mené une étude transversale sur 417 enfants en première, troisième et cinquième année scolaire, afin d'examiner le rôle de l'empan visuo attentionnels sur le développement des compétences en lecture. Les résultats montrent que l'empan visuo attentionnels contribue aux performances de lecture dès le début de l'apprentissage de la lecture, ce qui suggère qu'il pourrait avoir une influence à long terme sur l'acquisition de connaissances orthographiques spécifiques. (23)

En ce qui concerne la motricité, 50% des enfants ayant participé à notre étude et rencontrant des difficultés scolaires présentent des troubles de la coordination et des difficultés lors d'activités motrices. 40,9% éprouvent des difficultés à écrire et 13,6% éprouvent des difficultés à acquérir le dessin. Neuf des douze enfants ayant reçu un diagnostic de TSA souffrent d'un trouble du développement de la coordination et sont diagnostiqués dyspraxique. En 2013, Leung and al ont mené une étude afin de mettre en lumière la relation entre l'intégration visuo motrice et l'écriture chez les élèves du primaire. Ils ont comparé l'intégration de la motricité visuelle et les performances d'écriture des élèves du primaire. Au total, 50 élèves de la première à la cinquième année de l'école primaire ont participé à cette étude. Les étudiants ont fait l'objet de l'application du test d'intégration motrice visuelle et de l'évaluation de l'écriture. Les résultats ont montré la présence d'une altération des performances d'un grand nombre d'élève en matière d'intégration visuo motrice, de perception visuelle et de coordination motrice et de la qualité de l'écriture manuscrite chez certains élèves. Ces résultats démontrent un lien direct entre l'intégration visuo motrice et les performances d'écriture des élèves de cette étude. (24)

Dans notre étude 45,4% des sujets ont des troubles de la mémoire. Les déficiences visuelles peuvent également affecter les capacités mémorielles. L'interaction entre la mémoire de travail

et la perception visuelle est toujours un sujet important de discussion et de débat. Les travaux d'Agam & Sekuler montrent une relation étroite entre stimuli visuels et mémoire. (25)

Il a été découvert grâce à l'enquête que près de 50 % des enfants atteints de colobome avaient reçu un diagnostic de trouble spécifique des apprentissages. Il a été diagnostiqué une amblyopie chez 42,8% des sujets. Ces sujets là suivent un traitement d'occlusion ou de pénalisation. Le traitement de l'amblyopie pose de nombreux problèmes sur le plan scolaire et donc lors de l'apprentissage. Des recherches ont prouvé que les enfants atteints de la forme la plus courante de déficience visuelle monoculaire qui est l'amblyopie lisent plus lentement que des enfants du même âge sans déficience visuelle. La lenteur de la lecture peut être source de difficultés lors de l'apprentissage scolaire. Afin d'étudier les stratégies oculomotrices dans l'amblyopie strabique et évaluer les anomalies lors de la lecture monoculaire et binoculaire Evgenia Kanonidou and al ont réalisés une étude dans laquelle les mouvements oculaires ont été enregistrés avec un eye-tracker vidéo infrarouge chez 20 amblyopes strabiques et 20 sujets témoins normaux pendant qu'ils lisaient un texte. Des comparaisons de lecture monoculaire ont été effectuées entre l'œil amblyope et l'œil non amblyope des sujets témoins. La lecture binoculaire entre les sujets amblyopes et les sujets témoins a également été comparée. Ont été estimés dans cette étude la vitesse moyenne de lecture, le nombre de saccades progressives et régressives par ligne, l'amplitude saccadique (des saccades progressives) et la durée de fixation. La vitesse de lecture était significativement plus lente chez les amblyopes que chez les sujets témoins lors de la lecture monoculaire avec les yeux amblyopes et non amblyopes, et binoculaire. Les résultats ont montré que chez les amblyopes, la lecture était significativement plus lente avec l'œil amblyope qu'avec l'œil non amblyope. Ces différences étaient associées à un nombre beaucoup plus élevé de saccades régressives et à des temps de fixation plus longs, mais pas aux changements des amplitudes saccadiques. (26)

Notre enquête révèle que 46,4% des enfants ont un strabisme. Clotuche B and al ont réalisés une étude incluant 135 enfants de 8 à 11 ans (niveau français CE2 à CM2) qui visait à établir un lien entre le strabisme et les variations dans les compétences de lecture. Ils ont fait l'objet d'un examen ophtalmologique et orthoptique. Chaque enfant a passé 4 tests de lecture. L'étude a montré une diminution des aptitudes à lire lors des tests de fluidité chez les enfants atteints de strabisme. (27) Laveniya Kugathanan and al ont menés une étude en 2019 dont l'objectif était d'utiliser des tests standardisés afin de comparer les performances de lecture binoculaire chez les enfants traités pour amblyopie à celles d'un large échantillon normatif, ainsi qu'aux différents échantillons de contrôle utilisés dans les études précédentes. Les enfants traités pour une amblyopie strabique ou anisométrique ont été comparés à des enfants traités pour un strabisme sans amblyopie et à des enfants ayant une vision saine. Les résultats soulèvent la possibilité que le strabisme et l'amblyopie puissent interférer avec la capacité de lecture, même après la réussite du traitement, jusqu'au point où ils pourraient bénéficier de l'aide à la lecture à l'école. (28) Dans une étude publiée dans le journal américain « journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus » il a été examiné la lecture chez les enfants anisométriques et évalué si la lecture lente était associée à un dysfonctionnement de la motricité oculaire chez les enfants amblyopes. Des résultats d'enfants anisométriques âgés de 7 à 12 ans avec ou sans amblyopie ont été comparés à des résultats de témoins normaux du même âge. Les enfants ont lu un texte adapté à leur niveau scolaire. La vitesse de lecture (mots/min), le nombre de saccades avant et arrière (pour 100 mots) et la durée de fixation ont été enregistrés à l'aide du ReadAlyzer. L'instabilité de la fixation binoculaire a également été évaluée avec l'EyeLink 1000. Les résultats ont démontré que les enfants anisométriques amblyopes lisent plus lentement que les enfants anisométriques non amblyopes et les témoins. Les enfants anisométriques non amblyopes lisaient à un rythme comparable à celui

des témoins. La lenteur de la lecture chez les enfants anisométriques amblyopes était corrélée à une augmentation des saccades vers l'avant, à une augmentation des saccades régressives et à une instabilité du regard de l'autre œil pendant la vision binoculaire. La lenteur de la lecture chez les enfants d'âge scolaire atteints d'amblyopie anisométrique est liée à une fréquence accrue des saccades et à l'instabilité de la fixation de l'autre œil. (29)

Toutes ces études montrent que les enfants atteints de strabisme, d'amblyopie et d'anisométrie éprouvent des difficultés lors de la lecture. La lecture étant le socle de l'apprentissage ce qui explique pourquoi nous retrouvons dans notre étude un grand nombre d'enfants ayant des difficultés d'apprentissage et scolaire.

Le nystagmus infantile altère les mesures globales de la lecture comme la vitesse de lecture maximale, mais l'effet du nystagmus sur le contrôle des mouvements oculaires pendant la lecture n'est pas encore bien clair. Chez les lecteurs normaux, on observe un contrôle précis et direct des mouvements oculaires accompagnés d'ajustements en ligne de la durée et du nombre de fixations sur les mots compte tenu de leurs caractéristiques visuelles par exemple la longueur des mots et lexicales par exemple la fréquence des mots. (30)

28,5 % des enfants qui ont participé à cette étude étaient atteints de nystagmus.

Une étude américaine réalisée en 2013 par Nirjai Barot and al avait pour but de caractériser les déficits de lecture dans le nystagmus infantile (IN), déterminer les tailles de police optimales pour la lecture dans l'IN. Examiner aussi si l'acuité visuelle et la gravité du nystagmus sont de bons indicateurs de la performance en lecture dans le NI. Soixante et onze participants souffrant de nystagmus infantile et vingt témoins associés par âge ont participé à l'étude. Les performances de lecture ont été évaluées à l'aide d'enregistrements des mouvements oculaires. Les principales mesures de l'étude sont l'acuité de lecture (taille de police lisible la plus petite), vitesse de lecture maximale, taille d'impression critique (taille de police en dessous de laquelle la lecture est sous optimale), VA logmar proche, intensité du nystagmus et caractéristiques de la fixation (en utilisant la fonction d'acuité du nystagmus eXpanded). Les résultats de l'étude ont montré que dans des conditions de lecture optimales, les vitesses de lecture maximales étaient 14,7 % plus lentes chez les patients atteints d'IN idiopathique par rapport aux témoins. Les acuités de lecture étaient significativement plus faibles chez les patients IN par rapport aux témoins. Les vitesses de lecture maximales peuvent être proches de la normale dans l'IN lorsque la taille des caractères est optimale, même chez les personnes ayant une mauvaise VA ou un nystagmus intense. Toutefois, les performances de lecture dans l'IN sont très sensibles aux limitations de taille de police. Les tailles de police pour des vitesses de lecture optimales dans l'IN peuvent être jusqu'à 6 lignes logmar inférieures à la VA proche. (31) MG Thomas a mené une étude afin de comprendre comment les personnes atteintes de nystagmus infantile lisent compte tenu des déficits sensori-moteurs associés à cette condition. Pour cela des enregistrements des mouvements oculaires ont été effectués chez des volontaires sains, des volontaires atteints de nystagmus infantile (IIN) et albinos pendant la lecture de loin et de près à cinq positions du regard (-20°, -10°, 0°, 10° et 20°). Les résultats ont montré que la vitesse de lecture était nettement plus lente chez les volontaires atteints de nystagmus que chez les sujets normaux du même âge. (32)

Par conséquent, les élèves souffrant de déficiences visuelles sont ralentis dans leur apprentissage. Ils doivent donc travailler plus longtemps pour parvenir aux mêmes résultats que les enfants du même âge et du même niveau scolaire sans problèmes visuels.

