

## ATTEINTE OPHTALMOLOGIQUE ET VISION FONCTIONNELLE DANS LE SYNDROME CHARGE

Dr Gilles MARTIN

Travail de thèse  
sous la direction du Pr Véronique ABADIE

Poitiers, 20 Septembre 2018



### « C » comme ... Colobome

- Interruption de la fermeture de la fissure embryonnaire.
- 0,3 à 1,4 / 10 000 naissances.
- Isolé ou associé à une atteinte extra-oculaire (66% des cas) ou à un syndrome CHARGE (12% des cas).
- Structures touchées : ~~RABINE~~ (ou choroïdopétine)





## Vision dans le syndrome CHARGE

- Vision et colobomes :
  - Peu d'études
  - Controverse sur l'atteinte la plus péjorative (papille/macula)
  - Hornby, 2000 : AV compatible avec déplacements et lecture (surtout de près) même si atteinte papillaire et/ou maculaire.
- Dans le syndrome CHARGE :
  - Très peu de données publiées sur la fonction visuelle
  - Dans les études : AV moyenne < 3/10
  - En pratique :
    - Mesures d'AV souvent non réalisables
    - Discordance entre des mesures péjoratives d'AV en consultation et une bonne utilisation des capacités visuelles de ces enfants



## Objectifs de la thèse

1. Décrire les atteintes ophtalmologiques d'une grande série de patients atteints de syndrome CHARGE ;
1. Évaluer leur fonction visuelle efficace par la création d'un questionnaire original évaluant la vision de loin, de près et les aptitudes visuelles dans la vie quotidienne ;
1. Chercher une corrélation entre fonction visuelle et atteinte colobomateuse ;
1. Confirmer la corrélation entre l'atteinte ophtalmologique et le développement psychomoteur.



# 1<sup>ère</sup> PARTIE :

## Atteintes ophtalmologiques du syndrome CHARGE et retentissement sur l'acuité visuelle et le développement psychomoteur



### Méthodologie de l'étude

- Étude rétrospective de dossiers médicaux.
- Patients vus et/ou suivis à Necker (Pédiatrie générale et Ophtalmologie) et/ou à La Pitié-Salpêtrière (Ophtalmologie).
- Date de première consultation entre 1990 et 2016.
- Données recueillies: acuité visuelle, description du fond d'œil, âge d'acquisition de la marche.



## Méthodologie de l'étude

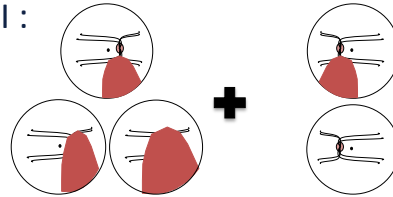


- Groupes de sévérité de l'atteinte colobomateuse :

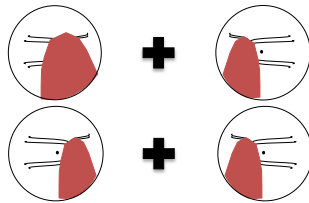
- I :



- II :



- III :



- IV :



## Résultats

83 patients inclus ; 46 hommes, 37 femmes.

Atteinte ophtalmologique	Nombre de patients (%)			Nombre d'yeux (%)
	Unilatéral	Bilatéral	Total	
<b>Colobome</b>	14 (17)	55 (66)	69 (83)	124 (75)
- postérieur	14 (17)	55 (66)	69 (83)	124 (75)
- postérieur + irien	6 (7)	6 (7)	12 (14)	18 (11)
<b>Microphtalmie</b>	25 (30)	3 (4)	28 (34)	31 (19)
<b>Ptosis</b>	12 (14)	2 (2)	14 (17)	-
<b>Nystagmus</b>	-	-	24 (29)	-
<b>Paralysie faciale</b>	24 (29)	0	24 (29)	-
<b>Cataracte congénitale</b>	3 (4)	1 (1)	4 (5)	5 (3)

Réfraction :

- Myopie < -1D : 55% ; Hypermétropie > +1D : 28%
- Astigmatisme > 1,5D : 66%.

Décollement de rétine : 5/114 yeux (4,4%).



## Résultats

- AV binoculaire (décimale) selon la sévérité de l'atteinte colobomateuse (chez 35 patients avec AV chiffrable) :

- Total : AV = 4/10
- Groupe I : AV = 7/10
- Groupe II : AV = 8/10
- Groupe III : AV = 2/10
- Groupe IV : AV = 2/10.

