

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

MICROPHTALMIE - ANOPHTALMIE

**Centre des Affections Rares en Génétique Ophthalmologique
(CARGO)**

OCTOBRE 2022

Sommaire

1	Introduction	8
1.1	Définition et épidémiologie de la maladie	8
1.2	Résumé des caractéristiques cliniques	8
1.3	Résumé des caractéristiques génétiques	8
2	Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins.....	9
3	Diagnostic et évaluation initiale	10
3.1	Objectifs	10
3.2	Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	10
3.3	Diagnostic clinique – Evaluation	10
3.3.1	Diagnostic chez l’enfant	10
3.3.2	Aspect in utéro / découverte anténatale échographique	11
3.3.3	Diagnostic anténatal des pathologies oculaires	12
3.3.4	Autres circonstances	13
▶	Diagnostic chez l’adulte	13
3.3.5	Confirmation du diagnostic	13
▶	Formes cliniques	13
▶	Bilan clinique	14
▶	Atteintes ophtalmologiques associées / complications	15
▶	Diagnostic différentiel	16
▶	Formes syndromiques	17
3.4	Diagnostic moléculaire et conseil génétique	17
3.4.1	Diagnostic génétique	17
3.4.2	Conseil génétique	18
4	Prise en charge thérapeutique	20
4.1	Objectifs	20
4.2	Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	20
4.3	Prise en charge ophtalmologique	21
4.3.1	Prise en charge de la déficience visuelle	22
4.3.2	Prise en charge de la croissance orbitaire	24
4.3.3	Prise en charge des complications	27
4.4	Prise en charge des comorbidités	28
5	Prise en charge sociale	28
5.1	Objectifs	28
5.2	Assurance maladie	29
5.2.1	Les dispositifs médicaux (DM)	30
5.2.2	Les Affections Longue Durée (ALD)	31
5.2.3	L’invalidité “ SECURITE SOCIALE ”	33
5.2.4	Mutuelle et Caisse de retraite	33
5.3	MDPH et droits sociaux liés au degré de handicap visuel ou global	34
5.4	Adulte, Personne âgée et microphtalmie	36
5.5	Education nationale, enseignement supérieur	36
5.6	Le monde du travail	38
5.7	Le Chien-Guide	39
5.8	Les déplacements en véhicule	39
5.9	La pratique sportive	40
5.10	Recours aux associations de patients	42

6	Suivi	43
6.1	Objectifs	43
6.2	Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	43
6.3	Rythme et contenu des consultations	43
6.3.1	Suivi ophtalmologique	43
6.3.2	Suivi des atteintes extra-ophtalmologiques	44
6.4	Consultations spécialisées et examens complémentaires	44
6.4.1	Consultations ophtalmologiques spécialisées	44
6.4.2	Consultations extra-ophtalmologiques spécialisées	45
6.5	Conseil génétique, diagnostic prénatal	45
7	Annexes.....	48
8	Références bibliographiques	68

Liste des abréviations

- AAH** : Allocation Adulte Handicapé
- ACPA** : Analyse Chromosomique sur Puce à ADN
- ADN** : Acide Desoxyribo Nucléique
- AEEH** : Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé
- AEG** : Anophthalmia-Esophageal-Genital
- AGEFIPH** : Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées
- AGGIR** : Autonomie, Gérontologie, Groupes Iso-Ressources
- AJPP** : Allocations Journalières de Présence Parentale
- ALD** : Affection Longue Durée
- APA** : Allocation Personnalisée d'Autonomie
- CARGO** : Centre de référence des Affections Rares en Génétique Ophtalmologique
- CARSAT** : Caisse d'Assurance Retraite et de la Santé au Travail
- CCAS** : Centre Communal d'Action Sociale
- CCMR** : Centre de Compétence Maladies Rares
- CDAPH** : Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées
- CGH Array** : Comparative Genomic Hybridization
- CHD7** : Chromodomain helicase DNA binding protein 7
- CLIC** : Centre Local d'Information et de Coordination
- CMI** : Carte Mobilité Inclusion
- CNAM** : Conservatoire National des Arts et Métiers
- CNED** : Centre National d'Enseignement à Distance
- CNSA** : Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie
- CPAM** : Caisse Primaire d'Assurance Maladie
- CPDPI** : Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Pré Implantatoire
- CPDPN** : Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Pré Natal
- CRMR** : Centre de Référence Maladies Rares
- DPI** : Diagnostic Pré Implantatoire
- DPN** : Diagnostic Pré Natal
- ESAT** : Etablissements ou Services d'Aide par le Travail
- FIPHFP** : Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique
- GEVA** : Guide d'Evaluation des besoins de compensation pour les personnes handicapées

GIR : Groupe Iso-Ressource

LDDDB : London Dysmorphology Database

MDPH-MDA : Maison Départementale des Personnes Handicapées, Maison Départementale de l'Autonomie

NGS : Next Generation Sequencing

OTX2 : Orthodenticle Homeobox 2

PCH : Prestation de Compensation du Handicap

PFMG 2025 : Plan France Médecine Génomique 2025

PMI : Protection Maternelle et Infantile

PPS : Projet Personnalisé de Scolarisation

PNDS : Protocole National de Diagnostic et de Soins

RQTH - QTH : Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé

SAAAS : Service Aide Acquisition Autonomie et Scolarisation

SAFEP : Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce

SESSAD : Service d'Education Spécialisées et de Soins A Domicile

SIADV : Service Interrégional d'appui aux Adultes Déficients Visuels

SNV : Single Nucleotide Variant

SOX2 : SRY (sex determining region Y)-box 2

STRA6 : Signaling Receptor And Transporter Of Retinol 6

UBM : Ultrasound Bio Microscopy

ULIS : Unité Localisée pour Inclusion Scolaire

WES : Whole Exome Sequencing

WGS: Whole Genome Sequencing

Synthèse à destination du médecin traitant

Les anophtalmies (absence de globe oculaire) et les microphthalmies (réduction de la taille du globe oculaire) sont les affections malformatives les plus sévères de l'œil. Leur incidence est estimée autour de 1 pour 10 000 naissances.

La cause de ces affections est environnementale ou génétique. Les causes génétiques sont majoritaires et caractérisées par une fréquence particulière d'anomalies chromosomiques et une grande hétérogénéité génétique des formes mendéliennes avec désormais près de 100 gènes impliqués dans la genèse de ces anomalies.

Le risque de récurrence d'une malformation du même spectre dans une fratrie où un enfant est atteint se situe autour de 10 % et vient étayer l'hypothèse d'une cause génétique prépondérante.

L'atteinte oculaire est accompagnée de malformations extraoculaires chez 32% à 93% des enfants selon les données publiées. Au moins 25% des enfants sont porteurs d'un syndrome génétique identifiable. La base de données LMD (London Medical Database) identifie 269 syndromes qui comportent une microphthalmie. Bien que le diagnostic génétique permette actuellement de détecter une anomalie causale dans 15% à 50% des cas, il faut noter que pour un même gène, il existe un fort recouvrement des formes syndromiques et des formes isolées d'atteinte oculaire. Il est donc nécessaire de codifier l'exploration phénotypique précoce et le suivi des enfants porteurs car le pronostic demeure imprécis même en connaissant l'anomalie génétique causale.

Ces affections sont de découverte anténatale ou néonatale. L'anomalie est souvent évidente à la naissance. La prise en charge doit être précoce afin d'assurer le diagnostic précis et de codifier la recherche d'autres malformations, d'instituer une thérapeutique lorsque qu'elle est possible, de mettre en place le suivi du développement de l'enfant et le diagnostic étiologique qui seul permet d'orienter le conseil génétique, indispensable du fait du risque de récurrence.

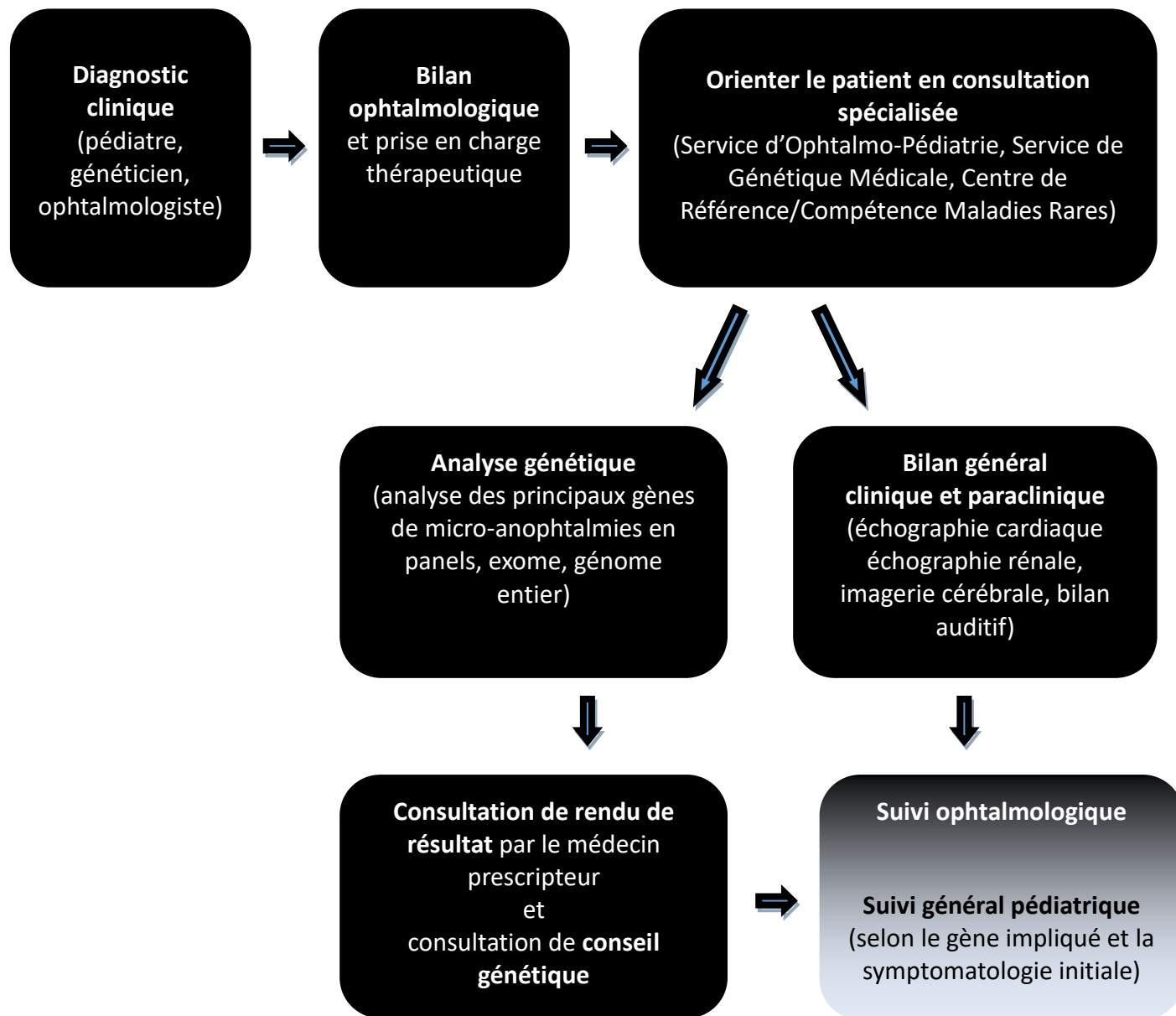
La démarche diagnostique doit être multidisciplinaire, associant les compétences des ophtalmo-pédiatres, des neuropédiatres et des généticiens. Selon le bilan malformatif, qui doit être systématique, d'autres spécialistes d'organes peuvent être impliqués.