3.2 - Quelles sont les atteintes fonctionnelles retrouvées lors du bilan orthoptique chez des patient atteint de colobome dans le cadre d'une déficience visuelle ?

Le syndrome de CHARGE est une maladie génétique autosomique dominante engendrée par une mutation du gène CHD7. La fréquence du syndrome de CHARGE est d'environ 1 sur 10000 à 15000 naissances. La majorité des cas sont le résultat de mutations de novo sur le bras q12 du chromosome 8, qui interfèrent avec la migration des cellules de la crête neurale et l'embryogenèse. (33)

Le terme "CHARGE" est un acronyme qui évoque un ensemble de caractéristiques cliniques comprenant un colobome, des malformations cardiaques, une atrésie des choanes, un retard de croissance et/ou de développement, une malformation génito-urinaire et des anomalies de l'oreille. Tous ces systèmes touchés font que la gestion du syndrome de CHARGE est multidisciplinaire. Plusieurs professionnels sont généralement impliqués, nécessitant des consultations externes fréquentes. (33)

Dans notre mémoire, nous nous concentrons sur les anomalies oculaires chez les patients souffrant du syndrome.

3.2.1. Méthodes

Nous avons d'abord pris contact avec l'association CHARGE enfant soleil afin d'envoyer un sondage à l'ensemble des membres. L'enquête vise à déterminer les différentes manifestations ophtalmologiques observée chez les patients atteints du syndrome. D'identifier les différentes difficultés dues au colobome que les enfants peuvent rencontrer. Ainsi que les divers suivis entrepris et aide et aménagements mis en place pour ces enfants. Nous avons reçu 17 réponses au questionnaire.

Nous avons par la suite contacté l'institut pour jeune déficient visuel Arc en ciel pour récupérer des bilans ainsi que les suivis de patient admis là-bas pour le syndrome CHARGE pour pouvoir relier les résultats des différents bilans, les résultats de l'enquête et ce qui se trouve dans la littérature. Nous avons été en mesure de récupérer 5 bilans. En tout, 22 sujets ont été recrutés dans le cadre de notre étude.

3.2.2. Résultat

Nous nous sommes demandé dans un premier temps de quel type de colobomes nos patients, grâce au sondage et aux bilans nous avons obtenu vingt-deux réponses. Sept (31,8%) sujets ont un colobome maculaire, quinze (68,2%) un colobome chorioretinien, neuf (40,9%) ont un colobome du nerf optique et huit (36,4%) un colobome irien. Quinze (68,2%) sujet ont un colobome bilatéral et sept (31,8%) ont un colobome unilatéral. Dix-huit (81,8%) ont plusieurs colobomes associés et quatre (18,2%) ont un seul type de colobome. (Figure 21 : Répartition des types de colobomes en annexe).

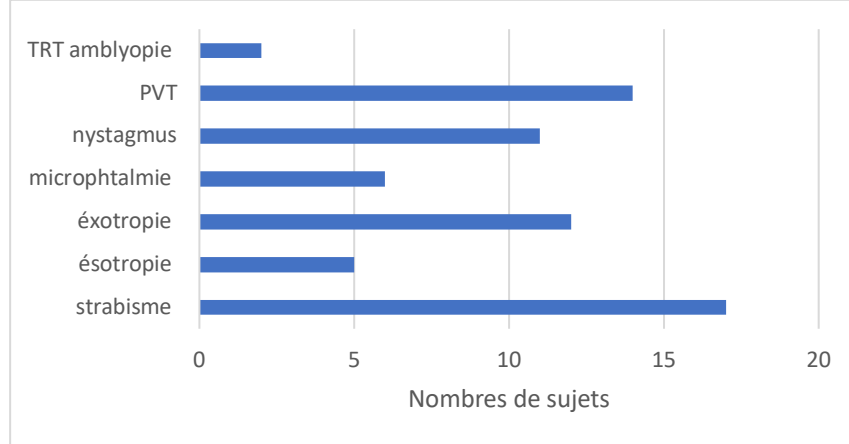
En combinant les données des bilans orthoptiques et de l'enquête, nous avons dix-neuf patients chez une réfraction sous cycloplégie a été réalisée. Neuf (47,4%) patients ont une myopie, douze (63,1%) ont une hypermétropie et dix-sept (89,5%) ont un astigmatisme sur au moins un œil des deux yeux. (Figure 22 : Répartition de la réfraction sous cycloplégie en annexe).

Concernant les signes cliniques retrouvés au bilan orthoptique, les résultats montrent que dix-sept (77,3%) sujets sur vingt-deux ont un strabisme dont cinq (29,4%) une ésoptropie et douze (70,6%) une exotropie. Six (27,3%) ont une microphthalmie, onze (50%) ont un nystagmus et

quatorze (63,6%) ont une position visiteuse de la tête. Seulement deux (9%) enfants suivent un traitement pour l'amblyopie.

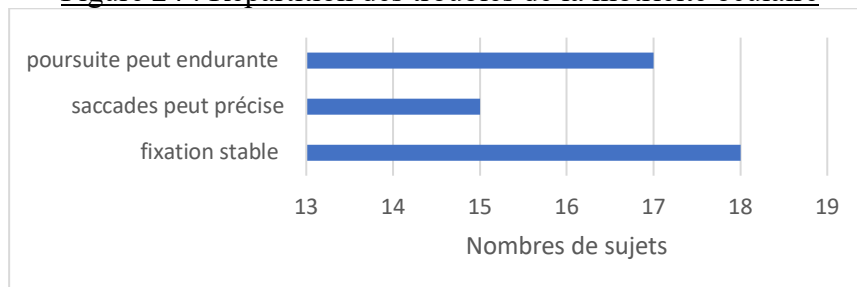
De plus, les bilans orthoptiques à arc-en-ciel ont montré une absence de vision stéréoscopique chez tous les enfants atteints du syndrome.

Figure 23 : Répartition des signes cliniques retrouvés au bilan orthoptique.



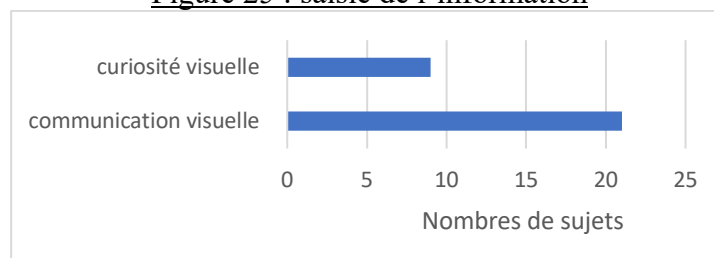
Au bilan orthoptique fonctionnel on retrouve au niveau de la motricité oculaire une fixation stable chez dix-huit (81,8%) enfants sur vingt-deux, des saccades satisfaisantes chez sept (31,8%) enfants, et des saccades peu précises chez quinze (68,2%) sujets. Les poursuites sont peu durantes chez dix-sept (77,3%) patients et souvent associées à des mouvements de tête.

Figure 24 : Répartition des troubles de la motricité oculaire



Au niveau de la saisie de l'information, la communication visuelle est présente chez vingt-un (95,5%) enfants sur vingt-deux, la communication visuelle est définie par la capacité à s'orienter vers son interlocuteur, regarder en direction de son interlocuteur et regarder le visage de son interlocuteur. Seuls neuf enfants (40,9%) présentent une curiosité visuelle spontanée, mais ce n'est possible que si l'objet est très proche du patient.

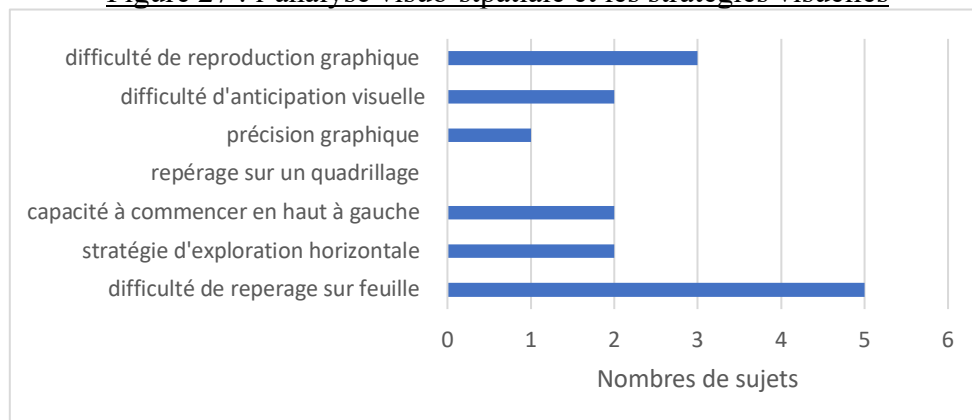
Figure 25 : saisie de l'information



Par la suite a été évalué la coordination visuo-motrice. La coordination bi manuelle est acquise chez seize patients (72,7%) et est difficile chez six (27,3) patients. La coordination œil main est difficile pour tous les patients. Dix-neuf (86,4%) enfants rencontrent des difficultés d'exploration visuelle. (Figure 26 : Répartition des difficultés de coordination visuo motrice en annexe).

