

# Fiche 9

---

# Le syndrome CHARGE

Evaluation clinique de la vision chez les enfants  
porteurs du syndrome CHARGE



## Factsheet 9

*Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens  
Fiche d'informations n°9*

# Evaluation clinique de la vision chez les enfants porteurs du syndrome CHARGE

ISABELLE RUSSELL-EGGITT, MA, MB, BCHIR, DO, FRCS, FRCOPHTH, Chirurgienne Spécialiste en Ophtalmologie, Great Ormond Street Hospital for Children, London.

### Le « C » de l'acronyme CHARGE signifie Colobome

Le mot colobome vient d'un mot grec qui signifie « pas totalement formé ». Un œil se forme comme une bulle à partir du cerveau. Les vaisseaux sanguins de l'œil entrent au centre en formant une dépression dans la partie inférieure de l'œil. Les deux bords de ce sillon se soudent, en commençant par le milieu. Finalement, dans la partie antérieure, le futur iris se ferme, en prenant la forme d'un fer à cheval à l'envers dans une pupille ronde. Si le sillon ne se referme pas de l'autre côté, la rétine a un défaut qui peut impacter la macula et le nerf optique.

Dans les cas les plus sévères, l'œil n'est pas formé du tout (anophtalmie). Dans les cas les plus légers, l'œil a une taille normale mais l'iris a une pupille en forme de trou de serrure, la vision est bonne avec une sensibilité légèrement plus

importante à la lumière vive. Dans le syndrome CHARGE, les deux yeux sont fréquemment affectés à des degrés divers.

### Acuité visuelle

L'évaluation commence par l'acuité – une mesure de la capacité à voir les détails de loin et de près. Ceci est testé chez les enfants les plus âgés grâce à la lecture de lettres sur une échelle Parinaud. Les enfants plus jeunes peuvent associer des lettres ou identifier des images, et les très jeunes enfants peuvent être testés au moyen d'images ou de cartes à rayures en utilisant la technique du regard préférentiel. Dans le syndrome CHARGE, l'acuité va de normale à aucune perception de la lumière. Elle est déficiente à cause d'un nombre réduit de cellules photosensibles présentes dans la rétine. Généralement, plus l'œil est petit, moins il y a de cellules photosensibles. L'acuité est sévèrement affectée si la macula ne se forme pas.

Evaluation de la vision de près :

- Evaluer la vision de près avec un bon éclairage, la lumière arrivant au-dessus de l'épaule de l'enfant.



- Utiliser une impression très contrastée des lettres de tailles standard, sur du papier sans reflet.
- Mesurer la distance à laquelle l'enfant est le plus confortable pour tenir le livre.
- Les lunettes n'apportent qu'un bénéfice limité et sont difficiles à prescrire et à ajuster, puisque l'œil n'a pas une forme habituelle et les oreilles peuvent être anormales. Une analogie peut être faite avec un appareil photo standard dont la photo ne sera pas aussi détaillée que celle prise avec de nombreux mégapixels, quelques soient la taille de l'objectif de l'appareil photo, ou la puissance du zoom.



### Maturation retardée de la vision

Les enfants porteurs du syndrome CHARGE présentent souvent une forme de retard de maturation de la vision, particulièrement s'ils souffrent de handicaps multiples. C'est-à-dire que leur utilisation de la vision peut s'améliorer considérablement au cours de leur première année de vie, après que l'on ait cru au tout début qu'ils seraient aveugles. Il est difficile de

prédire le potentiel visuel d'un nourrisson à partir de l'observation de son comportement, ou l'évaluation des déficiences de la rétine et du nerf optique.

Il peut être utile pour un enfant d'être adressé à un ophtalmologiste spécialiste pour effectuer un test des potentiels visuels évoqués. Celui-ci mesure la qualité du signal envoyé au cerveau par l'œil, que l'on stimule avec divers motifs sur un écran.