La prescription d'analyses génétiques à visée diagnostique est une étape cruciale dans le parcours de soins du patient. Les micro-anophtalmies constituent d'ailleurs une des pré-indications d'accès au diagnostic génomique (sélectionnées par la HAS) sur les plateformes de séquençage très haut-débit du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025 : <https://pfm2025.aviesan.fr/>).

Pendant le suivi de l'enfant les acteurs seront également multiples. La malformation oculaire fera intervenir à minima des ophtalmo-pédiatres, des orthoptistes, des ocularistes, des opticiens. Le suivi du développement des neuropédiatres, des psychologues, des psychomotriciens et des ergothérapeutes.

La prise en charge sera longue et régulière afin d'assurer à l'enfant des résultats esthétiques, fonctionnels et une prise en charge éducative optimisés.

Conduite à tenir devant la découverte d'une micro-anophtalmie chez un patient



1 Introduction

1.1 Définition et épidémiologie de la maladie

Les anophtalmies et les microophtalmies sont des pathologies rares faisant partie des anomalies développementales du globe oculaire aboutissant à un défaut de croissance du globe. Leur incidence est estimée autour de 1 pour 10.000 naissances vivantes (Bermejo and Martinez-Frias 1998; Chambers et al. 2018; Kallen et Tornqvist, 2005; Morrison et al. 2002; Roos et al. 2016; Shah et al. 2011; Spagnolo et al. 1994).

Le diagnostic des microophtalmies et des anophtalmies est clinique devant une diminution visible du volume du globe. Le diagnostic est confirmé par la réalisation de mesures biométriques objectives. Le diagnostic peut être anténatal grâce aux échographies systémiques de dépistage dès 22 semaines d'aménorrhée complétées en cas de doute par une IRM cérébro-orbitaire fœtale ou néonatale. Ces anomalies sont un signe d'appel important devant faire redouter une malformation associée (32 à 93% des cas) (Chambers et al. 2018; Roos et al. 2016; Shah et al. 2011; Slavotinek 2011; Spagnolo et al. 1994; Tucker et al. 1996).

Bien qu'il existe plusieurs causes responsables de micro-anophtalmies (toxiques, infectieuses en particulier), les causes génétiques sont majoritaires.

1.2 Résumé des caractéristiques cliniques

Le spectre clinique des micro-anophtalmies correspond à une anomalie développementale oculaire se traduisant schématiquement par une diminution des paramètres biométriques.

L'**anophtalmie ou microophtalmie extrême** désigne l'absence totale de tissu oculaire reconnaissable au sein de l'orbite (Verma et Fitzpatrick, 2007 ; Plaisancié et al. 2019).

La **microophtalmie simple** traduit une réduction de taille de l'œil au dépend soit de la totalité du globe (nanophtalmie) soit de son segment postérieur uniquement (microophtalmie postérieure). Dans les deux cas, sont retrouvés : une hypermétropie forte (≥ 7 dioptries), une acuité visuelle non corrigée basse, une longueur axiale inférieure de plus de deux écarts-types à la moyenne de la population indexée à l'âge et une kératométrie augmentée (Verma et Fitzpatrick, 2007 ; Plaisancié et al. 2019).

Une **microophtalmie complexe** associe une réduction des biométries oculaires à une ou plusieurs autres anomalies développementales anatomiques oculaires (ex : colobome ou autre dysgénésie du segment antérieur et/ou postérieur) (Verma et Fitzpatrick, 2007 ; Plaisancié et al. 2019).

La **microophtalmie syndromique** réunit un tableau ophtalmologique de micro-anophtalmie et d'atteinte d'autres organes, systèmes ou appareils (Verma et Fitzpatrick, 2007 ; Plaisancié et al. 2019).

1.3 Résumé des caractéristiques génétiques

Bien qu'elles puissent être d'origine toxique ou infectieuse, la plupart des micro-anophtalmies sont d'origine génétique. Des anomalies chromosomiques peuvent être identifiées chez environ 25 à 30% des patients atteints de micro-anophtalmie syndromique. Ce pourcentage est plus faible chez les patients présentant une atteinte oculaire isolée (Balikova et al. 2011; Delahaye et al. 2012 ; Kallen et Tornqvist 2005; Raca et al. 2011 ; Roos et al. 2016 ; Schilter et al. 2013).

Des mutations dans plus de 30 gènes sont connues pour entraîner au premier plan un spectre phénotypique de micro-anophtalmies, isolées ou syndromiques (Plaisancié et al. 2019).

Cependant, le nombre de gènes augmente fortement si l'on compte les gènes décrits occasionnellement dans des micro-anophtalmies isolées ou syndromiques (>100) (Harding et al. 2022). Hormis le gène *SOX2* (expliquant à lui seul environ 10-15% des cas de micro-anophtalmies (Bakrania et al. 2007; Gerth-Kahlert et al. 2013 ; Ragge et al. 2005), chacun de ces gènes n'explique qu'un faible pourcentage de cas. De façon générale, la probabilité d'identifier une cause génétique dépend principalement de la sévérité du tableau clinique présenté par le patient et de la possibilité d'identifier un tableau syndromique déjà bien défini (Chassaing et al. 2014).

Compte-tenu de cette grande hétérogénéité génétique et des phénotypes qui se recoupent, ces gènes sont désormais testés, à des fins de diagnostic moléculaire, sur des panels de gènes (séquençage NGS ciblé) ou par séquençage d'exome (WES) voire de génome entier (WGS) puisque les micro-anophtalmies constituent désormais une des pré-indications d'accès au diagnostic génomique dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025 : <https://pfm2025.aviesan.fr/>).

Cependant, malgré un séquençage d'exome, plus de la moitié des patients restent toujours sans diagnostic moléculaire (Harding et al. 2022; Islam et al. 2020; Plaisancié et al. 2019). La performance du séquençage de génome pour trouver des mutations non-codantes reste encore à évaluer.

Par ailleurs, même dans les familles où la cause génétique a été identifiée, le conseil génétique reste complexe en raison de la variabilité phénotypique observée pour de nombreux gènes de micro-anophtalmie (y compris au sein d'une même famille), la possibilité de pénétrance incomplète des mutations y compris dans les formes récessives et la description à plusieurs reprises de cas de mosaïcisme germinale (Plaisancié et al. 2019). Le dépistage moléculaire en prénatal est possible pour les grossesses à risque si le ou les variants pathogènes sont connus dans la famille. Le diagnostic génétique préimplantatoire (DPI) peut aussi être une option pour certaines familles dans lesquelles les variants pathogènes d'un gène spécifique ont été identifiés.

2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle d'un patient porteur d'une micro-anophtalmie. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste du Centre de Référence maladies rares, notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste. Le PNDS a pour but d'homogénéiser la prise en charge et le suivi de la maladie, afin d'améliorer la qualité de vie des patients et de leur famille. Le PNDS ne peut cependant, pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Ce protocole reflète cependant la structure essentielle de prise en charge d'un patient atteint de micro-anophtalmie et sera mis à jour en fonction de la validation de nouvelles données.

3 Diagnostic et évaluation initiale

3.1 Objectifs

Dépister la maladie et rechercher les arguments cliniques et paracliniques permettant d'établir le diagnostic, d'apprécier sa sévérité et de détecter les comorbidités.

Annoncer le diagnostic et ses conséquences pour le patient et son entourage.

Proposer au patient une prise en charge médico-chirurgicale, sociale et psychologique adaptée et l'accompagner ainsi que son entourage.

3.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

Le diagnostic des microphthalmies et des anophthalmies est clinique devant une diminution visible du volume du globe, observée par les parents, **le pédiatre** ou **le médecin traitant**.

Le diagnostic est confirmé par **l'ophtalmologiste** par la réalisation de mesures biométriques objectives réalisées idéalement lors d'un examen sous anesthésie générale comprenant les diamètres cornéens, la kératométrie, la longueur axiale, la profondeur de la chambre antérieure et l'épaisseur du cristallin. Un examen ophtalmologique complet sera réalisé afin de caractériser la microphthalmie et les éventuelles atteintes oculaires associées (réfraction sous cycloplégie, examen du segment antérieur à la lampe à fente, mesure de la tension intra oculaire et de la pachymétrie, et fond œil). Au décours de ce bilan ophtalmologique, l'anomalie développementale sera classée en microphthalmie simple (nanophthalmie et microphthalmie postérieure simple), microphthalmie colobomateuse, microphthalmie complexe et enfin, anophthalmie ou microphthalmie extrême.

Au moindre signe d'appel et/ou doute sur une forme syndromique, le **bilan général pédiatrique** pourra être complété par un **bilan ORL (avec test auditif)** et des **examens d'imagerie** (échographie cardiaque, échographie rénale, imagerie cérébro-orbitaire) à la recherche de malformations systémiques associées, dont les principales sont le cerveau, le cœur et le rein.

Il sera également important de réaliser un examen ophtalmologique chez les parents et la fratrie et d'adresser l'enfant aux **généticiens** afin que le bilan étiologique génétique soit réalisé et qu'un conseil génétique soit délivré.

La prise en charge diagnostique sera donc **multidisciplinaire** impliquant au minimum les ophtalmologistes, les généticiens, les pédiatres et les radiologues.

3.3 Diagnostic clinique - Evaluation

3.3.1 Diagnostic chez l'enfant

Les principales circonstances de découverte d'un tableau clinique de micro-anophthalmie en post-partum sont étroitement liées à la sévérité de l'atteinte ophtalmologique.

En cas **d'anophthalmie ou de microphthalmie extrême**, si le diagnostic n'a pas été fait échographiquement *in utero*, c'est l'absence totale, uni ou bilatérale, de globe oculaire, constatée par le pédiatre, lors de l'examen obligatoire en périnatal, qui permet de suspecter le diagnostic, confirmé dans un deuxième temps par l'ophtalmologiste.

En cas de **microphthalmie simple de type nanophthalmie**, l'anomalie de taille des globes oculaires chez l'enfant peut être constatée par le pédiatre de la maternité lors de l'examen périnatal ou, plus tard, par un autre intervenant médical et/ou les parents. Il existe alors le plus souvent une réduction visible du volume d'un ou des deux globes oculaires avec, au premier plan, une cornée de diamètre réduit. Ceci est particulièrement vrai en cas de réduction asymétrique des globes oculaires.

En cas de **microphthalmie simple de type microphthalmie postérieure**, le diagnostic est en général plus tardif devant l'absence d'anomalie visible de taille des globes oculaires puisque la part prépondérante de la réduction du volume oculaire se fait aux dépens du segment postérieur. La découverte, au cours d'un bilan médical durant la petite enfance, d'une mauvaise acuité visuelle en rapport avec une forte hypermétropie (>7 dioptries) permet d'orienter le diagnostic qui sera ensuite confirmé par un bilan biométrique oculaire complet.

En cas de **microphthalmie complexe**, l'association visible d'une réduction de la taille d'un ou des deux globes oculaires à certaines malformations concomitantes de leur anatomie permet généralement le diagnostic rapide en période périnatale. De façon évidente, il peut exister une anomalie de transparence de la cornée, une anomalie de forme ou de taille de la pupille, une anomalie de transparence ou de position du cristallin, une anomalie de structure ou de coloration irienne, mais également une anomalie de l'anatomie, de statique ou de cinétique palpébrale. En fonction de la sévérité des atteintes oculaires combinées, l'enfant pourra présenter des signes fonctionnels témoins d'une malvoyance plus ou moins profonde : photophobie, errance du regard (searching nystagmus), strabisme, signe de Franschetti ou de l'éventail, etc.