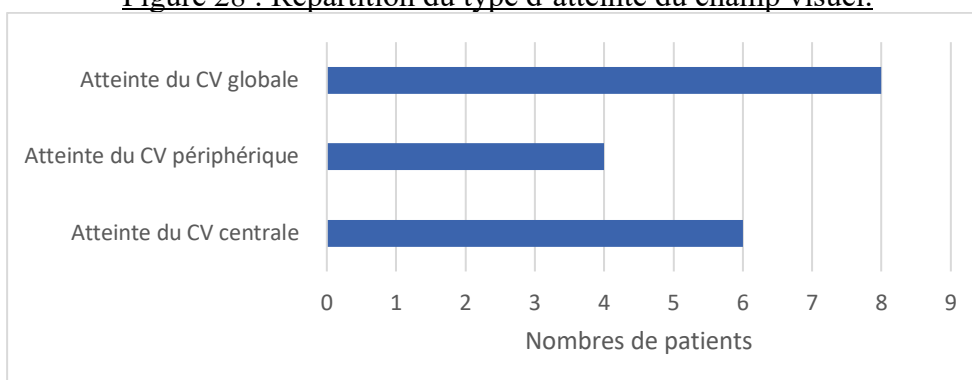
L'analyse visuo spatiale et les stratégies visuelles ont ensuite fait l'objet d'une évaluation. Pour cela a été réalisé le test des H. Il a montré que la capacité à se repérer sur une feuille est peu acquise chez tous les enfants d'arc-en-ciel. Deux patients sur trois disposent d'une stratégie d'exploration horizontale. La capacité des enfants à commencer en haut et à gauche de la page, est acquise chez deux patients sur trois. Le test du FROSTIG a été réalisé chez trois patients. Il a montré que le repérage sur un quadrillage n'est acquis chez aucun des enfants et la précision graphique n'est acquis chez seulement un enfant. Le labyrinthe était très difficile pour les trois patients chez qui le test a pu être réalisé. Deux patients sur trois éprouvent des difficultés d'anticipation visuelle et tous ont des difficultés de reproduction graphique. Chez les trois patients la distance de travail est inférieure à la distance d'Harmon.

Figure 27 : l'analyse visuo-stpatiale et les stratégies visuelles



Concernant l'atteinte du champ visuel, nous avons obtenue dix-huit réponses grâce auquel nous pouvons énoncer que 44,4% des enfants ont une atteinte globale du champ visuel, 22,2% ont une atteinte du champ visuel périphérique et 33,3% ont une atteinte du champ visuel centrale.

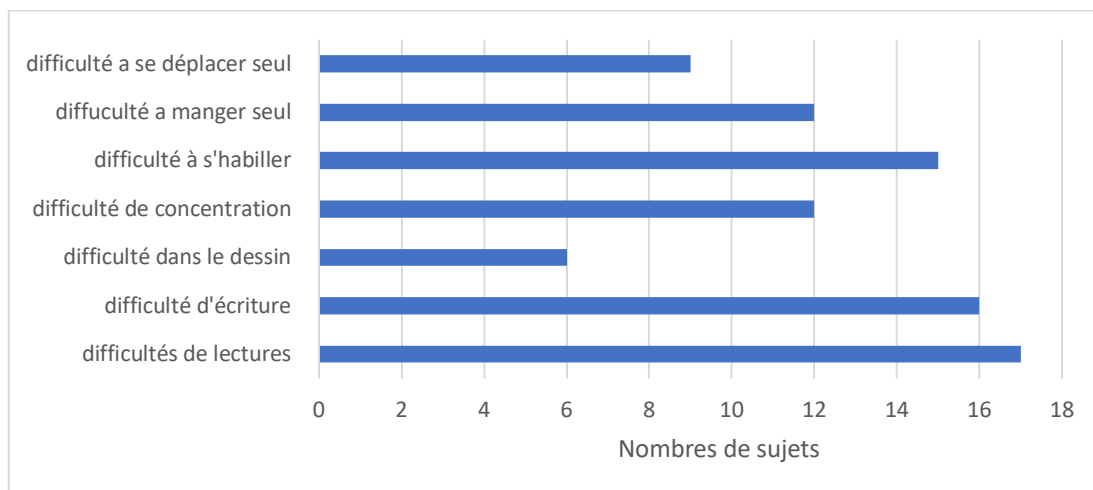
Figure 28 : Répartition du type d'atteinte du champ visuel.



Grâce à l'enquête, nous savons que 100% (17 patients sur 17) de nos patients malvoyants ont des problèmes de lecture. 94,1% (16 patients sur 17) ont du mal à acquérir l'écriture et 35,3% (6 patients sur 17) à acquérir le dessin. 82,4% (14 patients sur 17) ont du mal à se localiser dans

l'espace. 54,5% (12 patients sur 17) rencontrent des difficultés de concentration. 88,2 % (15 patients sur 17) ont de la difficulté à s'habiller seuls. 70,6% (12 patients sur 17) ont du mal à se nourrir seuls. 52,9% (9 patients sur 17) rencontrent des difficultés à se déplacer seul, et 29,4 % (5 patients sur 17) sont capables de se déplacer seul seulement dans des lieux connus et 35,3% (6 patients sur 17) ont besoin d'une canne pour les aider à se déplacer seule sans danger.

Figure 29 : Répartition difficultés rencontrés pas les patients atteint du syndrome CHARGE

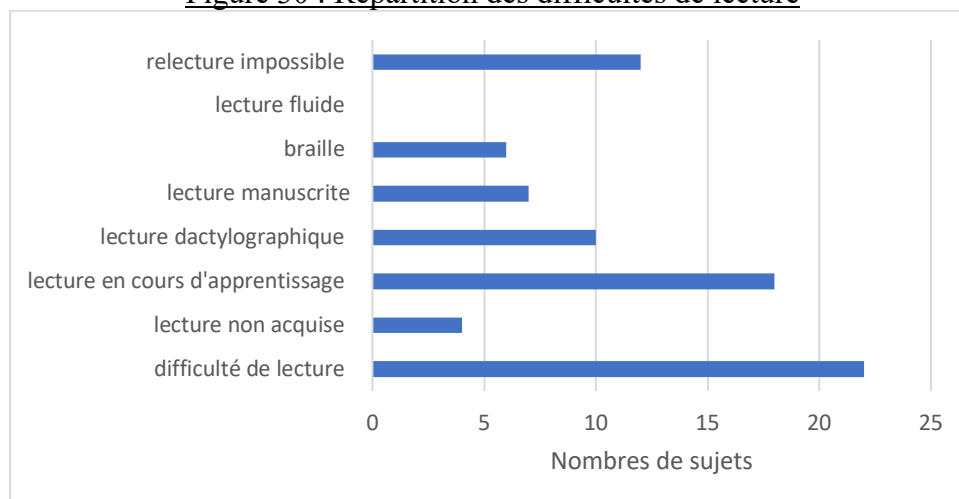


Nous nous sommes particulièrement intéressés aux difficultés de lecture rencontrés par les sujets. Tous nos patients ont des difficultés de lecture, elle n'est pas acquise pour quatre (18,2 %) d'entre eux et en cours d'apprentissage pour dix-huit (81,8 %) patients.

Dix (45,5%) patients sur vingt-deux ont une lecture dactylographique, sept (31,8%) ont une lecture manuscrite et six (27,3%) lisent le braille.

La lecture n'est fluide pour aucun des sujets. La relecture est impossible pour douze (54,5%) patients.

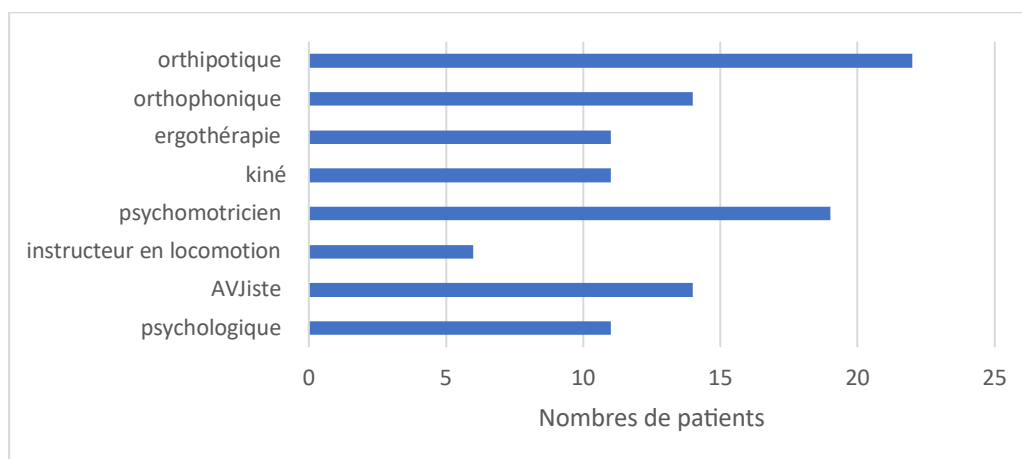
Figure 30 : Répartition des difficultés de lecture



T Nos patients ont une tolérance modérée à faible à la lumière, et un handicap visuel de loin et de près avec une mauvaise acuité visuelle binoculaire.