I + II : AV = 8/10

$p < 0,001$

III + IV : AV = 2/10

- Développement psychomoteur selon la sévérité de l'atteinte colobomateuse (chez 50 patients) :

- Total : âge de la marche = 36,9 m
- Groupe I : âge de la marche = 33,2 m
- Groupe II : âge de la marche = 33,2 m
- Groupe III : âge de la marche = 39,7 m
- Groupe IV : âge de la marche = 45 m.

I + II : AM = 33,2

$p = 0,04$

III + IV : AM = 42,4



## Discussion

- Plus grande série ophtalmologique de patients atteints de syndrome CHARGE.
  - Proportion de colobomes conforme aux données publiées : 83% dans notre série vs 79-90%.
  - AV moyenne dans notre série > données publiées.
  - Une atteinte colobomateuse bilatérale étendue est associée à une AV plus basse et un âge de la marche plus tardif...
  - ... mais AV disponible chez 42% des patients !
- ➔ Besoin d'un outil d'évaluation de la vision fonctionnelle



## 2<sup>ème</sup> PARTIE :

# Évaluation de la fonction visuelle des patients atteints d'un syndrome CHARGE par l'utilisation d'un questionnaire original



## Méthodologie de l'étude

Création d'un questionnaire de vision fonctionnelle :

1. Rédaction par un ophtalmologiste, une pédiatre, une orthoptiste
2. Validation du questionnaire, du formulaire de consentement et du courrier de sollicitation par un comité d'éthique local (2016-VA 24-R1)
3. Envoi à 4 « patients – test » puis entretien téléphonique individuel
4. Ajustement des items problématiques et validation du questionnaire définitif.



## Méthodologie de l'étude

- Structure du questionnaire : 30 items
  - Scolarisation et acquisitions (5 items)
  - Suivi ophtalmologique (4 items)
  - Fonction visuelle globale (2 items)
  - Fonction visuelle de loin (9 items)
  - Fonction visuelle de près (10 items)
  - Commentaires libres.
- Analyse des réponses :
  - Données « brutes » issues de chaque item
  - 3 scores fonctionnels (entre 0 et 1) :
    - vision de loin
    - vision de près
    - « aptitudes » (TV, tablette, déplacements...)



## Résultats

### Estimation de la vision « efficace »

Vision de loin	Capacité à regarder la télévision : n (%), NSP*	31 (86), 0
	Si oui, à une distance de l'écran de :	
	- plus de 2 mètres	7/31 (23)
	- entre 2 mètres et 50 centimètres	17/31 (54)
	- à moins de 50 centimètres	7/31 (23)
	Capacité à reconnaître un visage familial à la distance maximale de : n (%)	
	- plus de 10 mètres	9 (25)
	- entre 10 mètres et 2 mètres	13 (36)
	- moins de 2 mètres	12 (33)
	- NSP	2 (6)
Capacité à reconnaître dans le ciel :		
- la lune, la nuit : n (%), NSP	19 (53), 9	
- un avion, en journée : n (%), NSP	19 (53), 5	
Présence d'un déficit visuel responsable d'une gêne pour les déplacements :		
- en intérieur, dans un milieu familial : n (%), NSP	3 (8), 4	
- en intérieur, dans un environnement non familial : n (%), NSP	9 (25), 5	
- en extérieur : n (%), NSP	19 (53), 2	
Score de fonction visuelle de loin : moyenne (ET)	0,62 (0,30)	



## Résultats

### Estimation de la vision « efficace »

Vision de près	Capacité à utiliser / jouer avec une tablette électronique tactile : n (%), NSP	32 (89), 0
	Si oui, utilisation :	
	- en conditions « normales »	28/32 (88)
	- en grossissant les caractères / les applications	4/32 (12)
	Capacité à utiliser / jouer avec un smartphone : n (%), NSP	32 (89), 1
	Plus petite taille de caractère vue (ARIAL) et équivalent Parinaud : n (%)	
	- Arial 8 (Parinaud 4)	12 (33)
	- Arial 10 (Parinaud 6)	4 (11)
	- Arial 18 (Parinaud 10)	3 (8)
	- Arial 28 (Parinaud 14)	4 (11)
- Arial 48 (Parinaud 26)	6 (17)	
- > Arial 48 (> Parinaud 26)	2 (6)	
- Test non réalisable	5 (14)	
Capacité à voir, posé sur une table devant le patient: n (%)		
- un grain de riz	29 (81)	
- une olive	35 (97)	
- un abricot / une prune / une fraise	35 (97)	
- une pomme / une orange	36 (100)	
Capacité à voir puis saisir un cheveu : n (%), NSP	22 (61), 2	
Score de fonction visuelle de près : moyenne (ET)	0,78 (0,23)	



## Résultats

### Corrélation colobome / vision efficace

	Groupes I & II (n=18)		Groupes III & IV (n=17)	
AV	0,88	$p < 0,001^*$	0,23	
Score de vision de loin	0,71	$p = 0,049^*$	0,54	
Score de vision de près	0,88	$p = 0,008^*$	0,69	
Score d'aptitude	0,83	$p = 0,64$	0,76	

- Pas de différence sur l'item « évaluation de la vision globale par le patient ou ses parents ».