Enfin, en cas de **microphthalmie syndromique**, la présence de troubles généraux au premier plan peut amener les cliniciens à réaliser un bilan ophtalmologique ayant pour but d'éliminer une anomalie développementale des globes oculaires. De nombreuses combinaisons syndromiques sont possibles incluant des malformations d'organe, d'appareil ou de système, des troubles des apprentissages, des anomalies sensorielles, une déficience intellectuelle.

3.3.2 Aspect in utéro / découverte anténatale échographique

Bien que l'examen de l'œil ne fasse pas partie intégrante de l'examen systématique recommandé par le collège français d'échographie fœtale lors des trois échographies prénatales (Ondeck et al. 2018), il est important de signaler que des travaux récents (Searle et al. 2018 ; Thèse de médecine du Dr Charlotte Dubucs, 2018TOU31621, 2018) ont démontré l'intérêt d'une surveillance oculaire en anténatal et il est possible que, d'ici peu de temps, des clichés de l'œil viennent compléter les images échographiques actuelles (Searle et al. 2018).

La formation de l'œil étant précoce (de la 4^e à la 8^e semaine de développement embryonnaire), certaines anomalies malformatives de l'œil, en particulier les anophthalmies et les microphthalmies sévères, peuvent être visibles dès la première échographie de dépistage (12 SA) par voie transvaginale (Chen et al. 2003 ; Mashiach et al. 2004). Cependant, dans la plupart des cas, les malformations oculaires ne sont détectées qu'après 22 semaines de gestation. Certaines restent néanmoins difficiles à diagnostiquer en période anténatale et ce quel que soit le terme (exemple des microphthalmies modérées bilatérales). Des échographies tridimensionnelles et quadridimensionnelles sont utilisées dans certains centres pour caractériser ces anomalies qui peuvent s'intégrer dans des malformations craniofaciales complexes (Araujo Júnior et al 2012 ; Lee et al. 1995; Wong et al. 2008).

L'IRM fœtale peut par ailleurs être un complément utile à l'échographie pour confirmer le défaut de croissance oculaire et préciser l'état des structures cérébrales en anténatal (Araujo Júnior et al. 2012 ; Chen et al. 2003).

Dans tous les cas, leur découverte doit faire rechercher d'autres anomalies morphologiques et biométriques. En effet, des atteintes extra-oculaires sont associées dans 32 à 93% des cas de micro-anophtalmies (Chambers et al. 2018; Roos et al. 2016; Shah et al. 2011; Slavotinek 2011; Spagnolo et al. 1994; Tucker et al. 1996). Inversement, la découverte d'atteintes extra-oculaires doit amener à pratiquer un examen oculaire fœtal qui permet souvent d'orienter le diagnostic étiologique (thèse de médecine du Dr Charlotte Dubucs, 2018).

L'examen échographique de l'œil fœtal comprend deux volets: l'étude morphologique et la biométrie (Roth et al. 1999). Il est possible de se référer au recueil biométrique de Guihard-Costa et al. (2003). Néanmoins, peu de données précises et détaillées sont disponibles dans la littérature sur les anomalies du développement oculaire à l'imagerie prénatale (échographie, IRM). De plus, malgré un bilan oculaire prénatal complet, il est pour l'instant difficile de pouvoir caractériser toutes les atteintes ophtalmologiques et de pouvoir s'engager sur le pronostic visuel. Cependant, il existe un intérêt pour les patients de pouvoir bénéficier d'une échographie de référence en cas de suspicion d'anomalie oculaire anténatale ou d'antécédent familial d'anomalie oculaire.

3.3.3 Diagnostic anténatal des pathologies oculaires

En anténatal, les micro-anophtalmies peuvent avoir été identifiées de diverses manières. Elles peuvent soit avoir été découvertes de façon fortuite lors d'une des échographies de dépistage, soit avoir été recherchées spécifiquement, par exemple dans le cadre d'un bilan polymalformatif, d'un risque infectieux ou encore d'une exposition à des produits toxiques. Par ailleurs, l'atteinte oculaire peut avoir été recherchée d'emblée s'il existe notamment un risque documenté de maladie oculaire à transmission mendélienne dans la famille (fratrie atteinte et/ou histoire familiale) sans diagnostic prénatal moléculaire possible.

L'identification anténatale d'une pathologie oculaire de type micro-anophtalmie peut amener les praticiens à proposer aux parents, d'une part, des examens complémentaires d'imagerie (IRM fœtale en particulier (Brémond-Gignac D, 2010)) pour préciser le diagnostic (nature et étendue de l'atteinte) et rechercher des malformations associées (atteinte isolée ou associée évoquant par exemple un syndrome spécifique) et d'autre part, la réalisation d'un diagnostic prénatal génétique. Ce dernier peut être ciblé (diagnostic précis évoqué) ou non. En effet, les étiologies des anomalies de croissance du globe oculaire sont diverses mais l'origine génétique semble être une cause prédominante (Bermejo et al. 1998). En l'absence d'orientation syndromique, une puce à ADN de type ACPA (CGH-array) ainsi qu'un séquençage des principaux gènes de micro-anophtalmies, peut être proposé en anténatal (panel de gènes ou exome). En dehors des anomalies chromosomiques type trisomie 13 et trisomie 18, la combinaison de ces analyses permet d'apporter un diagnostic génétique aux familles dans près de 50% des cas (Plaisancié et al. 2019), toutes anomalies confondues. Néanmoins, il est important de noter que la probabilité d'identifier une cause génétique est corrélée à la sévérité de l'atteinte (importance du défaut de croissance, bilatéralité, présence de signes extra-oculaires) (Harding et al., 2019 ; Chassaing et al. 2014). Dans le cas d'une interruption de grossesse pour motif médical en raison de la sévérité de l'atteinte et/ou des signes associés, la réalisation d'une autopsie fœtale (examen radiologique, macroscopique et histologique) permet souvent d'améliorer le rendement diagnostique (Sankar et al. 2006 ; thèse de médecine du Dr Charlotte Dubucs, 2018).

3.3.4 Autres circonstances

► Diagnostic chez l'adulte

Un diagnostic est possible chez l'adulte. Les critères diagnostiques et les causes sont les mêmes que chez l'enfant. Hormis la phtyse et l'énucléation, il n'existe bien évidemment pas de cause acquise en post-natal de micro-anophtalmie.

3.3.5 Confirmation du diagnostic

► Formes cliniques

Anophtalmie / Microphthalmie extrême

L'anophtalmie correspond à l'absence complète de structure oculaire reconnaissable au sein de l'orbite. Des nuances phénotypiques peuvent néanmoins s'observer avec l'absence apparente de tissu oculaire mais la présence histologique de résidus neuroectodermiques de nature oculaire. On parlera alors d'anophtalmie clinique ou de microphthalmie extrême dont la limite diagnostique est floue (Verma et Fitzpatrick 2007; Plaisancié et al. 2019).

Microphthalmie simple

Le tableau clinique désigne une réduction des paramètres biométriques oculaires qui peut se faire aux dépens de la totalité du globe (nanophtalmie) ou seulement du segment postérieur (microphthalmie postérieure). L'anatomie oculaire reste par ailleurs intacte.

Les caractéristiques communes à ces 2 situations sont les suivantes (Relhan et al. 2016):

- Une acuité visuelle non corrigée basse
- Une erreur réfractive correspondant à une hypermétropie forte (≥ 7 dioptries)
- Une longueur axiale inférieure de plus de 2 écarts-types à la moyenne de la population indexée à chaque catégorie d'âge (<14 mm à la naissance et <21 mm à l'âge adulte)
- Une kératométrie généralement augmentée par rapport à la moyenne de la population dans chaque catégorie d'âge

Les éléments cliniques les plus discriminants permettant de faire la distinction entre nanophtalmie et microphthalmie postérieure sont les suivants (Annexe 3) (Relhan et al. 2016) :

- Le diamètre cornéen
- La profondeur de la chambre antérieure
- L'épaisseur cristallinienne

Dans le cadre d'une nanophtalmie, le diamètre cornéen et la profondeur de la chambre antérieure sont généralement de taille réduite, l'épaisseur cristallinienne est quant à elle augmentée. Des observations inverses sont habituellement retrouvées dans les microphthalmies postérieures.

Microphthalmie complexe

L'association d'une réduction des paramètres biométriques du globe oculaire à une ou plusieurs autres malformations développementales de l'anatomie oculaire définit le diagnostic de microphthalmie complexe. Ces malformations associées peuvent toucher aussi bien le segment antérieur que le segment postérieur de l'œil (Plaisancié et al. 2019) :

- **Segment antérieur**
 - Cornée et angle irido-cornéen: anomalie de Peters, sclérocornée, embryotoxon postérieur, anomalie d'Axenfeld-Rieger
 - Iris : colobome, ectropion de l'uvée, microcorie
 - Cristallin : cataracte, microsphérophakie, ectopie cristallinienne, colobome
- **Segment postérieur**
 - Vitré : persistance et hyperplasie du vitré primitif
 - Rétine : dysplasie rétinienne, décollement de rétine
 - Choroïde et rétine : colobome chorio-rétinien (on parle alors de microphthalmie colobomateuse)
- **Orbite**
 - Microphthalmie kystique quand l'anomalie colobomateuse est très sévère

► Bilan clinique

Le bilan clinique est adapté à l'âge du patient au moment du diagnostic.

Interrogatoire

Anamnèse obstétricale

Antécédent personnel ophtalmologique médical et chirurgical

Antécédent familial ophtalmologique d'anomalie développementale oculaire

Examen clinique

Le bilan visuel doit comprendre :

- Une mesure subjective de l'acuité visuelle bi et monoculaire (ou une estimation du comportement visuel pour les enfants d'âge pré-verbal)
- Un bilan orthoptique sensori-moteur regroupant au minimum un test de vision stéréoscopique, un examen sous écran (ou des reflets cornéens pour les enfants d'âge pré-verbal) et une étude simple de la motilité oculaire
- Une mesure de la réfraction objective cycloplégée
- Une mesure de la kératométrie

Un examen morphologique biomicroscopique est réalisé (à la lampe à fente classique ou portative) comprenant :

- La mesure du diamètre cornéen horizontal (cette mesure peut être réalisée au compas chez l'enfant en bas âge)
- Une estimation de la profondeur de la chambre antérieure (signe de Van Herick)
- Une gonioscopie de l'angle irido-cornéen (seulement possible chez l'adulte ou le grand enfant en consultation)
- Un examen de la cornée, du cristallin et de l'iris avant et après dilatation pupillaire
- Un examen complet des structures du fond d'œil (après dilatation si l'état de l'angle le permet) par ophtalmoscopie indirecte.

Une mesure de la pression intra-oculaire est réalisée à l'aide d'un tonomètre à air ou à aplanation chez l'adulte ou le grand enfant tandis que l'on utilisera plus facilement un tonomètre à rebond chez l'enfant en bas âge, en consultation.

Une inspection rapide du massif facial osseux ainsi qu'un examen de l'anatomie, la statique et la cinétique palpébrales sont systématiquement réalisés.

Examens complémentaires

Un examen échographique de l'œil est réalisé pour compléter le recueil des biométries oculaires :

- Une échographie en mode A ou en mode B est utilisée pour assurer la mesure de la longueur axiale du globe oculaire.
- Une échographie en mode UBM (Ultrasound Bio Microscopy) permet de mesurer l'épaisseur de la cornée, la profondeur de la chambre antérieure, l'épaisseur cristallinienne et d'analyser morphologiquement l'ensemble des structures du segment antérieur.

La profondeur de la chambre antérieure est estimée grâce à l'emploi d'un biomètre optique ou d'un tomographe à cohérence optique, ce dernier permettant aussi l'analyse morphologique du segment antérieur.