Au niveau de la prise en charge nous avons combiné les résultats du sondage et les informations fournies par les bilans orthoptiques. Tous les patients (100%) ont un suivi orthoptique, quatorze patients sur vingt-deux (63,6%) ont un suivi orthophonique, onze (50%) ont un suivi en ergothérapie, dix-neuf (86,4%) ont un suivi psychomotricien et onze ont un suivi psychologique et kiné thérapeutique (50%). Six (27,3%) enfants ont actuellement un suivi avec un instructeur en locomotion et quatorze (63,3%) ont ou ont eu un suivi avec une AVJiste.

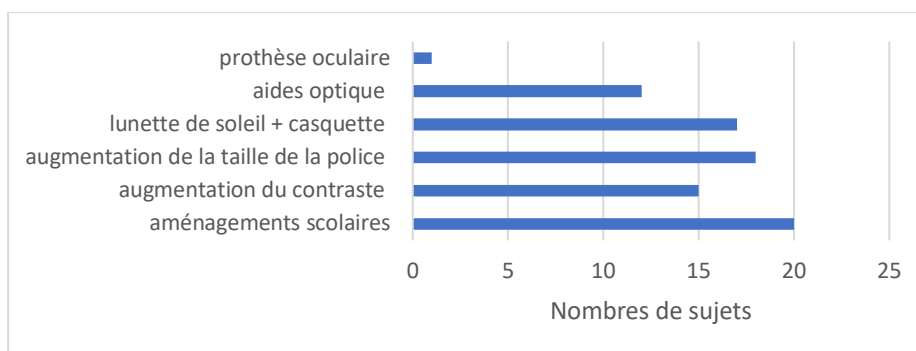
Figure 31 : Répartition des prises en charges



Tous (100%) nos patients ont réalisé un dossier auprès de la maison départementale des personnes handicapées. Seulement trois (13,6%) patients sont scolarisés en milieu scolaire ordinaire et dix-neuf (86,4%) sont dans des structures spécialisées pour jeune déficient visuel. (Figure 32 : répartition de la scolarisation en annexe).

Et pour finir nous voulions savoir si un cadre éduco-pédagogique et si des préconisations, aménagements ont été mis en place pour les enfants en âge d'être scolarisés. Tous les enfants scolarisés bénéficient d'aménagements scolaires. Quinze (71,1%) bénéficient d'une augmentation du contraste de l'écriture, dix-huit (81,8%) d'une augmentation de la taille de la police. Le port de lunettes de soleil ainsi qu'une casquette est recommandée pour dix-sept (77,3%) enfants. Des aides optiques ont été mises en place pour quatorze (63,6%) sujets, un enfant va bénéficier d'une prothèse oculaire. Trois enfants scolarisés au collège bénéficient d'un ordinateur. Tous les enfants ne peuvent pas pratiquer une activité avec coups, secousses, ou avec un ballon dur.

Figure 33 : Aménagements



3.2.3 discussions :

À ce jour, aucune étude n'a été réalisée sur le syndrome CHARGE et les troubles d'apprentissage, ou sur la déficience visuelle et des troubles d'apprentissage.

Contrairement aux adultes malvoyants, la malvoyance peut entraîner une réduction à vie des performances visuelles d'un enfant. La lecture est l'un des principaux moyens d'éducation et de réussite scolaire. Si une déficience visuelle a une incidence sur la capacité de lecture d'un enfant, cela peut constituer un obstacle majeur à sa réussite scolaire. La lecture est la première étape de l'éducation et constitue un facteur prédictif d'une bonne réussite scolaire. La taille des caractères constitue le premier obstacle à la lecture chez la plupart des enfants malvoyants.

Le problème associé à la performance scolaire des élèves malvoyants à un certain nombre d'indicateurs qui n'ont pas reçu suffisamment d'attention de la part des chercheurs en éducation spéciale. On sait très peu de choses sur les effets de la déficience visuelle sur la lecture.

Notre étude montre qu'environ 80% des enfants déficients visuels atteints de colobome éprouvent des difficultés motrices oculaires. Plus de 70% de ces enfants rencontrent des difficultés de coordinations visuomotrices. Notre étude a montré que tous les patients souffrant du syndrome de CHARGE présentent non seulement des difficultés scolaires, mais aussi lors d'activités du quotidiennes. 100% de nos patients malvoyants ont des problèmes de lecture. 94,1% ont du mal à acquérir l'écriture et 35,3% à acquérir le dessin. 82,4% ont du mal à se localiser dans l'espace. 88,2 % ont de la difficulté à s'habiller seuls. 70,6% ont du mal à se nourrir seuls. 52,9% rencontrent des difficultés à se déplacer seul, et 29,4 % sont capables de se déplacer seul seulement dans des lieux connus et 35,3 % ont besoin d'une canne pour les aider à se déplacer seule sans danger.

Nous nous sommes particulièrement intéressés aux difficultés de lectures rencontrés par les sujets. Tous nos patients rencontrent des difficultés de lecture, elle est non acquise pour 18,2% d'entre eux et en cours d'apprentissage pour 81,8% patients. Aucun patient n'a une lecture fluide. La relecture est impossible pour 54,5% des patients.

G E Legge, G S Rubin, D G Pelli et M M Schleske ont réalisés une étude pour étudier la lecture par 16 observateurs malvoyants. Les capacités de lecture ont été évalués pour un texte scanné sur la face d'un écran de télévision tout en faisant varier les paramètres qui sont importants en basse vision comme la taille angulaire des caractères, nombre de caractères dans le champ, nombre de points composant chaque caractère, polarité du contraste et espacement des caractères. Malgré la diversité des pathologies et des degrés de perte de vision dans l'échantillon, plusieurs généralisations majeures sont constatées. Il existe une grande variation dans les taux de lecture maximale parmi les sujets à basse vision, mais 64% de la variance peut être expliquée par deux distinctions majeures : champs centraux intacts vs perte de champ central et milieu oculaire trouble vs clair. Les taux de lecture maximaux des observateurs ayant une perte du champ central étaient très faibles (médiane de 25 mots/minute), tandis que les taux de lecture maximaux des observateurs ayant un champ central intact étaient d'au moins 90 mots/minute (médiane de 130 mots/minute). La plupart des lecteurs malvoyants ont besoin d'un agrandissement pour obtenir des caractères de taille optimale. (34)

71,1% de nos patients ont besoin d'une augmentation du contraste de l'écriture et 81,8% ont besoins d'une augmentation de la taille de la police pour pouvoir lire. Jan E Lovie-Kitchin and al ont réalisés une étude afin d'évaluer la vision et les performances de lecture sur des élèves atteints de déficience visuel. Pour cela ils ont mesuré l'acuité visuelle de loin à haut contraste, la sensibilité au contraste en utilisant à la fois le tableau de Pelli-Robson et le tableau de symboles LH, l'acuité visuelle de près du texte et les taux de lecture sur une gamme de tailles

d'impression. Les résultats ont montré que la plupart des enfants ont atteint leur taux de lecture maximal pour des caractères d'une taille comprise entre 2,5 et 7 fois supérieure à la taille seuil. La majorité des enfants malvoyants peuvent atteindre des taux de lecture presque normaux avec un agrandissement. Ils ont besoin de tailles d'impression bien supérieures au seuil pour atteindre un taux de lecture maximal. Avec un examen détaillé de la malvoyance et une correction visuelle précise, les enfants peuvent obtenir une meilleure performance de lecture. (35) Compte tenu de l'importance de la lecture dans l'éducation, il est important de mettre davantage l'accent sur les évaluations de la lecture lors des examens de routine de la basse vision.

Dans notre étude nous retrouvons 44,4% des enfants ont une atteinte globale du champ visuel, 22,2% ont une atteinte du champ visuel périphérique et 33,3% ont une atteinte du champ visuel centrale. Dans une étude réalisée par Legge et al, dont l'objectif était de déterminer quelle mesure clinique était un bon prédicteur de la vitesse de lecture. Le champ de vision a été examiné à l'aide du périmètre Goldmann ou de l'écran tangent. La perte du champ de vision central s'est avérée liée à une vitesse de lecture lente. Par ailleurs, on a découvert que la majorité (74 %) des lecteurs lents avaient une perte centrale. (35)

On retrouve un grand nombre de malformations chez les patients atteints du syndrome CHARGE. Ces patients ont besoin d'une prise en charge multidisciplinaire avec des contrôles réguliers de la vision, de l'audition, de l'équilibre, du cœur, du système respiratoire afin d'adapter les traitements. Certaines malformations doivent être corrigées par une intervention chirurgicale en urgence après la naissance et d'autres peuvent être traitées plus tard. Ces enfants-là suivent également un grand nombre de rééducations.