### Eblouissement

L'acuité varie selon l'éclairage en raison de la « perte de lumière oculaire » (perte de contraste de l'image rétinienne due à la dispersion intraoculaire de la lumière). S'il existe un colobome de l'iris, puisque davantage de lumière entre dans l'œil, une moindre quantité de celle-ci est absorbée par l'épithélium pigmentaire rétinien. Dans ce cas, le colobome rétinien blanc agit comme un miroir à l'intérieur de l'œil.

Pour mettre cela en évidence, le test d'acuité peut être répété pendant que l'on éclaire l'œil de l'enfant sur le côté avec une torche électrique. Alternativement, observez simplement son comportement dans des conditions d'éclairage différentes.

La lumière transmise peut être réduite par l'utilisation de lunettes de soleil et d'une casquette avec une grande visière recouverte de tissu noir mat à l'intérieur.

### Champ visuel

La portion de la rétine et de la choroïde sous-jacente qui ne s'est pas formée est inféronasale au nerf optique. Le défaut dans le champ de vision est habituellement un rétrécissement généralisé. Il en résulte souvent une difficulté



pour marcher et dans les escaliers. D'autres problèmes de mobilité sont provoqués par la photophobie et le manque de contraste entre les surfaces, telles que les marches et les rebords de trottoirs.

Le champ visuel peut être mesuré grâce à la technique faisant intervenir deux observateurs, avec un assistant qui amène silencieusement un jouet de couleur vive dans le champ visuel de l'enfant, d'une extrémité à l'autre, en position basse puis en position élevée. En même temps, l'observateur établit un contact visuel avec l'enfant et l'encourage à regarder droit devant lui. A mesure que le jouet approche, l'enfant regardera dans sa direction ou même tournera la tête.

### Etat de la cornée

Les enfants porteurs du syndrome CHARGE présentent souvent une faiblesse d'un nerf facial qui entraîne des battements de paupières moins fréquents, une mauvaise fermeture des paupières, et des larmes qui coulent sur les joues. La cornée peut s'assécher et devenir cicatricielle, avec perte de vision et ulcération cécitante. Les signes et les symptômes en sont la rougeur de l'œil, la douleur et la perte du réflexe cornéen à la lumière vive. Si le globe oculaire est rouge, vérifiez que l'œil est bien de la même couleur que l'autre œil et que la cornée n'est pas plus terne.

### Décollement de rétine

Il existe une fine membrane, à l'endroit où la rétine et la choroïde auraient dû se développer, qui peut spontanément, ou après un coup dans l'œil, se déchirer et provoquer un décollement de rétine.

Afin d'essayer de prévenir cette complication cécitante, on peut sceller cette zone aux bords de la rétine par traitement laser. Cependant, ce traitement comporte un risque qui doit être évalué au regard du bénéfice potentiel.

### Surveillance

L'acuité visuelle devrait être régulièrement mesurée pour fournir des informations à la famille et aux éducateurs. Vérifier chaque œil séparément une fois par semaine peut aider à détecter un décollement de rétine précoce chez un enfant qui ne peut pas dire qu'il a un nouveau problème. En couvrant simplement un seul œil, puis en demandant à l'enfant de réaliser une tâche visuelle qu'il peut normalement effectuer avec cet œil non couvert, les soignants peuvent être alertés par tout changement important.

## GLOSSAIRE

**Choroïde** : une fine couche vascularisée qui fournit du sang à la rétine et conduit les artères et les nerfs vers les autres structures de l'œil.

**Inféronasal** : en dessous de la ligne médiane des yeux et vers le nez.

**Dispersion intraoculaire de la lumière** : la lumière se disperse en entrant dans l'œil, en affectant défavorablement le point focal de la rétine.

**Epithélium pigmentaire rétinien** : la couche cellulaire pigmentée qui se trouve juste à l'extérieur de la rétine neurosensorielle qui nourrit les cellules visuelles rétinienne, et est solidement attachée à la choroïde qui se trouve



en-dessous et aux cellules visuelles rétiniennes qui se trouvent au-dessus.

## Le Pack d'Information CHARGE pour les Praticiens

### Fiche d'informations n°9

Créé en : Novembre 2013

Numéro de revue : Novembre 2015

[www.sense.org.uk](http://www.sense.org.uk)



Traduction CRESAM

Mise en page CRESAM