Les structures qui composent le segment postérieur sont consciencieusement analysées par le biais de rétinographies (centrées sur le pôle postérieur et grand champ) et d'images en tomographie à cohérence optique centrées sur la macula, le nerf optique et d'éventuelles zones pathologiques rétinienne périphériques.

Examen sous anesthésie générale

Pour l'enfant en bas âge ou même tout enfant dont l'examen peut parfois s'avérer difficile et parcellaire en consultation (polyhandicap), le recours à un examen sous anesthésie générale pourra s'avérer une aide précieuse voire indispensable afin d'établir un diagnostic complet.

► Atteintes ophtalmologiques associées / complications

Complications visuelles

Toute micro-anophtalmie peut être responsable d'un défaut visuel qui prend le nom d'amblyopie car il s'installe au cours de la petite enfance durant la période sensible du développement visuel.

En cas de microphthalmie simple, l'amblyopie est le plus souvent fonctionnelle, uni ou bilatérale, résultant de l'erreur réfractive (hypermétropie forte ≥ 7 dioptries) et/ou du strabisme associé.

En cas de microphthalmie complexe et/ou de complications anatomiques associées aux microphthalmies simples, se rajoute une part d'amblyopie dite organique expliquée par une anomalie anatomique vraie le long des structures qui composent la voie visuelle.

Complications en lien avec la croissance faciale (Ilorente-Gonzalez et al. 2011)

L'absence d'un globe oculaire de taille normale s'associe généralement à un retard de croissance de la cavité orbitaire et des tissus mous avoisinants. Cela affecte tout particulièrement le développement du maxillaire et de la mandibule ainsi que des paupières. Ainsi, une microphthalmie congénitale unilatérale extrême ou une anophtalmie peuvent être responsables d'une hypoplasie orbitaire osseuse, de microblépharon et d'une asymétrie faciale due à la microsomie hémifaciale. Dans les cas bilatéraux de micro-anophtalmies, l'aspect clinique facial est marqué par des orbites enfoncées et une hypoplasie faciale moyenne.

Complications anatomiques oculaires (Khairallah et al. 2011)

En dehors des microphthalmies complexes qui associent réduction de la taille du globe oculaire et autre anomalie développementale oculaire, les microphthalmies simples (nanophtalmie et microphthalmie postérieure) peuvent, au cours de leur évolution, présenter des complications sur le plan anatomique et fonctionnel.

Le risque de glaucome par fermeture de l'angle irido-cornéen est considérablement augmenté dans le cadre des nanophthalmies. Cela s'explique par le caractère très étroit de la chambre antérieure accentué par une rotation antérieure des corps ciliaires du fait d'un gradient de pression postérieur par accumulation liquidienne dans l'espace supra-choroïdien causé par une structure anormalement dense et une perméabilité diminuée de la sclère.

Les complications touchant le segment postérieur sont très diverses et peuvent se rencontrer à des degrés variables dans les nanophthalmies comme dans les microphthalmies postérieures :

Plus fréquemment associées aux nanophthalmies :

- Epaissement choroïdo-scléral entraînant une perméabilité moindre de ces structures pouvant être responsable, par accumulation liquidien dans l'espace supra-choroïdien, d'un syndrome d'effusion uvéale (décollement choroïdien, décollement rétinien séreux non rhégmato-gène).
- Remaniements pigmentaires rétiniens soit secondaires à une effusion uvéale chronique soit secondaires à de vraies dystrophies rétiniennes mixtes pigmentaires.

Plus fréquemment associées aux microphthalmies postérieures :

- Plis rétiniens inter-papillo-maculaires

Indifféremment associées aux nanophthalmies et aux microphthalmies postérieures :

- Hypoplasie fovéolaire et fovea plana
- Plis chorio-rétiniens extra-maculaires
- Aspect de pseudo-œdème papillaire
- Trou maculaire
- Stries fines rétiniennes
- Fovéoschisis
- Réduction de la zone avasculaire centrale

► Diagnostic différentiel

De façon schématique, un tableau clinique de micro-anophtalmie correspond visuellement à une anomalie de taille du globe oculaire.

Devant une anomalie apparente de taille des globes oculaires, il faut distinguer les anomalies vraies de taille des globes oculaires des anomalies de position des globes oculaires au sein des orbites.

Parmi ces dernières, l'**énophtalmie**, définie par une position anormale (trop en arrière) de l'œil dans l'orbite, peut donner un aspect clinique « d'œil trop petit ». Il s'agit d'un diagnostic différentiel rare. Les causes constitutionnelles sont principalement associées à des syndromes congénitaux dysinnervationnels des nerfs crâniens mêlant troubles de l'oculomotricité et anomalies palpébrales ou à des malformations congénitales du cadre osseux orbitaire. Les causes acquises du jeune enfant, exceptionnelles, peuvent être traumatiques (fracture de la paroi osseuse orbitaire) ou tumorale (métastases de neuroblastome).

De faux aspects d'énophtalmie peuvent également être mimés par la présence d'un ptosis prononcé, de toute origine possible.

S'il n'existe pas d'anomalie de position du globe oculaire au sein de l'orbite, il existe différents diagnostics différentiels d'anomalie vraie de taille des globes oculaires.

Dans le cadre d'une atteinte unilatérale, il convient toujours de ne pas confondre une impression de microphthalmie alors que le problème est en réalité une **buphtalmie** (augmentation de la biométrie oculaire) controlatérale dont la cause chez l'enfant est principalement représentée par le glaucome congénital.

Ensuite, bien que rare, l'**œil kystique congénital**, résultant d'un échec embryonnaire d'invagination de la vésicule optique, peut prendre l'aspect clinique d'une microphthalmie.

Enfin, s'il n'existe ni anomalie de taille ni anomalie de position des yeux, un diagnostic rare de **cryptophthalmie** peut mimer une anophtalmie. Il s'agit d'une malformation congénitale se traduisant par une fusion complète des bords libres palpébraux occultant les structures oculaires sous-jacentes. Une association est fréquemment observée avec les microphthalmies.

► **Formes syndromiques**

Les micro-anophtalmies peuvent être isolées ou associées à d'autres malformations. Des malformations extra-oculaires sont associées dans 32 à 93% des cas de micro-anophtalmies (Chambers et al. 2018; Roos et al. 2016; Shah et al. 2011; Slavotinek et al. 2011; Spagnolo et al. 1994; Tucker et al. 1996). Les systèmes les plus fréquemment touchés incluent les structures craniofaciales, les membres, le cerveau, le cœur et les reins (Slavotinek et al. 2019 ; Plaisancié et al. 2019, Schraw et al. 2021).

Des difficultés d'apprentissage sont notées chez 15 à 20% des enfants avec micro-anophtalmie et colobome (Harding et al. 2022 ; Morrison et al. 2002). Il faut noter qu'il s'agit dans ces études de cohortes très hétérogènes de patients présentant des atteintes oculaires de sévérité variable, uni ou bilatérales, simples ou complexes, isolées ou syndromiques. Les difficultés d'apprentissages ne sont pas réellement définies dans ces travaux. Ainsi, il est difficile à l'heure actuelle d'estimer la fréquence en fonction des atteintes (microphthalmie versus anophtalmie), du caractère uni ou bilatéral et du caractère isolé ou associé. Dans notre expérience, le risque de déficience intellectuelle semble plus important dans les formes sévères (i.e anophtalmie bilatérale) et syndromiques.

Il existe plus de 200 formes associées décrites dans la littérature et les bases de données (269 entrées dans la LDDDB (London Dysmorphology Database) (Guest et al. 1999). Néanmoins, seulement 25% de ces formes associées correspondent à des syndromes bien définis et aisément reconnaissables (Slavotinek et al. 2011).

Un bilan malformatif exhaustif est donc recommandé à la fois en vue de préciser le diagnostic et d'identifier éventuellement un syndrome particulier et également d'adapter la prise en charge et le pronostic global.

Il est important de faire la différence entre des gènes de micro-anophtalmies syndromiques – dont les mutations peuvent être responsables de formes syndromiques comme de formes isolées (ex : *SOX2* et syndrome AEG (Ragge et al. 2005), *STRA6* et syndrome de Matthew-Wood) – et des gènes impliqués dans des syndromes avec micro-anophtalmie ne donnant qu'exceptionnellement voire jamais de formes isolées (ex : *CHD7* et syndrome CHARGE).

3.4 Diagnostic moléculaire et conseil génétique

3.4.1 Diagnostic génétique

La probabilité d'identifier une cause génétique dépend principalement de la sévérité du tableau clinique présenté par le patient.

Une anomalie causale est retrouvée chez environ 40% des individus présentant une malformation oculaire appartenant au spectre des micro-anophtalmies (après exclusion des trisomies 13 et 18), dans lequel la latéralité et la gravité peuvent varier (Harding et al. 2022; Plaisancié et al. 2019). Le rendement diagnostique est augmenté chez les patients présentant une atteinte sévère et bilatérale (anophtalmie et microphtalmie sévère) (Chassaing et al. 2014; Gerth-Kahlert et al. 2013; Matias-Perez et al. 2018) puisqu'alors 50 à 80% d'entre eux bénéficient d'un diagnostic génétique.

Anomalies chromosomiques

Des anomalies chromosomiques peuvent être identifiées chez environ 25 à 30% des patients atteints de micro-anophtalmie syndromique. Ce pourcentage est plus faible chez les patients présentant une atteinte oculaire isolée.

Il s'agit pour la moitié environ (10 à 15%) d'anomalies chromosomiques visibles par des techniques de cytogénétique conventionnelle (Kallen et Tornqvist 2005; Roos et al. 2016) : aneuploïdies telles que les trisomies 13 et 18, triploïdie et certains syndromes microdélétionnels tels que le syndrome 4p.

Par ailleurs, la CGH-array permet d'identifier des anomalies chromosomiques cryptiques chez 10 à 15% des patients atteints de formes syndromiques et présentant un caryotype normal (Balikova et al. 2011; Delahaye et al. 2012 ; Schilter et al. 2013). De la même manière, il a été montré que, dans les cas non syndromiques, la fréquence des anomalies chromosomiques identifiées par CGH-array est plus faible (Raca et al. 2011 ; Roos et al. 2016 ; Schilter et al. 2013). Il est important de noter que les remaniements (déséquilibrés) identifiés intéressent le plus souvent des gènes dont les mutations ponctuelles (SNV et indels) sont également responsables de micro-anophtalmie.

Anomalies géniques

Plus de 30 gènes sont connus pour leur implication prépondérante dans le spectre phénotypique des micro-anophtalmies, isolées ou syndromiques (Plaisancié et al. 2019). Cependant, le nombre de gènes augmente fortement si l'on compte les gènes décrits occasionnellement dans des micro-anophtalmie isolées ou syndromiques (>100) (Harding et al. 2022). Hormis le gène *SOX2* (expliquant à lui seul environ 15% des cas de micro-anophtalmies (Bakrania et al. 2007; Gerth-Kahlert et al. 2013; Ragge et al. 2005)), chacun de ces gènes n'explique qu'un faible pourcentage de cas (Harding et al. 2022; Plaisancié et al. 2019).

Compte-tenu de cette grande hétérogénéité génétique et des phénotypes qui se recoupent, ces gènes sont désormais testés, à des fins de diagnostic moléculaire, sur des panels de gènes (séquençage NGS ciblé) ou par séquençage d'exome (WES) voire de génome entier (WGS). Cependant, malgré un séquençage d'exome, plus de la moitié des patients restent toujours sans diagnostic moléculaire (Islam F, 2020). La performance du séquençage de génome pour trouver des mutations non-codantes reste encore à évaluer. Les micro-anophtalmies constituent d'ailleurs une des pré-indications d'accès au diagnostic génomique sur les plateformes de séquençage très haut-débit du Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025 : <https://pfm2025.aviesan.fr/>).