Du point de vue du développement, il faut offrir dès que possible un enseignement spécial à ces enfants. La prise en charge est pluridisciplinaire : orthoptiste, psychomotricien, ergothérapeute, instructeur en locomotion, opticien, assistante sociale, psychologue, orthophoniste, éducateur spécialisé, ophtalmologiste rééducateur. Dans notre étude 100% des patients ont un suivi orthoptique, 63,6% ont un suivi orthophonique, 50% ont un suivi en ergothérapie, kiné thérapeutique et psychologique, 86,4% ont un suivi psychomotricien. 27,3% des enfants ont actuellement un suivi avec un instructeur en locomotion et 63,3% ont ou ont eu un suivi avec une AVJiste. Il est important de noter que ces différents intervenants ne sont pas tous nécessaires aux soins de chaque enfant. Chaque enfant est un cas particulier il est donc important de réadapter au fur et à mesure les différentes rééducations grâce aux bilans des autres professionnels. Il est également important de savoir quelle rééducation paraît la plus nécessaire à l'enfant et laquelle ne l'est pas. La synthèse des différentes prises en charge rééducatives doit donc être faite régulièrement, pour veiller à ce qu'il n'y ait ni négligence dans la prise en charge, ni surcharge ne pour l'enfant et sa famille. La prise en charge de la déficience visuelle va se poursuivre pendant de nombreuses années. Celle-ci doit permettre à l'enfant et à son entourage de vivre aussi bien que possible avec son handicap visuel. Dans une structure de rééducation et de mise en place de techniques de compensation du handicap, la complémentarité des différents professionnels de la rééducation se réalise plus facilement ce qui permet une meilleure prise en charge du handicap. Les différentes structures sont conçues pour les enfants avec ou sans déficiences visuelles associées à d'autres déficiences. Selon la loi du 22 avril 1988 leur objectif est de stimuler la vision fonctionnelle, développer les moyens psychomoteurs et sensoriels de compensation, mettre en place les aides optiques et non optiques, enseigner les techniques palliatives (braille, informatique adaptée, locomotion, activités de vie journalière. (36) Dans notre étude 86,4% sont placés dans des structures spécialisées pour jeune déficient visuelle.

CONCLUSION :

Dans le but de résoudre nos différentes problématiques, nous avons développé différents projets. Grâce à nos travaux, nous avons découvert les différents types de colobomes oculaires et leurs différentes caractéristiques. La diffusion de nos nombreuses enquêtes nous a permis de discuter avec de nombreux parents d'enfants atteints de colobome et du syndrome CHARGE. Ils se sont donné la peine de répondre à nos questions. Le partage de leurs connaissances sur la pathologie et expériences nous a été d'une grande aide pour comprendre les difficultés scolaires rencontrées par ces enfants. Mais aussi les difficultés auxquelles ils font face au quotidien et les difficultés sociales et psychologiques. Les résultats de nos recherches démontrent la présence d'un grand nombre d'anomalies ophtalmologiques, en particulier la présence de strabisme, d'un nystagmus, des troubles de la motricité oculaire ainsi que la présence de trouble de la réfraction. La présence de ses nombreuses manifestations ophtalmologique et trouble de la vision binoculaire corrobore l'importance d'un suivi ophtalmologique et orthoptique chez les patients atteint de colobome oculaire. Nos recherches ont démontré la présence de diverses difficultés scolaires rencontrées au cours de l'apprentissage, dont les principales difficultés sont les difficultés de la lecture et de l'écriture, des problèmes de concentration et de mémorisation chez les enfants atteints de colobome. Les troubles spécifiques des apprentissages les plus diagnostiqués chez ces enfants sont la dyslexie et la dyspraxie. Pour les enfants atteints du syndrome CHARGE les troubles les plus retrouvés sont des troubles de la motricité oculaire, de la coordination œil main et des difficultés dans le repérage spatial. Au niveau de l'apprentissage scolaire, ce sont surtout les difficultés de lecture et d'écriture qui posent le plus de difficultés chez de nombreux enfants. Les suivis multidisciplinaires sont essentiels au bon développement des patients.

Grâce à tous les résultats obtenus et aux quelques bilans orthoptique que nous avons pu récupérer nous pouvons dire que des troubles visuels peuvent entraîner des troubles des apprentissages chez les enfants atteints de colobome oculaire. La mise en place d'une prise en charge orthoptique permettrait de les aider dans leurs apprentissages.

Peu d'études mettent en lien l'impact des troubles visuels dans les difficultés scolaires liées au colobome. Il serait bien de poursuivre cette étude en réalisant des bilans orthoptiques chez des patients atteints de colobome oculaire pour que nos résultats soient plus probants.

Références :

1. Vegunta S, Patel BC. Optic Nerve Coloboma. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 [cité 3 mars 2022]. Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK532877/>
2. Lingam G, Sen AC, Lingam V, Bhende M, Padhi TR, Xinyi S. Ocular coloboma—a comprehensive review for the clinician. *Eye*. août 2021;35(8):2086-109.
3. Zarka S, Abtan M, Mikou R, Milazzo S, Bremond Gignac D. 644 Colobome palpébral congénital : traitement chirurgical par la technique du greffon de Hubner. *J Fr Ophtalmol*. 1 avr 2009;32:1S191-2.
4. Coloboma: MedlinePlus Genetics [Internet]. [cité 3 mars 2022]. Disponible sur: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/coloboma/>
5. Gregory-Evans CY, Williams MJ, Halford S, Gregory-Evans K. Ocular coloboma: a reassessment in the age of molecular neuroscience. *J Med Genet*. 1 déc 2004;41(12):881-91.
6. K. Angioi, C.Orssaud. Rapport SFO 2017 - OPHTALMOLOGIE PÉDIATRIQUE [Internet]. [cité 3 mars 2022]. Disponible sur: https://www.em-consulte.com/em/SFO/2017/file_100010.html
7. Essalime K, Mazzouz H, Lahbil D, El Kettani A, Lamari H, Rais L, et al. 547 Décollement de rétine sur colobome chorioretinien : à propos d'un cas. *J Fr Ophtalmol*. 1 avr 2008;31:172.
8. Shah S, Taylor AE, Sowden JC, Ragge N, Russell-Eggitt I, Rahi JS, et al. Anophthalmos, Microphthalmos, and Coloboma in the United Kingdom: Clinical Features, Results of Investigations, and Early Management. *Ophthalmology*. 1 févr 2012;119(2):362-8.
9. Uhumwangho OM, Jalali S. Chorioretinal coloboma in a paediatric population. *Eye*. juin 2014;28(6):728-33.
10. Arnaud M, Nadeau S, Aziz A, Hamdan J, Denis D. Strabismus and visual acuity in children with ocular coloboma. *Acta Ophthalmol (Copenh)* [Internet]. 2012 [cité 3 mars 2022];90(s249). Disponible sur: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/j.1755-3768.2012.4245.x>
11. Nakamura KM, Diehl NN, Mohny BG. Incidence, Ocular Findings, and Systemic Associations of Ocular Coloboma: A Population-Based Study. *Arch Ophthalmol*. 10 janv 2011;129(1):69-74.
12. Diosdado-Galindo F. et al. The Relation Between Supramodal Processing and Visual Acuity Less Than 20/30 in 8- to 12-Year-Old Children. *ovpjournal*. 2016;4(2):53-6.
13. Piquette-Tomei NA, Boulet C. Visual impediments to learning. 2013 [cité 4 mars 2022]; Disponible sur: <https://opus.uleth.ca/handle/10133/4591>

14. Orssaud C, Berbey N, Dufier J-L. Le rôle de la vision dans la lecture. *Rev Francoph Orthopt.* 2008;1(1):28-32.
15. Chen, A. H., Bleything, W., & Lim, Y. Y. Relating vision status to academic achievement among year-2 school children in Malaysia. *Optom-J Am Optom Assoc* 2011. 82(5), 267-273.
16. Grisham D, Powers M, Riles P. Visual skills of poor readers in high school. *Optom St Louis Mo.* oct 2007;78(10):542-9.
17. Boussand F. Étude des mouvements binoculaires lors d'activités de poursuites et de lecture. *J Fr Ophtalmol* [Internet]. [cité 3 mars 2022];Vol 35-N° 7 P. 477-490-septembre 2012. Disponible sur: <https://www.em-consulte.com/article/751644/etude-des-mouvements-binoculaires-lors-dactivites->
18. Hopkins S, Narayanasamy S, Vincent SJ, Sampson GP, Wood JM. Do reduced visual acuity and refractive error affect classroom performance? *Clin Exp Optom.* 1 mai 2020;103(3):278-89.
19. van Rijn L, Krijnen JSM, Nefkens-Molster AE, Wensing K, Gutker E, Knol DL. Spectacles may improve reading speed in children with hyperopia. *Optom Vis Sci Off Publ Am Acad Optom.* avr 2014;91(4):397-403.
20. Rosner J, Rosner J. The relationship between moderate hyperopia and academic achievement: how much plus is enough? *J Am Optom Assoc.* oct 1997;68(10):648-50.
21. Roch-Levecq A, Brody BL, Thomas RG, Brown SI. Ametropia, preschoolers' cognitive abilities, and effects of spectacle correction. *Arch Ophthalmol Chic Ill* 1960. févr 2008;126(2):252-8; quiz 161.
22. Quaid P, Simpson T. Association between reading speed, cycloplegic refractive error, and oculomotor function in reading disabled children versus controls. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 1 janv 2013;251(1):169-87.
23. Bosse M, Valdois S. Influence of the visual attention span on child reading performance: A cross-sectional study. *J Res Read.* 1 mai 2009;32:230-53.
24. Berlie JA. Visual Profile of Children with Handwriting Difficulties in Hong Kong Chinese. *Psychology.* 2014;08(06):1-12.
25. Agam Y, Sekuler R. Interactions between working memory and visual perception: an ERP/EEG study. *NeuroImage.* 1 juill 2007;36(3):933-42.
26. Kanonidou E, Proudlock FA, Gottlob I. Reading strategies in mild to moderate strabismic amblyopia: an eye movement investigation. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* juill 2010;51(7):3502-8.
27. Clotuche B, Dorizy N, Franquelin M, Kuhne P, Lakhdar M, Massart S, et al. [Strabismus and reading: Effect of strabismus on reading tests in children from 8 to 11 years]. *J Fr Ophtalmol.* 1 nov 2016;39(9):756-64.