## Résultats

### Vision efficace avec AV < 3/10

Vision globale	<b>Evaluation de la vision globale par le patient ou ses parents :</b>	
	- normale, ou anormale mais sans gêne	0/8
	- déficit visuel le gênant un peu	1/8
	- déficit visuel le gênant moyennement	2/8
	- déficit visuel le gênant beaucoup	5/8
Vision de loin	<b>Capacité à regarder la télévision :</b>	8/8
	<b>Si oui, à une distance de l'écran de :</b>	
	- plus de 2 mètres	0/8
	- entre 2 mètres et 50 centimètres	5/8
	- à moins de 50 centimètres	3/8
	<b>Capacité à reconnaître un visage familial à la distance maximale de :</b>	
	- plus de 10 mètres	0/8
	- entre 10 mètres et 2 mètres	4/8
	- moins de 2 mètres	4/8
	<b>Capacité à reconnaître dans le ciel :</b>	
	- la lune, la nuit	6/8, 1 NSP
	- un avion, en journée	4/8
	<b>Présence d'un déficit visuel responsable d'une gêne pour les déplacements :</b>	
	- en intérieur, dans un milieu familial	0/8, 1 NSP
	- en intérieur, dans un environnement non familial	3/8, 1 NSP
	- en extérieur	6/8
	<b>Score de fonction visuelle de loin : moyenne (ET)</b>	<b>0,54 (0,24)</b>



## Résultats

### Vision efficace avec AV < 3/10

Vision de près	<b>Capacité à utiliser / jouer avec une tablette électronique tactile</b>	7/8
	<b>Si oui, utilisation :</b>	
	- en conditions « normales »	2/7
	- en grossissant les caractères / les applications	5/7
	<b>Capacité à utiliser / jouer avec un smartphone</b>	7/8
	<b>Plus petite taille de caractère vue (ARIAL) et équivalent Parinaud :</b>	
	- Arial 8 (Parinaud 4)	1/8
	- Arial 10 (Parinaud 6)	1/8
	- Arial 18 (Parinaud 10)	0/8
	- Arial 28 (Parinaud 14)	0/8
	- Arial 48 (Parinaud 26)	5/8
	- > Arial 48 (> Parinaud 26)	1/8
	<b>Capacité à voir, posé sur une table devant le patient:</b>	
	- un grain de riz	7/8
	- une olive	8/8
	- un abricot / une prune / une fraise	8/8
	- une pomme / une orange	8/8
	<b>Capacité à voir puis saisir un cheveu</b>	3/8, 1 NSP
	<b>Score de fonction visuelle de près : moyenne (ET)</b>	<b>0,64 (0,16)</b>
	<b>Score d'aptitude (TV, déplacements, smartphone, tablette) : moyenne (ET)</b>	<b>0,76 (0,22)</b>

\* NSP : ne sait pas.



## Discussion

- Notre questionnaire :
  - Bonne corrélation avec l'acuité visuelle
  - Reflet des capacités visuelles adaptées à la vie quotidienne
  - Evaluation « brute » item par item, et chiffrée (scores)
  - Utilisable quelle que soit la sévérité du polyhandicap.
  
- Handicap visuel dans le syndrome CHARGE :
  - Surtout en vision de loin
  - 89% peuvent utiliser une tablette électronique
  - 44% peuvent lire Parinaud 10
  - Confirme les résultats d'AV chez colobomes sans CHARGE.



## Discussion

- Sévérité de l'atteinte colobomateuse corrélée à l'AV, aux scores de vision de loin et de vision de près, mais pas au score d'aptitude :
  - bonne compensation du déficit visuel ?
  - difficulté d'évaluer l'atteinte maculaire (OCT ?) ?
  - ne pas donner de pronostic de cécité devant le seul aspect du fond d'œil.
  
- Dépistage, prise en charge et suivi ophtalmologique sont essentiels pour le pronostic visuel à long terme et le développement psychomoteur.



# Merci de votre attention

## Remerciements:

Pr ABADIE  
Dr ROBERT  
Dr CHALLE

Mme TRINH  
Dr DUREAU  
Pr BREMOND-GIGNAC

Pr CHALUMEAU  
Mme CREUX  
Mme BHIA

... et bien sûr, les patients et leurs familles.