3.4.2 Conseil génétique

L'annonce du diagnostic clinique et/ou moléculaire au patient majeur ou aux parents d'un enfant mineur, accompagné ou non de l'enfant, doit avoir lieu dans un temps de consultation dédié. Cette rencontre peut associer différents membres de l'équipe pluridisciplinaire parmi lesquels le généticien, le conseiller en génétique, l'ophtalmologiste, le pédiatre et le psychologue.

Il revient ensuite au médecin généticien ou au conseiller en génétique en délégation du médecin généticien, d'assurer le conseil génétique. Il concerne le patient majeur ou l'enfant mineur et ses parents, les apparenté(e)s ou bien encore les conjoint(e)s.

Le conseil génétique couvre divers aspects. Dans un premier temps, il consiste à détailler les informations délivrées sur la pathologie et permet de répondre aux différentes questions du patient. Selon la connaissance du gène (et de sa fonction) et les données actualisées de la littérature scientifique, la physiopathologie de l'affection sera expliquée et les éventuelles complications associées aux malformations congénitales de l'œil seront discutées.

Une fois l'origine génétique de l'affection comprise, le conseil génétique va permettre d'explicitier le mode de transmission de la pathologie au patient et ses parents, et de préciser le risque de récurrence pour ses enfants ainsi que le risque pour ses apparentés d'être concernés par cette même affection et de la transmettre. Ces informations vulgarisées et adaptées à chaque patient sont souvent transmises au moyen de schémas illustratifs.

Le patient et/ou les parents ayant consenti à l'analyse génétique ont déjà été informés de leur obligation d'information à la parentèle (*Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale*). Dans le cadre d'un diagnostic moléculaire et si cela se justifie, le conseil génétique vient rappeler cette responsabilité. Au regard de l'arbre généalogique détaillé, les apparentés à risque d'être atteints ou bien de transmettre l'affection familiale à leur descendance doivent être identifiés et informés. Il appartient au médecin généticien ou au conseiller en génétique d'accompagner le patient ou les parents d'un enfant atteint dans la transmission de cette information au sein de la famille. Soit celle-ci se fait facilement, soit le patient peut solliciter l'intervention du généticien selon les modalités prévues dans le décret. Une impossibilité d'information de la parentèle, ou d'une partie de celle-ci, devra être notifiée dans le dossier du patient.

La consultation de conseil génétique peut s'adresser à des apparentés asymptomatiques ou supposés asymptomatiques, afin de discuter du dépistage génétique de la ou des mutation(s) familiale(s).

Lorsque les couples ont un projet parental, le conseil génétique vise à déterminer le risque de transmission de l'affection à leur descendance, à chaque grossesse. Le conseil génétique peut être rendu délicat par la variabilité d'expression et de sévérité de l'affection expliquant en partie des décisions très personnelles à chaque couple.

Dans la situation de l'acceptation du risque de récurrence, il convient d'organiser la surveillance de la grossesse en proposant un suivi échographique dans un centre de référence et la surveillance néonatale et pédiatrique de l'enfant à naître à risque de malformation du développement oculaire.

Dans la situation du refus du couple de transmettre l'affection, c'est-à-dire de voir naître un enfant atteint, le couple doit être informé des différentes options telles que l'adoption, le don de gamètes ou le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire. Ces décisions justifient d'un accompagnement psychologique des couples compte-tenu des enjeux psychiques et éthiques soulevés.

Si la cause génétique a été identifiée, le conseil génétique reste complexe en raison de la variabilité phénotypique observée pour de nombreux gènes de micro-anophtalmie (y compris au sein d'une même famille), la pénétrance incomplète des mutations y compris dans les formes récessives et la description à plusieurs reprises de cas de mosaïcisme germlinal pour certaines mutations dominantes (Plaisancié et al. 2019).

Dans les cas de transmission autosomique récessive, il existe, à chaque grossesse, un risque de récurrence de 25% dans une fratrie. Dans les formes autosomiques dominantes, les individus affectés ont 50% de risque, à chaque grossesse, de transmettre le variant pathogène à leur descendance.

Si le couple se tourne vers une grossesse naturelle avec diagnostic prénatal, le diagnostic moléculaire à la recherche du (ou des) variant(s) familial (aux) permettra d'établir le statut génétique du fœtus et peut conduire à une décision d'interruption médicale de la grossesse. Il est recommandé qu'un conseil génétique préconceptionnel ait eu lieu avant la grossesse pour en anticiper les enjeux éthiques et psychiques évidents. Dans ces mêmes situations quand le variant pathogène familial est caractérisé le diagnostic génétique préimplantatoire (DPI) peut être une option proposée au couple informé quant à la démarche, ses contraintes, délais, lieux de réalisation et limites de mises au point justifiant une contribution des prélèvements familiaux.

Si la cause génétique n'est pas connue, le conseiller en génétique pourra revoir avec le couple la proposition d'un suivi échographique dans un centre de référence mais les limites de l'imagerie fœtale ne permettraient pas de détecter 100% des cas de récurrence, et le diagnostic tardif peut amener à une discussion d'interruption médicale de la grossesse déjà bien avancée. Les autres alternatives telles que le don de gamète ou l'adoption doivent être abordées avec le couple.

4 Prise en charge thérapeutique

4.1 Objectifs

Les moyens thérapeutiques mis en œuvre et les objectifs de la prise en charge ophtalmologique sont variables selon plusieurs paramètres :

- **le caractère uni ou bilatéral de l'affection** : en cas d'atteinte unilatérale l'enfant est « normalement » voyant si l'œil adelphe est normal (avec la réserve du syndrome du monophthalme congénital) ; en cas de bilatéralité, l'enfant peut être malvoyant (acuité visuelle entre 1/20 et 3/10), avoir une cécité de seuil « légal » (<1/20), voire être normalement voyant en cas de microphthalmie bilatérale minime avec amétropie forte
- **l'association d'une atteinte systémique** en particulier neurologique et handicaps associés
- **le préjudice esthétique** dont l'appréciation peut être subjective
- **les contraintes techniques et limites chirurgicales**

4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

L'**ophtalmologiste** est au centre de la coordination des acteurs de la prise en charge, même si celle-ci peut se « limiter » à une surveillance simple, avec ou sans nécessité de correction optique et/ou de renouvellement de prothèse oculaire de contact. Dans tous les cas, l'accompagnement est la règle.

En cas d'unilatéralité d'une microphthalmie par exemple, avec amétropie unilatérale forte et donc risque d'amblyopie, la prise en charge de l'amblyopie se fait en coordination avec l'orthoptiste. Le développement harmonieux des cavités orbitaires nécessitera une étroite collaboration avec le prothésiste.

En cas de malvoyance ou de cécité (atteinte bilatérale), ou d'unilatéralité mais de handicap associé qui requiert une scolarité adaptée, l'enfant est reconnu par la MDPH (cf chapitre dédié) ce qui requiert de prendre le temps pour l'ophtalmologiste de rédiger régulièrement les certificats nécessaires (volet 2 en annexe 6), le volet 1 étant du ressort du médecin spécialiste lors du premier certificat, ou du pédiatre, ou du médecin traitant.

En cas d'amétropie forte, la prise en charge optique par lentilles de contact requiert une adaptation spécifique par un ophtalmologiste contactologue, en lien avec un opticien pour délivrer ces lentilles rigides, voire des lentilles sclérales.

L'**opticien** qui équipe en lunettes a un rôle fondamental dans l'équipement qui peut être asymétrique, avec des montures sur mesure parfois, une prise en compte de l'esthétique du regard car l'équipement d'un fort verre convexe unilatéral sur une hypermétropie unilatérale peut masquer le préjudice esthétique en augmentant la taille apparente de l'œil, au prix d'un verre épais et parfois disgracieux, donc le compromis doit être trouvé, car l'autre option serait une chirurgie lourde pour l'esthétique du regard.

Le **prothésiste oculaire** a besoin des ordonnances spécifiques et d'un examen anatomique régulier pour son adaptation qui est de prime importance dans le cadre du développement du massif facial.

D'**autres professionnels médicaux et paramédicaux** peuvent être impliqués selon les comorbidités : ORL, neuropédiatre, cardiopédiatre, néphropédiatre, tous les professionnels de la basse vision et/ou de la cécité, etc.

4.3 Prise en charge ophtalmologique

La complexité de la prise en charge des microphthalmies résulte pour partie d'une fréquente nécessité de choisir entre le développement de la vision ou celui de l'orbite, les deux n'étant pas toujours compatibles. Chez un nourrisson, ce choix est basé sur le pronostic fonctionnel théorique de chacun des deux yeux, par nature imprécis. Il n'est pas possible de retarder ce choix, car l'absence d'action dès les premiers mois de vie peut être préjudiciable. Il est possible de distinguer deux situations extrêmes :

- d'une part, la situation d'une microphthalmie très sévère, strictement unilatérale : en raison de la normalité de l'œil adelphe, le pronostic fonctionnel de l'œil microphthalme est très mauvais ; la croissance naturelle des orbites sera très asymétrique. Dans ce cas, l'objectif prioritaire est la croissance orbitaire du côté de l'œil microphthalme. La mise en place de prothèses d'expansion se fait alors dès que possible, dès les tous premiers mois de vie ; elle n'est classiquement pas compatible avec le développement visuel, même si la possibilité d'utilisation de prothèses transparentes permet de tempérer, relativement seulement, ce point.
- d'autre part, la situation d'une microphthalmie bilatérale assez symétrique, colobomateuse ou non, avec des cornées accessibles et une portion de rétine à plat, donc avec un pronostic visuel non nul. Dans ce cas, l'objectif prioritaire est le développement de la meilleure fonction visuelle possible dans chacun des deux yeux ; une surveillance étroite permettra de s'assurer d'une bonne alternance entre les deux yeux (il n'existe généralement pas de correspondance rétinienne normale) ; la prescription de la correction optique totale est essentielle ; sa mesure passe par une cycloplégie, qui dans certains cas de colobome chorio-rétinien étendu associé à un nystagmus important nécessitera le sommeil spontané du nourrisson ou anesthésique de l'enfant ; au moindre doute, une occlusion séquentielle possiblement alternée garantira l'objectif de la meilleure fonction visuelle possible dans chacun des deux yeux. Le choix de privilégier la fonction visuelle ou la croissance orbitaire est un point délicat à discuter au cas par cas avec les équipes de prise en charge basse vision de l'enfant.

Tout l'éventail des possibilités existe entre ces deux situations. Il convient de faire le meilleur choix en exposant à chaque étape les explications aux parents. En cas de doute, le développement de la fonction visuelle sera habituellement favorisé.

4.3.1 Prise en charge de la déficience visuelle

La prise en charge ophtalmologique se traduit par l'utilisation de plusieurs outils, conservateurs ou non :

- Lunettes
- Lentilles de contact
- Prothèse oculaire esthétique de contact
- Traitement de l'amblyopie qui est à la fois organique, anisométrique et strabique dans un cas de microphthalmie unilatérale
- Traitements chirurgicaux : exérèse d'une cataracte associée, chirurgie d'un glaucome associé, chirurgie d'un strabisme sensoriel, chirurgie strabologique du torticolis de fixation et du nystagmus dans un syndrome du monophthalme congénital, chirurgies orbitaires avec implantation de prothèses orbitaires renouvelées avec la croissance orbitaire dans certains cas de microphthalmie extrême ou d'anophtalmie, chirurgies de la face avec greffes osseuses intraorbitaires de reconstruction, chirurgies palpébrales du « faux ptosis » par enophtalmie.