28. Laveniya K et al. Reading ability of children treated for amblyopia - ScienceDirect. *Vis Res* 2019 Mar15628-38 Doi 101016jvisres201901001 Epub 2019 Jan 23 PMID 30633876 [Internet]. [cité 4 mars 2022]; Disponible sur: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0042698919300045>
29. Kelly K, Jost RM, De La Cruz A, Dao L, Beauchamp CL, Stager D, et al. Slow reading in children with anisometropic amblyopia is associated with fixation instability and increased saccades. *J Am Assoc Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1 déc 2017;21(6):447-451.e1.
30. Proudlock F, Prakash E, White S, Paterson K, Gottlob I, McLean R. Word Reading in Infantile Nystagmus. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 13 juill 2018;59(9):4416.
31. Barot N, McLean RJ, Gottlob I, Proudlock FA. Reading Performance in Infantile Nystagmus. *Ophthalmology*. 1 juin 2013;120(6):1232-8.
32. Thomas M, Proudlock F, Mclean R, Gottlob I. Reading strategies in nystagmus. *Acta Ophthalmol (Copenh)*. 2008;86(s243):0-0.
33. Hsu P, Ma A, Wilson M, Williams G, Curotta J, Munns CF, et al. CHARGE syndrome: a review. *J Paediatr Child Health*. juill 2014;50(7):504-11.
34. Legge GE, Rubin GS, Pelli DG, Schleske MM. Psychophysics of reading--II. Low vision. *Vision Res*. 1985;25(2):253-65.
35. Lovie-Kitchin J, Bevan J, Hein B. Reading performance in children with low vision. *Clin Exp Optom*. mai 2001;84(3):148-54.
36. Prises en charge - APEDV : Association des Parents d'Enfants Déficients Visuels - [Internet]. [cité 4 mars 2022]. Disponible sur: <http://apedv.org/?article=17>

ANNEXE :

Sondage 1

- 1- Quel est l'âge de votre enfant ?
- 2- Quel est le type de colobome ?
 - Irien
 - Papillaire
 - Chorio-rétinien
 - Colobome du cristallin
 - Rétinien
 - Palpébrale
 - Maculaire
 - Un décollement de rétine
- 3- Votre enfant présente-t-il les signes suivant ?
 - Strabisme convergent (un œil qui rentre en dedans)
 - Strabisme divergent (un œil qui ressort)
 - Nystagmus (œil qui bouge en permanence)
 - Microphthalmie
 - Glaucome
 - Cataracte
 - Décollement de rétine
 - Sensibilité à la lumière
 - Une amblyopie
 - Aucun signe
- 4- Votre enfant porte il des lunettes ?
 - Non
 - Oui pour la myopie (difficulté à voir de loin)
 - Pour l'hypermétropie (difficulté à voir de près)
 - Pour l'astigmatisme
 - Oui mais je ne sais pas pourquoi
- 5- A-t-il eu des difficultés du développement moteur ?
 - Non
 - Troubles de la coordination ou maladresse
 - Des difficultés dans les activités motrices
- 6- Votre enfant rencontre-t-il des difficultés ?
 - Non
 - De langage
 - Difficulté dans l'acquisition du dessin
 - Difficulté dans l'acquisition de l'écriture
 - Difficulté dans l'acquisition de la lecture
 - Difficulté dans l'acquisition des mathématiques
 - Trouble de mémorisation
 - Difficulté de concentration

- Difficulté dans la localisation dans l'espace
- 7- Un trouble spécifique des apprentissage (TSA) a été diagnostiqué à votre enfant ?
- Non
 - TDAH
 - Dyslexique
 - Dyspraxique
 - Dysgraphique
 - Dysorthographique
 - Dysphasique
 - Rien de cela
- 8- Votre enfant est scolarisé ?
- En classe ordinaire
 - Classe ULIS
 - SEGPA
 - Pas encore scolarisé
 - Autres ...
- 9- Votre enfant a redoublé une classe ?
- Oui
 - Non
- 10- Votre enfant bénéficie :
- D'un tiers temps ?
 - D'une AVS ?
- 11- Votre enfant a des troubles du comportement ?
- Non
 - Trouble du sommeil
 - Trouble de l'attention
 - Anxiété
 - Impulsivité
 - Hyperactivité
 - Trouble du comportement alimentaire
 - Hypersensibilité
 - Autres ...
- 12- Votre enfant a un suivi
- Orthoptique
 - Orthophonique
 - Psychométricien
 - Kinési thérapeutique
 - Psychologique
 - Ergo thérapeutique
- 13- Avez-vous fait une demande auprès de la MDPH ?
- Oui
 - Non

Sondage 2 : syndrome CHARGE

- 1)** Votre enfant est atteint de quel type de colobome ?
- 2)** Est-il sur un seul œil ou sur les deux ?
- 3)** Votre enfant présente ?
 - Malformation cardiaque
 - Atrésie des choanes
 - Retard de croissances et problème hormonaux
 - Anomalie de l'appareil uol-génitale, retard de puberté
 - Déficience auditive
 - Trouble de l'odorat
 - Atteinte vestibulaire
 - Anomalie morphologique faciale, paralysie faciale
 - Malformation du squelette
 - Difficulté à respirer ou à s'alimenter
- 4)** Un des parents est-il atteint du syndrome ?
- 5)** Un diagnostic prénatal a été réalisé ?
- 6)** Votre enfant est-il scolarisé dans une structure spéciale ?
- 7)** Avez-vous fait un dossier MDPH
- 8)** Votre enfant présente-il 'une atteinte du champ visuel ?
 - Oui il présente une atteinte du champ visuel globale
 - Une atteint du champ visuel centrale uniquement
 - Une atteint du cham visuel périphérique uniquement
 - Pas d'atteinte du champ visuel
- 9)** Votre enfant présente-il une photophobie (sensibilité à la lumière) ?
- 10)** Votre enfant présente-il des difficultés ?
 - Communication
 - De développement moteur
 - De langage
 - D'apprentissage
 - De lecture
 - D'écriture
 - De graphisme
 - En mathématique
 - De coordination
 - De concentration
 - Émotionnelles

- De mémorisation
- A s'habiller seul
- A se déplacer seul
- A se nourrir seul

11) Au niveau de la motricité oculaire votre présente ?

- Poursuite oculaire peu endurante
- Fixation instable

12) Au niveau de la saisie de l'information votre enfant présente ?

- Une curiosité visuelle
- Communication visuelle

13) Au niveau de la coordination œil main votre enfant présente ?

- Des difficultés d'exploration visuelle
- Des difficultés de coordination œil-main
- Une coordination bi manuelle difficile

14) Au niveau de l'analyse visuelle et des stratégies visuelles votre enfant présente ?

- Des difficultés de reproduction d'une forme
- Difficulté de repérage sur une feuille

15) En ce qui concerne la lecture votre enfant

- Est capable de se relire
- A une lecture fluide
- A une lecture manuscrite
- A une lecture dactylographique
- Lis le braille
- La lecture est en cours d'apprentissage
- La lecture est non acquise
- La lecture est difficile

16) Votre enfant a une prise en charge ?

- Orthoptique
- Orthophonique
- Psychologique
- Psychométricien
- Kiné
- Ergo thérapeutique
- Chez un AVJiste
- Psychologique
- Chez un instructeur en locomotion

17) Votre enfant porte il des lunettes ?

18) Votre enfant bénéficie-t-il d'aménagement et d'aide scolaire ?