Les questions posées par ces outils thérapeutiques sont leur combinaison, car ils ne s'excluent pas les uns des autres mais sont complémentaires, et la discussion d'indication ou non, car il faut être bien clair avec les parents pour décider ou non d'une intervention chirurgicale invasive chez l'enfant mais qui peut être parfaitement justifiée dans un but esthétique du regard.

En cas d'**anophtalmie**, il n'y a pas de vision possible ; en cas d'anophtalmie unilatérale, l'œil sain peut présenter un syndrome du monophthalme congénital, c'est-à-dire une fixation en adduction, un nystagmus en abduction qui décroît en adduction, un torticolis variable tête tournée du côté sain ; dans ce cas, on peut proposer une chirurgie musculaire strabologique sur l'œil sain pour tenter d'améliorer sa vision en diminuant le nystagmus si celui-ci fait baisser la vision et si le torticolis est significatif. L'œil anophtalme requiert dans tous les cas dès les premiers mois de vie une prothèse oculaire de contact placée dans la cavité existante ; la question est ici de discuter le moment des chirurgies itératives orbitaires pour placer des prothèses chirurgicales afin d'accroître la taille du globe, et rajouter une prothèse de contact afin de donner un aspect esthétique satisfaisant.

En cas de **microphthalmie**, les traitements dépendent du caractère uni ou bilatéral et de la capacité de l'œil à voir ou non, de l'amblyopie associée, etc. Les microphthalmies modérées, antérieures et postérieures (nanophtalmie) ou uniquement postérieures entraînent souvent des anomalies réfractives importantes, parfois des hypermétropies fortes, parfois (et paradoxalement) des myopies et souvent des astigmatismes. Dans tous les cas, l'œil ou les yeux atteints requièrent une correction réfractive avec des lunettes, qui sont changées après mesures renouvelées de la réfraction objective sous cycloplégie, car la réfraction évolue. Un œil « normal » a une longueur axiale de 17 mm à la naissance, de 18,5 mm à 6 mois, de 20 mm à 1 an, de 22 à 23 mm vers 4 ans. L'œil microphthalme présente une croissance également, même si elle ne rattrape pas une taille normale. Parallèlement un équipement en lentille rigide est proposé, avec adaptation spécifique par un contactologue ; l'enfant peut alterner lunettes et lentilles.

Si l'**anomalie est unilatérale**, l'œil atteint a un risque d'amblyopie organique, strabique, anisométrique ; en plus de sa correction optique, il faut proposer une occlusion de l'œil sain la moitié au moins du temps d'éveil à l'âge préverbal jusqu'à 3 ans, puis poursuivre le traitement jusqu'à 6 à 8 ans ; certes la vision de l'œil microphthalmique peut plafonner entre 1/10 et 5/10 (parfois plus, parfois moins), mais l'objectif est de donner à ce deuxième œil une capacité utile, dans l'hypothèse d'une atteinte par exemple traumatique future de l'autre œil ; sans traitement, la vision aurait été très probablement de moins de 1/20, c'est à dire une cécité légale.

Les **microphthalmies extrêmes de moins de 10 mm de longueur axiale** ont un pronostic fonctionnel très compromis ; dans un cas unilatéral on peut se poser la question de l'inutilité du traitement optique et du traitement de l'amblyopie, avec indication d'une prothèse de contact pour l'esthétique du regard et la croissance orbitaire ; la discussion d'une prothèse avec axe optique libre n'a que peu d'intérêt car dans ces cas on décide d'un équipement prothétique précisément à cause de la vision quasi nulle.

Dans un cas de **microphthalmie sévère ou extrême unilatérale** se pose la question du syndrome du monophthalme congénital comme dans l'anophtalmie, avec conséquence chirurgicale strabologique ; dans un cas bilatéral, il est difficile d'évaluer la vision résiduelle, en fonction de la taille de l'œil, de la transparence du cristallin (cataracte plus ou moins responsable de baisse de vision), de l'état rétinien (microphthalmie colobomateuse, c'est-à-dire avec anomalie rétinienne associée et zone de rétine absente de façon plus ou moins large selon la classification de Ida Mann (Mann I, 1937). Les options sont : **1/** prothèses de contact sur les deux yeux, mais qui va limiter l'éventuelle fonction visuelle résiduelle, et les prothèses à axe optique libre ne changent guère les conséquences de l'équipement ; **2/** abstention et surveillance ; **3/** chirurgie orbitaire précoce avec greffes osseuses pour repousser en avant l'œil.

Dans un cas de **microphthalmie modérée**, on privilégie dans tous les cas le sensoriel à l'esthétique, même si la greffe osseuse uni/bilatérale peut se discuter secondairement, en tenant compte du risque -minime- de compression per ou post-opératoire du nerf optique en cas d'hémorragie.

Dans un cas uni ou bilatéral de microphthalmie, minime ou sévère, la **surveillance régulière de la transparence du cristallin** est requise ; en cas de survenue de cataracte, avec baisse de vision liée à cette perte de transparence associée ou non à une luxation possible postérieure (surtout dans les formes extrêmes), il faut procéder à l'ablation du cristallin, sans implantation le plus souvent sauf si l'œil a une longueur axiale de plus de 18 à 19 mm, ce qui rend techniquement l'implantation possible ; ces cas sont des cas de microphthalmie minime avec nécessité d'intervention dans les premières années de vie mais avec un globe dont la taille a déjà augmenté et est suffisante pour l'implantation ; les implants cristalliniens ont une taille standard avec optique le plus souvent de 6 mm et il n'existe pas d'implant qui serait adapté à un œil de plus petite taille. En l'absence d'implantation, on aggrave l'hypermétropie.

Concernant la présence fréquente d'un **colobome rétinien** associé, il entraîne un **risque de décollement de rétine** qui pose le problème chez l'enfant d'un éventuel retard de diagnostic s'il ne se plaint pas de baisse de vision ; le traitement chirurgical est complexe et le pronostic fonctionnel réservé avec risque de récurrence et de prolifération vitréorétinienne. Le traitement préventif par photocoagulation au laser n'est pas indiqué. Le risque global de décollement rétinien est relativement faible. Cependant, des mesures de précaution/prévention de contusions oculaires doivent être prises afin de le prévenir.

Concernant le **risque de fermeture de l'angle dans la nanophthalmie** (risque non présent en cas de microphthalmie postérieure avec segment antérieur normal = diamètre cornéen >11 mm), il est très minime dans l'enfance car en réalité la fermeture de l'angle se majore avec l'âge et c'est l'augmentation de l'épaisseur du cristallin qui repousse l'iris en avant et diminue la taille de la chambre antérieure avec risque de glaucome aigu par fermeture de l'angle ; c'est pourquoi une iridectomie chirurgicale est rarement indiquée et on peut attendre la fin de l'adolescence ou l'âge adulte pour proposer une iridotomie au laser.

Enfin, **l'esthétique du regard** est perturbée par l'aspect de ptosis, c'est-à-dire que la paupière « tombe » ; il ne s'agit pas d'un « vrai » ptosis, mais d'un faux ptosis par enophtalmie. La fonction du releveur de la paupière est normale, mais une chirurgie palpébrale peut être discutée pour améliorer l'esthétique du regard. Cette chirurgie comme la chirurgie strabologique est peu invasive et se fait en ambulatoire, à la différence de la chirurgie orbitaire dont le risque hémorragique est majoré et qui requiert une hospitalisation pour surveillance postopératoire renforcée.

4.3.2 Prise en charge de la croissance orbitaire (annexe 4)

Les prothèses d'expansion chez le jeune enfant

La taille de l'orbite osseuse dépendant essentiellement du volume de son contenu, l'ensemble des techniques proposées reposent sur l'augmentation de ce dernier.

La technique la plus utilisée consiste en l'adaptation après moulage, de prothèses d'expansion de taille progressivement croissante, consistant en un conformateur glissé entre l'œil microphthalmie et les paupières. Dans certains centres, l'utilisation de prothèses en hydrogel aux propriétés auto-expansives permet de limiter les visites ; cependant, le contrôle de l'adéquation de la prothèse à la cavité est alors moindre.

Une autre technique, plus invasive, consiste en l'injection, au cours d'une intervention chirurgicale, d'une ou plusieurs prothèses d'expansion en arrière du globe oculaire. Il peut là encore s'agir d'une ou plusieurs bille(s) d'hydrogel, qui présentent des propriétés d'auto-expansion.

Possibilités optiques, prosthétiques et chirurgicales d'amélioration esthétique chez le grand enfant

À partir de 8-10 ans, âge à partir duquel il n'existe plus de risque d'évolution de l'amblyopie, l'asymétrie des orbites peut faire l'objet de corrections optiques, prosthétiques, ou chirurgicales.

En cas d'asymétrie modérée et d'absence d'iso-acuité associée à une vision stéréoscopique fine, il est souvent possible de prescrire un verre convexe (+) pour magnifier l'image de l'œil vu à travers les lunettes ; la valeur du verre prescrit est celle permettant d'obtenir une image des deux yeux de taille égale. L'intérêt est que le globe lui-même, le diamètre cornéen, paraîtra plus gros.

En cas d'amblyopie profonde, il est possible d'adapter une prothèse de recouvrement au-dessus du globe microphthalmie, pouvant requérir un recouvrement conjonctival préalable.

Trois techniques chirurgicales, pouvant être associées entre elles et/ou avec une correction optique à visée esthétique, permettent d'avancer le globe oculaire : les reculs équilibrés des muscles droits horizontaux ; les interpositions de fragments osseux sous le périoste du plancher de l'orbite ; les injections rétro-oculaires de graisse autologue.

L'appareillage des anophtalmies et microphthalmies par prothèses expansives (Morax S, 2005) (annexe 4) a pour but de pallier le déficit de développement orbitaire dépendant de l'insuffisance de croissance oculaire lié à ces malformations.

Ces anomalies de croissance s'accompagnent le plus souvent d'un retentissement sur le contenu orbitaire (paupières, sac conjonctival, muscles) et du contenant orbitaire osseux (micro-orbitisme).

Leur traitement prothétique répond à un protocole d'appareillage précis afin d'obtenir un résultat optimum. Il nécessite une collaboration pluridisciplinaire et une prise en charge précoce indispensables dans ce type de pathologie.

Malgré l'extrême diversité des cas, un classement pragmatique simplifié permet d'identifier l'ensemble de ces malformations congénitales afin de mieux les traiter.

Il convient cependant de dissocier le groupe des microphthalmies congénitales à globe oculaire présent, mais non fonctionnel, à celui des anophtalmies congénitales ou microphthalmies extrêmes, définies par une absence clinique du globe oculaire qui se traduit par une réduction de l'orbite osseuse, du sac conjonctival et des paupières. L'adaptation prothétique va être différente selon le groupe et l'anomalie observés.

Appareillage des anophtalmies avec micro-orbitisme et microphthalmie extrême (Durand M, 2006):

La réhabilitation des cavités anophtalmes congénitales unilatérales ou bilatérales comprend deux temps :

- La première étape consiste à dilater progressivement le sac conjonctival au moyen de conformateurs de tailles croissantes. Cette méthode non invasive doit être commencée 4 à 5 semaines après la naissance ; il s'agit bien d'une « urgence prothétique » car, dans ces cas extrêmes, les résultats dépendent de la précocité de l'appareillage. La mise en place de ces prothèses, stimule la croissance osseuse en permettant d'approfondir les culs de sac conjonctivaux et d'allonger la fente palpébrale au moyen de conformateurs munis d'ergots placés dans les canthi.
- La deuxième étape, après plusieurs mois d'expansion prothétique, consiste, lorsque la cavité et l'ouverture palpébrale le permettent, à prendre l'empreinte de la cavité pour poursuivre l'expansion au moyen d'appareillages cosmétiques provisoires sur mesure pendant 3 à 4 ans.