Figure 21 : Répartition des types de colobomes

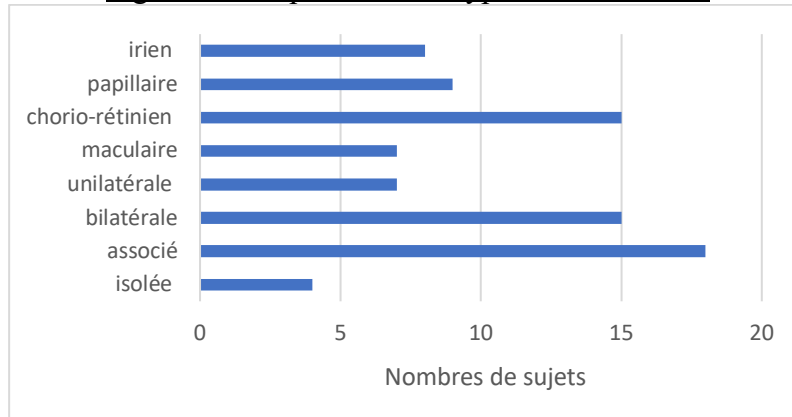


Figure 22 : Répartition de la réfraction sous cycloplégique

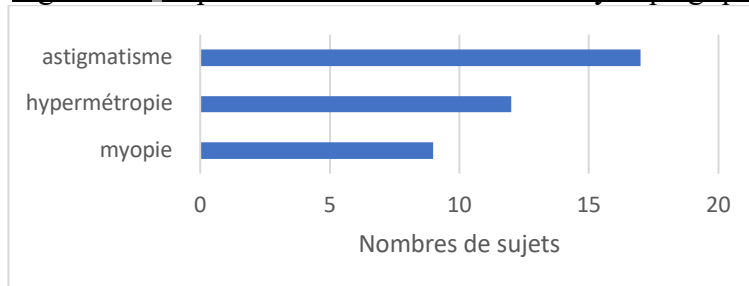


Figure 26 : Répartition des difficultés de coordination visuo motrice

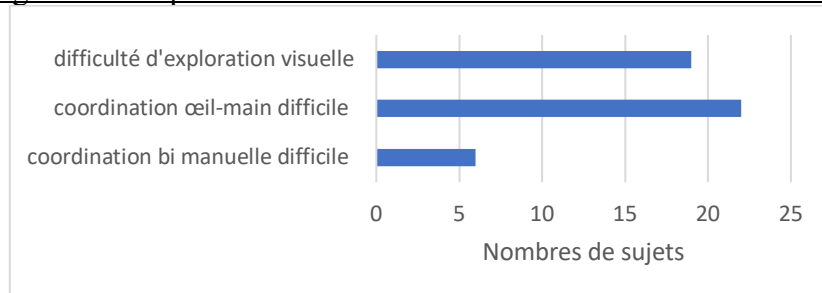
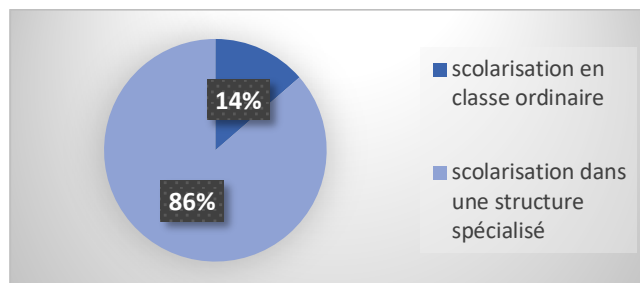


Figure 32 : répartition de la scolarisation.



PATIENT S	Date de naissance	Date de rvd	AV OG/OD	Réfraction et AV OD	Réfraction et AV OG	Type de colobome
1	24/10/2015	28/08/2019	/	/	/	Irien
2	18/06/2009	21/08/2017	08/06/2022	+0,50(-6,75)25°	+2(-5,25)70°	Papillo maculaire + CR
3	24/10/2013	19/09/2014	/	/	/	Irien + CR
4	16/01/2004	20/01/2016	12/12	+ 3 ;25(-1)95°	+7(-1,24)65°	Irien
5	25/08/2008	20/06/2007	10/10	+4,47	+1.75(+0,75)90°	Irien
6	15/02/2015	15/09/2008	1/20 1/10	(+1,00)60°	-2,00(+3,00)165	Irien + CR + papillaire
7	15/02/2011	26/05/2011	/	+1,50	+1,25	Irien
8	27/08/2013	12/11/2013	/	/	/	Papillaire
9	26/08/2005	10/06/2009	10/9	+2,00	+2,75(+1,00)25	Irien + CR
10	29/12/2003	27/09/2006	5/10	+6,00(+1,00)130°+add +3	+11,00(+0,50)80° + add+3	Papillaire
11	10/11/1997	08/01/2007	VBLM/8	-3(-3,25)120°	+0,75(+0,50)60°	Papillaire OD
12	20/09/1992	01/06/2006	10/10	+3,75(+0,75)80° 10/10 P1,5	+2,75(+1,00)100°	Irien + papillaire + CR
13	03/02/2002	11/09/2007	8/10	+1,00 8/10 R2	+0,75	choroïdien
14	27/04/2003	30/11/2007	1/8	-2,75(-2,50)175°	Plan	choroïdien
15	12/12/2001	14/06/2007	1/10	-4,50(+1,50)70°	+0,75(+0,50)110°	Irien
16	17/10/2000	05/02/2003	6/1	+1,25(+0,25)85°	-5,00(+1,25)118°	Papillaire
17	22/06/2002	14/03/2007	<1/20 ET 8	-1,00(+1,00)85°	+0,75(+0,25)115°	Papillaire
18	01/10/2002		12/12	+1,50(+1,50)90°	+0,50(+0,75)90°	Irien + papillaire
19	20/09/2000	01/07/2003	1/3	-6,25(-1,50)115°	+1,50(+0,75)115	Papillaire
20	19/12/2002	28/07/2005	/	/	/	Papillaire
21	15/10/2011	01/06/2016	5/7	+1,00(+2,75)80°	+4,25(+1,50)97°	Papillaire

PATIENT S	Atteinte rétinienne	VB	Microphtalmie	Nystagmus	Glaucome/cataracte	Oculomotricité	PVT
1	/	RC			/		/
2	Oui	ET	/	/	/	RAS	/
3	Oui	ET + hypot	/	Oui	/	RAS	/
4	/	XT	/	/	Cataracte	RAS	/
5	/	XT	/	/	/	Lim ABD OG	Oui
6	Oui	ET + HT	Bilatérale	À ressort	/	lim ABD	Oui
7	/	RC	/	/	/	RAS	/
8	Excavation pap + papille pâle + pigmentation périphérique	RC	/	/	/	RAS	/
9		XT	/	/	/	RAS	/
10	Papille blanche + excavation pap	XT	/	/	Cataracte	RAS	/
11	Oui	XT + HT	/	/	Cataracte	/	/
12	Oui	ET + hypot	/	/	/	lim ABD ODG	/
13	Oui	PVT: RC/X PP: XT	/	/	/	lim ABD ODG	/
14	Oui	ET	/	/	/	/	/
15	/	XT	/	/	/	RAS	/
16	Oui	ET	/	/	/	RAS	/
17	Oui	ET	/	/	/	RAS	/
18	Oui	PVT: RC / PP: ET + HYPOT	/	/	/	LIM ABD ODG	OUI
19	Oui	ET+ HYPOT	/	OUI	Glaucome	LIM ABD ODG	OUI
20	Oui	RC	/	OUI	Glaucome	RAS	/
21	Oui	ET	oui OG	/	/	RAS	/

Les difficultés scolaires chez les enfants atteint de colobome oculaire.

Inès BAKIRI, Émie CHARVIN et Alexandre FORT élève en orthoptie.

Résumé :

Les enfants atteints d'un colobome oculaire présentent un grand nombre de complications ophtalmologique, orthoptique, parfois neurologique. La plupart de ces enfants sont atteints de troubles d'apprentissage. Dans la réalisation de notre étude, nous avons cherché à savoir si les difficultés scolaires qu'ils rencontrent pouvaient être expliquées par la présence de troubles visuels. Ainsi nous avons créé et partagé un sondage structuré et complet afin de connaître les différents troubles visuels et difficultés scolaires rencontrées par les enfants atteints de colobome.

Mots clés : colobome oculaire, troubles visuels, difficultés scolaires, troubles des apprentissages.

Abstract:

Children with ocular coloboma have many ophthalmological, orthoptic and sometimes neurological complications. Most of these children have learning disabilities. In our study, we looked at whether the school difficulties they encountered could be explained by the presence of visual disorders. So we created and shared a structured and comprehensive survey to know the different visual disorders and school difficulties encountered by children with coloboma.

Key words: ocular coloboma, visual disorders, school difficulties, learning disabilities.

Introduction :

Le colobome est une anomalie du développement du globe oculaire au cours de la vie embryonnaire. Cette défectuosité est le résultat d'une défaillance de fermeture de la fissure fœtale. Les colobomes sont des fentes causées par l'absence de tissu dans le quadrant inféro nasal.

La survenue du colobome peut être sporadique, héréditaire ou causée par des défauts génétiques connus ou inconnus ou associée à des anomalies chromosomiques. Le colobome peut toucher différentes structures du globe oculaire et donc nous pouvons retrouver des fentes qui siègent dans l'iris, la choroïde, la rétine, le cristallin, la paupière ou encore le nerf optique, selon la partie touchée on distinguera plusieurs types de colobomes.

Le colobome peut toucher un seul œil comme les deux yeux. Les colobomes congénitaux de l'œil sont des causes importantes de déficience visuelle et de cécité chez l'enfant. Le colobome touche environ 1 personne sur 10 000.

Environ 50 % des enfants atteints de colobome présentent des troubles d'apprentissage qui ont un impact important sur leur scolarité.

Les troubles spécifiques des apprentissages (TSA) sont définis par une atteinte durable et persistante affectant une ou plusieurs fonctions cognitives telles que l'organisation, la mémorisation, la compréhension ou l'utilisation de l'information. Ces troubles entraînent de nombreuses conséquences pour l'acquisition des compétences scolaires de base nécessaires au bon développement

cognitif, telles que la lecture, l'orthographe et les mathématiques. Notre étude vise à déterminer si les nombreux troubles visuels observés chez les enfants atteints de colobome pourraient être responsables des difficultés d'apprentissage qu'ils rencontrent.

L'enfance est le stade développemental le plus important. Durant l'enfance, entre 75 % et 90 % des enfants commencent leur apprentissage en utilisant le système visuel. La vision est considérée comme « le socle des apprentissages » un déficit d'une fonction visuelle peut avoir un impact négatif sur les capacités de lecture, d'écriture, de calcul et de pratique de l'enfant. Il semble important qu'un dépistage de la vision soit mis en place avant la période d'apprentissage à l'école pour prévenir les retards d'apprentissage.

Méthode :

Pour savoir quel sont les différents troubles d'apprentissage que l'on peut retrouver chez les patients atteints de colobome nous avons réalisé une enquête dans le but de déterminer avec précision la prévalence des difficultés rencontrées par les enfants atteints de colobome ainsi que leur impact sur leur scolarisation. Ainsi, nous avons partagé un questionnaire structuré sur un groupe d'échange d'environ 50 parents d'enfants atteints de colobome, sur le réseau social Facebook. Grâce à leur participation, nous avons été en mesure de recueillir vingt-huit réponses. Dans ce questionnaire, nous avons cherché à savoir de quel type de colobome les patients souffraient. Les manifestations ophtalmologiques, les difficultés scolaires qu'ils rencontrent et les différents suivis de rééducation de ses patients.

Résultats :

Les sujets participant à notre étude sont âgés d'un à treize ans, avec une moyenne d'âge de 8,01 ans. La grande majorité des enfants et adolescents d'âge scolaire vont à l'école

dans un environnement ordinaire, 73,9% des enfants d'âge scolaire vont à l'école dans une classe ordinaire. Nous nous sommes donc demandé si ces enfants scolarisés en classe ordinaire bénéficiaient d'aménagement scolaire. 35,3% ont une AVS (aide à la vie scolaire) afin de les aider dans leurs difficultés et 47% bénéficient d'un tiers temps. Seulement 8,7% sont scolarisés en classe ULIS et 17,4% sont scolarisés en classe de SEGPA, section d'enseignement général et professionnel adapté. 13% des participants déclarent avoir redoublé une classe. Dix (43,5%) ont soumis une demande auprès de la maison départementale des personnes handicapés (MDPH).

Nous nous sommes ensuite penchés sur les principales difficultés académiques rencontrées par les sujets. Les résultats de l'enquête montrent 78,6 % des sujets éprouvent des difficultés scolaires. 54,5% des enfants rencontrent des difficultés de lecture. 40,9% rencontrent des difficultés dans l'acquisition de l'écriture et 13,6% rencontrent des difficultés dans l'acquisition du dessin. Est constaté le manque d'attention et de concentration chez 40,9 %. 22,7 % enfants ont de la difficulté à se localiser dans l'espace et se plaignent de sauter des lignes pendant la lecture. 40,9% présentent des troubles de la coordination et des difficultés lors des activités motrices. 36,4% présentent des difficultés de langage. 45,4 % présentent un trouble de la mémoire. Aucune difficulté scolaire n'a été recensée chez seulement 21,4% des participants.

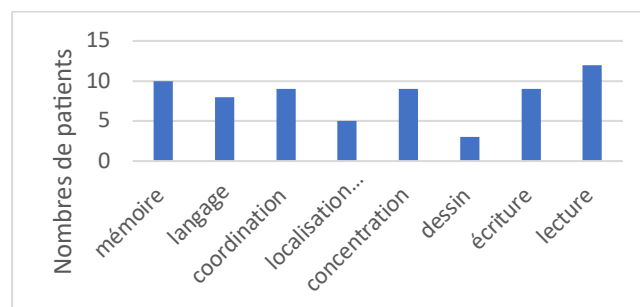


Figure 1 : Répartition du type de difficultés rapportées par les parents d'enfants colobome

Nous nous sommes alors interrogé si un trouble spécifique de l'apprentissage avait été diagnostiqué en parallèle chez nos patients rencontrant des difficultés. L'enquête a révélé que 42,8% des enfants avaient reçu un diagnostic de TSA. 41,6% ont un trouble développemental de la coordination et ont reçus un diagnostic de dyspraxie. 16,6% ont un trouble spécifique de l'acquisition de l'orthographe et sont diagnostiqués dysorthographe, 16,6% sont diagnostiqué dyscalculie présentant donc un trouble spécifique de l'acquisition de l'arithmétique. 16,6% sont dysgraphiques. 66,6% ont un trouble spécifique de la lecture et sont diagnostiqués dyslexie. 33,3% sont diagnostiqués TDAH, une impulsivité, des difficultés de concentration et une agitation sont observées chez les enfants ayant un TDAH. Sur douze enfants présentant un trouble spécifique des apprentissages, 66,6% sont multi dys.

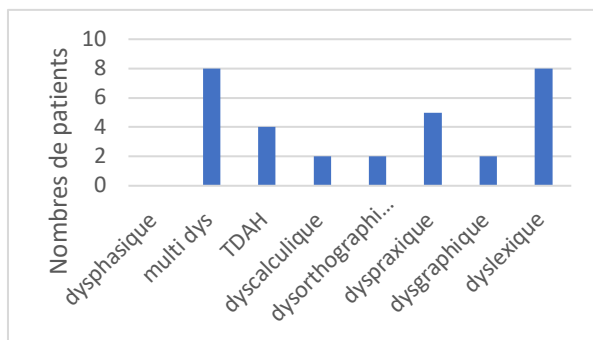


Figure 2 : Répartition des troubles spécifiques des apprentissages (TSA)

Pour aider les enfants rencontrant des difficultés, qu'elles soient scolaires, motrices ou psychologiques, nous voulions savoir quel soutien paramédical multidisciplinaire est offert à ces enfants. Seulement 15 % des enfants ne sont pas suivis. La prise en charge en rééducation la plus fréquemment observée est la prise en charge orthophonique, 50% des sujets ont un suivi orthophonique. Un suivi en

psychomotricité est mis en place pour 40% des enfants. 15% des enfants ont un suivi ergo thérapeutique et 15% ont un suivi kinési thérapeutique. 40% des enfants ont un suivi orthoptique. Et 25 % ont un suivi pluridisciplinaire.

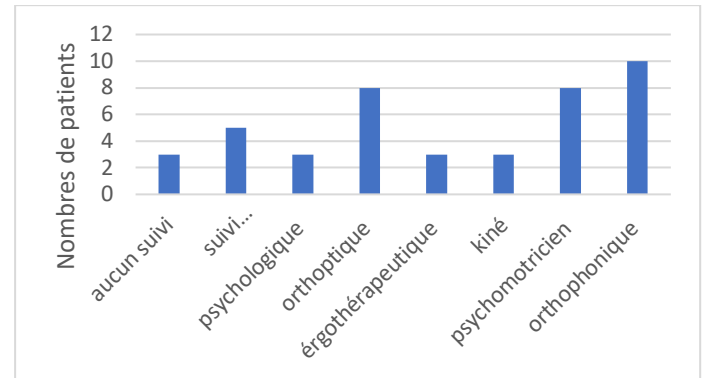


Figure 3 : Répartition du type de prises en charge chez les enfants colobomes

Discussion :

Aucune étude n'a été réalisée afin d'établir un lien entre les troubles neurovisuels, les difficultés scolaires et les colobomes. La vision peut affecter les activités quotidiennes mais a un impact particulièrement important sur le processus d'apprentissage. Un certain nombre d'études ont été réalisées afin de souligner le lien entre la déficience visuelle et la capacité scolaire. La lecture étant l'un des principaux facteurs de la performance scolaire, si une déficience visuelle affecte la capacité à lire, elle pourrait altérer la performance scolaire (1). La capacité à lire de façon fluide et efficace est donc un facteur prédictif d'une bonne réussite scolaire. Une étude réalisée par Chen and al démontre que les enfants ayant de faibles résultats scolaires sont plus susceptibles de présenter des problèmes d'acuité visuelle, d'équilibre oculomoteur, d'intégration visuomotrice et d'analyse visuelle. Cela met en évidence le concept selon lequel la performance visuelle est la clé de l'apprentissage et, par conséquent, une préoccupation importante pour la réussite scolaire. (2) Grisham & al ont menés une

étude pour démontrer si de faibles capacités visuelles sont responsables d'une mauvaise lecture. Grisham suggère que les mauvais lecteurs ont de fortes probabilités de présenter des troubles visuels. (3) Boussand (2012) a étudié la spécification des mouvements oculaires fins et lents sur 166 enfants et adultes lors de poursuites calibrées ou lors d'activités de lecture et il a observé que la présence d'anomalies oculomotrices pendant la lecture explique une partie des difficultés d'apprentissage. (4)

Conclusion :

Grâce aux tous les résultats obtenus et aux quelques bilans orthoptiques que nous avons pu récupérer nous pouvons dire que des troubles visuels sont responsable des troubles des apprentissages chez les enfants atteints de colobome oculaire. La mise en place d'une prise en charge orthoptique permettrait de les aider dans leurs apprentissages. Les élèves présentant des déficits visuels sont donc ralentis dans leurs apprentissages et donc doivent travailler plus longtemps pour obtenir les mêmes résultats que les enfants du même âge et du même niveau scolaire n'ayant pas de problème visuel.

Références :

1. Orssaud C, Berbey N, Dufier J-L. Le rôle de la vision dans la lecture. Rev Francoph Orthopt. 2008;1(1):28-32.
2. Chen, A. H., Bleything, W., & Lim, Y. Y. Relating vision status to academic achievement among year-2 school children in Malaysia. Optom-J Am Optom Assoc 2011. 82(5), 267-273.
3. Grisham D, Powers M, Riles P. Visual skills of poor readers in high school. Optom St Louis Mo. oct 2007;78(10):542-9.
4. Boussand F. Étude des mouvements binoculaires lors d'activités de poursuites et de lecture. J Fr Ophtalmol [Internet]. [cité 3 mars 2022];Vol 35-N° 7 P. 477-490-septembre 2012. Disponible sur: <https://www.em-consulte.com/article/751644/etude-des-mouvements-binoculaires-lors-dactivites->