La première consultation permet de mesurer au moyen de gabarits, l'importance de la malformation et de choisir, selon la gravité, la taille du conformateur approprié.

La coopération de la famille est indispensable pour établir un calendrier d'appareillage et lui faire accepter les contraintes de l'appareillage qui s'échelonne sur plusieurs années.

Dans un premier temps, le changement de conformateur de taille croissante s'effectue tous les 8 jours pendant 3 mois, pour obtenir une expansion rapide et efficace de la cavité et des paupières. En fonction du résultat obtenu, la fréquence du changement de conformateur peut être espacée de 1 mois.

Lorsque la cavité et l'allongement palpébral sont suffisamment développés, une empreinte est prise pour permettre de fabriquer une prothèse d'expansion cosmétique, changée régulièrement tous les 3 mois, et toujours de taille croissante.

Après l'âge de 3 ans, dès lors que l'ouverture palpébrale s'avère pratiquement normale et que le conformateur muni de tiges de distraction n'est plus nécessaire, une prothèse conventionnelle est adaptée et changée en fonction de la croissance faciale de l'enfant.

Au regard du résultat esthétique obtenu à l'issue du premier temps d'expansion la profondeur du sac conjonctival nécessite d'adapter une prothèse volumineuse, qui pèse sur le cul-de-sac inférieur et favorise l'inversion de la paupière. Il s'avère alors nécessaire d'implanter la cavité pour rendre la prothèse moins épaisse et plus légère. Les excellents résultats obtenus par une greffe dermograsseuse, dans la reconstruction des cavités anophtalmes extrêmes sont très encourageants. Cette greffe sert de support à la prothèse et contribue également, par le complément de volume graisseux, à favoriser naturellement l'expansion de l'orbite.

La création d'un pli palpébral et la correction de l'inversion des paupières peuvent être réalisées dans un deuxième temps, sans écarter totalement par la suite d'avoir à agir sur le cadre osseux.

La technique d'expansion par conformateur de distraction pratiquée en France depuis 1998 a permis, dans les cas extrêmes, de mieux préparer l'orbite anophtalme à une chirurgie complémentaire reconstructrice itérative, moins lourde. Par la suite, une prothèse conventionnelle peut être adaptée et changée en fonction de la croissance de l'enfant.

Appareillage des microphthalmies sévères, marquées et modérées :

Avant tout appareillage des microphthalmies congénitales, la présence de la cornée impose de pratiquer au préalable, un verre scléral test de tolérance en résine transparente permettant d'apprécier la réaction du globe oculaire (hyperhémie, sensibilité de la cornée ...) avant de réaliser l'appareillage cosmétique.

Le chirurgien peut avoir recours à un recouvrement conjonctival avec kératectomie lamellaire superficielle en cas d'échec du test de tolérance. Les parents auront été informés, lors de la première visite, de cette technique chirurgicale qui permet de garder le globe en conservant le même résultat esthétique et d'assurer notamment un port confortable de la prothèse.

○ Microphthalmie sévère :

La présence d'un micro globe oculaire dans les formes sévères de microphthalmie permet d'éviter le premier temps d'expansion par conformateurs de distraction.

L'appareillage est d'emblée réalisé, d'après l'empreinte du contenu orbitaire, en vue d'adapter une prothèse cosmétique provisoire renouvelée tous les 3 mois après la naissance. Sa taille régulièrement augmentée vise à harmoniser progressivement la fente palpébrale et à approfondir les culs-de-sac sans provoquer l'entropion des paupières.

○ Microphthalmie marquée :

L'enfant est vu 3 mois après la naissance pour apprécier l'importance de la microphthalmie et décider de la conduite à tenir. À l'issue de ce premier examen, il est souvent décidé d'établir une surveillance tous les 6 mois, sachant que le volume du globe oculaire assure au début la croissance du cadre orbitopalpébral, justifiant ainsi d'attendre l'âge de 3 ans lorsque la malformation devenue plus visible incite la famille à avoir recours à l'appareillage.

○ Microphthalmie modérée :

L'atrophie du globe oculaire est suffisamment discrète pour induire une croissance orbitaire et palpébrale normale sans avoir recours à un appareillage prothétique. Le problème est essentiellement esthétique, on parle alors de microphthalmie harmonieuse.

Dans ce cas, la prothèse a uniquement un rôle esthétique et l'adaptation d'un verre scléral cosmétique peut être envisagée à la demande de l'enfant lorsque cette disgrâce le gêne au début de sa scolarité et qu'il supporte mal les remarques de son entourage.

Microphthalmie avec kyste colobomateux (Morax S, 2005):

En cas de kyste colobomateux, le traitement vise à conserver le kyste autant que possible si celui-ci intervient dans la croissance orbitaire.

Microphthalmie non appareillée dans la petite enfance :

Certains patients atteints d'une microphthalmie congénitale marquée et pour lesquels l'appareillage n'a jamais été conseillé, peuvent être traités au moyen d'une prothèse de recouvrement sans observer d'anomalies majeures oculo-palpébrales après l'adaptation de la prothèse. Ces appareillages tardifs confirment qu'un globe oculaire microphthalmal marqué peut induire un développement pratiquement normal du cadre orbitaire.

Microphthalmie avec œil fonctionnel :

Le problème n'est pas qu'esthétique. Dans ces cas cliniques l'œil doit être conservé ainsi que sa fonction visuelle. Il n'y a pas d'appareillage à envisager. La présence d'un œil d'allure fonctionnelle va de pair avec le développement relativement harmonieux, de l'orbite, des paupières, du sac conjonctival, même s'il existe une asymétrie dans les formes unilatérales. Cependant en cas de perception lumineuse, l'adaptation d'un verre scléral cosmétique est possible par l'inclusion d'un orifice transparent dans l'iris de la prothèse.

Conclusion (Adenis JP, 1998)

L'intérêt de la classification pragmatique simplifiée permet de déterminer la conduite à tenir selon l'importance de la microphthalmie et de pouvoir élaborer un calendrier pour l'appareillage des différentes formes cliniques de ces anomalies congénitales.

L'absence de coopération de l'enfant rend particulièrement difficile la prise d'empreinte et les essayages nécessaires à la réalisation de la prothèse oculaire. Le premier appareillage se fait sans le consentement de l'enfant, sans anesthésie, ni prémédication, et les visites chez l'oculiste sont toujours, dans la majorité des cas, très mal vécues, nécessitant une relation particulière pour obtenir sa confiance. Enfin une collaboration entre parents, pédiatre, ophtalmologiste et oculiste s'avère indispensable tout au long du traitement pour faire accepter à ce très jeune patient, les contraintes de l'appareillage qui s'échelonnent sur plusieurs années.

4.3.3 Prise en charge des complications

Complications visuelles

Il s'agit de la prise en charge fonctionnelle du risque d'amblyopie et de strabisme secondaire (en cas d'atteinte unilatérale ou asymétrique peu sévère) avec prescription d'une correction optique totale faite sous cycloplégie et d'une rééducation par occlusion monoculaire de la moitié du temps d'éveil en âge préverbal. Cette prise en charge nécessite une collaboration étroite avec les orthoptistes.

Complications en lien avec la croissance faciale

Prise en charge esthétique de la micro-orbitie (en cas d'atteinte sévère) par dilatation de la cavité et des culs-de-sacs par des conformateurs de taille croissante afin d'assurer la croissance correcte du cadre orbitaire. Cette prise en charge nécessite une collaboration étroite avec les ocularistes.

Complications anatomiques oculaires

Prise en charge chirurgicale d'une cataracte et/ou d'un glaucome associés en milieu spécialisé. Cette prise en charge nécessite une collaboration étroite avec les contactologues en cas d'implantation impossible.

4.4 Prise en charge des comorbidités

Dans plus d'un tiers des cas (Chambers et al. 2018; Roos et al. 2016; Shah et al. 2011; Slavotinek et al. 2011; Spagnolo et al. 1994; Tucker et al. 1996), la malformation oculaire est associée à au moins une autre atteinte qui peut prendre la forme d'une déficience intellectuelle, d'une malformation cardiaque, rénale et d'une déficience auditive pour ne citer que les atteintes les plus fréquentes (Plaisancié et al. 2019). Il est indispensable que chaque malformation ou déficit associé fasse l'objet d'une prise en charge spécialisée adaptée (neuropédiatrique, cardiopédiatrique, néphropédiatrique, ORL, etc). Ainsi de façon systématique un bilan général doit être proposé dès le diagnostic ophtalmologique posé.

5 Prise en charge sociale

5.1 Objectifs

Le Guide barème de l'incapacité donne les critères objectifs médicaux ou médico-sociaux permettant de définir le taux de handicap d'une personne. On tiendra compte des contraintes spécifiques à chaque situation médicale, dans le contexte familial particulier (géographique, économique, social) et parfois du caractère d'urgence et du très jeune âge du patient au moment où les soins ont commencé.

Dès le diagnostic, des démarches seront effectuées pour permettre la reconnaissance du statut d'affection longue durée hors-liste (ALD) pour la micro-anophtalmie et les conséquences de cette dernière. Cette demande devra expliciter clairement pour le service médical de la CPAM, les dispositifs de soins nécessaires, en particulier en cas d'adaptation de prothèses en libéral, dans un lieu parfois éloigné du domicile afin de prévenir les refus de prise en charge de déplacement pour des motifs de distances.

Plusieurs frais pourront nécessiter l'intervention de la mutuelle complémentaire (optique, dépassements d'honoraires) et dont les familles n'ont pas toujours conscience.

Des allocations journalières de présence parentales (AJPP) peuvent être proposées et prescrites par un médecin. Elles sont utilisées librement avec « souplesse » par les parents, afin de permettre une présence indemnisée auprès de l'enfant particulièrement dans les deux premières années de vie où les soins sont fréquents ou lors de périodes particulières (suites opératoires, perte du reste visuelle).

On sera en particulier vigilant à annoncer le pronostic visuel ou esthétique avec précaution, permettant une juste compréhension de la situation et des enjeux par la famille, afin de faciliter la prise en charge à court et à long terme de l'enfant et de lui garantir les meilleures chances d'accompagnement.

Précocement, on informera les familles de la possibilité de bénéficier d'un certain nombre de dispositifs d'accompagnement spécialisés appropriés (médico-éducatifs par exemple) ou de soutiens financiers, qui nécessiteront des démarches administratives auprès de la MDPH.

Il conviendra de rassurer les familles craignant d'être stigmatisées, ou celles s'inquiétant des conséquences de cette malformation.

Compte tenu des délais longs de traitement, ces démarches doivent être entamées au plus tôt afin de ne pas retarder les prises en charge médico-sociales et d'accompagner socialement les familles en difficultés. Une prise de contact directe avec un Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) ou un Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce (SAFEP) est parfois possible face à une situation particulièrement préoccupante.

En cas de difficultés par les familles à entendre ces informations sur les conséquences du handicap et les aides disponibles, les accompagnements devront être explicités, parfois avec l'aide d'un tiers « neutre » et reproposés à distance après une phase de réflexion.

Certaines mesures d'accompagnement médico-éducatifs, mais aussi des aides financières peuvent être apportées par les Maisons Départementales de l'Autonomie :

- Allocation d'Education d'Enfant Handicapé et ses compléments éventuels, découlant de la réduction d'activité professionnelle d'un parent ou du reste à charge de la famille, attribuée sous conditions.
- Forfait Cécité de la PCH, lié au handicap visuel de l'enfant, sans condition de restriction d'activité d'un des parents. Il n'est plus soumis à une condition d'âge minimum et pourra convenir aux situations de cécité probables en cas de microphthalmie sévère ou d'anophtalmie bilatérale.

Pour les microphthalmies bilatérales entraînant une déficience visuelle bilatérale, le taux de handicap attribué selon le guide barème de l'incapacité est théoriquement associé à une acuité mesurée, difficile à estimer avec précision chez le jeune enfant atteint de microphthalmie.

Le pronostic visuel étant malgré tout mauvais, il convient que les certificats permettent l'orientation précoce du très jeune enfant vers un service spécialisé dès les 1^{ers} mois de vie. Ce service pourra, non seulement accompagner le développement global de l'enfant, mais aussi répondre aux interrogations des parents.

Certaines microphthalmies entraînent un handicap parfois moins aisé à déterminer si on ne considère que l'aspect ophtalmologique rassurant sur l'un des yeux. Pour les microphthalmies unilatérales, on prendra en compte non seulement le pronostic visuel, mais aussi l'association à d'autres malformations, le pronostic développemental global, les contraintes liées à des soins fréquents et éloignés du domicile, la nécessité de soins ou d'une rééducation quotidienne nécessitant une présence parentale accrue, des besoins spécifiques imposant des contraintes ou réduisant le recours normal à un accueil collectif ou à la scolarisation, le déficit morphologique entraîné par une anophtalmie ou une microphthalmie non appareillée ainsi que le port d'un appareillage difficilement toléré (douleur, perturbations psychologiques).

5.2 Assurance maladie

La prise en charge des dispositifs médicaux (DM) et des frais médicaux (consultations, biologie, examens complémentaires, médicaments, hospitalisations...) s'y afférant est complexe. L'assurance maladie intervient en finançant une partie des dépenses de santé, mais il reste une partie à charge pour le patient appelé le ticket modérateur (<https://www.ameli.fr/loire-atlantique/assure/remboursements/reste-charge/ticket-moderateur>).

5.2.1 Les dispositifs médicaux (DM)

En cas de port de prothèses, de verres scléraux, de prothèses faciales, épithèses, la référence réglementaire est l'arrêté du 16 octobre 2007 relatif aux prothèses oculaires au chapitre 5 du titre II de la liste des produits et prestations remboursables prévue à l'article L. 165-1 du code de la sécurité sociale (NOR :SJSS0768371A).

Les prothèses oculaires, les verres scléraux, les prothèses faciales, les épithèses font partis des grands appareillages tels que définis dans la liste des produits et prestations (LPP) – titre II – chapitre 5. La première prescription et les renouvellements doivent être établis par l'ophtalmologiste sur le CERFA 12042-02 (volets 1 et 2).

partie à compléter par le prescripteur (ATTENTION : soulever les volets 1 et 2 pour compléter la partie confidentielle du volet 3)

● **conditions de prise en charge de l'appareillage**

maladie soins en rapport avec une ALD : oui non soins dispensés au titre d'une pension militaire (art. L.115) oui non

accident du travail ou maladie professionnelle date autre

● **type d'appareil**

prothèse membre supérieur prothèse membre inférieur
orthèse membre supérieur orthèse membre inférieur orthèse tronc
prothèse oculaire et maxillo-faciale podo-orthèses appareil atypique sur devis
(art. R. 165-25 du Code sécurité sociale)

● **nature de l'appareil**

définitif provisoire renouvellement réparation

● **descriptif précis de l'appareil (matériaux, segments, moyens de jonctions, etc)**

Pour une première attribution, l'ophtalmologiste doit établir un CERFA 12042-02 « **GRAND APPAREILLAGE** » pour prothèse (une par œil si nécessaire). Dans le descriptif du volet 3 il est utile de noter la pathologie, s'il s'agit d'un renouvellement simple, si la prothèse fait suite à une ou plusieurs chirurgies avec ou sans bille, ou bien s'il il existe une modification de la cavité et/ou du centrage.

partie confidentielle réservée à l'information du médecin conseil

● le prescripteur doit indiquer ci-dessous les éléments médicaux justifiant la prise en charge de l'appareillage

Il faut noter sur le CERFA 12042-02 volet 1 et 2 tel que décrit dans la liste ci-après :

Prothèses Oculaires

Eviscération / énucléation

- 252 08 09** provisoire sur gabarit
- 253 18 94** provisoire avec empreinte
- 258 54 60** définitive avec empreinte
- 259 15 83** renouvellement avec empreinte
- 254 50 70** renouvellement avec empreinte complémentaire
- 253 82 29** renouvellement sans empreinte

Verres scléraux

Œil conservé / microphthalmie

- 254 14 50** test de tolérance
- 250 37 80** provisoire de recouvrement sur mesure
- 253 18 07** définitive avec empreinte
- 259 40 44** renouvellement avec empreinte
- 254 08 29** renouvellement sans empreinte

Prothèses Faciales / Epithèses

Exentération

- 254 54 59** prothèse palpébro-orbitaire
- 257 59 86** prothèse faciale – nasale- de pavillon (collées – lunettes – ancrage osseux ...)
- Réparation**

La prise en charge par l'assurance maladie varie selon l'âge

Attribution / Renouvellement	Repolissage*
<10 ans : sans limitation annuelle	tous les 6 mois
10 à 20 ans : tous les 2 ans	tous les 6 mois
20 ans et + : tous les 6 ans	tous les 6 mois

*Repolissage plus fréquent possible sur ordonnance précisant la durée

5.2.2 Les Affections Longue Durée (ALD)

Il s'agit de la liste, établie par décret, des affections comportant un traitement prolongé et une thérapeutique particulièrement coûteuse. La liste et les critères médicaux utilisés pour l'admission et le renouvellement de ces ALD ont été actualisés par le décret n° 2011-77 du 19 janvier 2011 (Journal officiel du 21 janvier 2011) qui précise également la durée d'exonération pour chacune de ces pathologies. Il n'y a pas d'ALD spécifique microphthalmie, ou malformation oculaire même pour des syndromes polymalformatifs comme le syndrome CHARGE. En pratique, la plupart des microphthalmies sont mises en ALD 31 dites « hors liste ». L'ALD 32 est très peu utilisée car est réservée par les médecins conseils aux personnes âgées.

Les ALD non exonérantes

Les affections de longue durée (ALD) non exonérantes sont définies par l'article L.324-1 du code de la sécurité sociale. Ce sont des affections qui nécessitent une interruption de travail ou des soins continus d'une durée prévisible égale ou supérieure à six mois mais qui n'ouvrent pas droit à l'exonération du ticket modérateur. Quelques microphthalmies modérées sans déficience visuelle sévère, sans prise en charge ophtalmologique importantes sont mises en ALD non exonérantes.

Les ALD exonérantes

Les ALD sont des affections comportant un traitement prolongé et une thérapeutique particulièrement coûteuse. Cette ALD nécessite l'établissement d'un **protocole de soins définissant le parcours de soins** souhaitable pour le malade.

Le **protocole de soins** est un formulaire qui ouvre les droits à l'exonération du ticket modérateur, et définit l'ensemble des éléments thérapeutiques et mentionne les médecins et professionnels de santé paramédicaux nécessaires. Le protocole de soins s'établit en 3 étapes :

1. Il est établi par le médecin traitant, ou par un spécialiste (pédiatre, généticien, ophtalmologiste, médecin de rééducation...) en sortie d'hospitalisation.
2. Il est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie, qui donne son accord pour la prise en charge au titre de l'ALD d'une partie ou de la totalité des soins et des traitements liés à la pathologie neuro-visuelle.
3. Le médecin traitant ou le spécialiste remet ensuite au patient, le volet du protocole de soins. Le protocole de soins permet de bénéficier d'un remboursement à 100% sur la base du tarif de la Sécurité sociale pour les soins et les traitements en rapport avec la pathologie.

Les affections "hors liste" (ALD 31)

Il s'agit de maladies graves de forme évolutive ou invalidante, non inscrites sur la liste des 30 ALD. Un avis favorable est justifié pour une admission en ALD hors liste, si les critères cumulatifs suivants sont vérifiés :

- **condition d'affection grave** : validée si au moins un des critères médicaux est vérifié (risque vital encouru, morbidité évolutive ou qualité de vie dégradée) ;
- **condition de traitement prolongé** : validée si la durée prévisible du traitement est supérieure à six mois ;
- **condition de traitement particulièrement coûteux** : validée si au moins trois des cinq critères du panier de soins sont validés, dont obligatoirement celui du traitement médicamenteux ou de l'appareillage.

La circulaire DSS/SD1MCGR n°2009-308 du 8/10/2009 explique au médecin conseil comment apprécier la dégradation de la qualité de vie. L'incapacité « correspond à toute réduction partielle ou totale de la capacité d'accomplir une activité d'une façon ou dans les limites considérées comme normales pour un être humain ». Elle s'apprécie en termes d'actions de l'individu et non pas d'un organe, d'un mécanisme. Son appréciation revient à déterminer la gêne ou la restriction de l'un ou de plusieurs des 7 domaines :

1.Incapacité concernant le comportement.

2.Incapacité concernant la communication. Elle inclut l'incapacité liée à la vision.

3.Incapacité concernant la locomotion. Elle inclut les incapacités de marcher, de franchir les obstacles ou de monter les escaliers, de courir, de changer de position.

4.Incapacité concernant les manipulations.

5.Incapacité concernant les soins corporels.

6.Incapacité concernant l'utilisation du corps dans certaines tâches. Incapacités concernant les transports, les moyens de subsistance (faire les courses, la cuisine, la vaisselle) et les activités domestiques.

7.Incapacité concernant certaines situations : dépendance vis-à-vis de traitements continus nécessaires à la survie (notamment équipement permettant d'assurer artificiellement la survie grâce à des moyens d'action ou des soins particuliers, ex : respirateur, dialyse, stimulateur cardiaque, valves et prothèses, greffe d'organe, régime alimentaire particulier); comprend également les incapacités liées aux conditions climatiques, à l'intolérance au bruit, à la lumière artificielle, et aux contraintes du travail.

La circulaire DSS/SD1MCGR no 2009-308 du 8 octobre 2009 précise le critère du «particulièrement coûteux» avec une approche en termes de panier de soins prévisible en lien avec l'affection, composé des actes et prestations suivants :

- traitement médicamenteux régulier ou appareillage régulier
- hospitalisation
- actes techniques médicaux répétés
- actes biologiques répétés
- soins paramédicaux répétés

Le panier de soins est considéré comme coûteux s'il comporte au moins trois éléments parmi les cinq cités, dont obligatoirement le traitement médicamenteux ou l'appareillage.

On doit considérer la rééducation basse vision orthoptique, et encore plus une rééducation pluridisciplinaire dans un centre de rééducation ambulatoire ou en hospitalisation comme un traitement prolongé d'une durée prévisible supérieure à 6 mois. La demande en ALD hors liste est justifiée. Soit l'ophtalmologiste remplit lui-même la demande, soit il informe le médecin traitant en précisant ce qu'il doit noter dans le protocole de soin.

En cas d'interrogation quant au diagnostic ou si le protocole de soins établi par le médecin traitant ne permet pas de déterminer précisément le parcours de soins prévisible, le médecin-conseil a la possibilité de contacter la cellule nationale maladies rares du régime d'assurance maladie concerné.

5.2.3 L'invalidité " SECURITE SOCIALE "

L'invalidité est la perte de la capacité de travail ou de gain mettant le sujet hors d'état de se procurer, dans une profession quelconque, un salaire supérieur au tiers de la rémunération normale correspondant à l'emploi qu'il occupait avant la date de l'arrêt de travail ayant entraîné l'état d'invalidité.

L'évaluation de l'importance de l'invalidité est de la responsabilité du médecin conseil de l'organisme d'assurance maladie. Le classement se fait en 3 catégories :

- **catégorie 1** : l'invalidé est capable d'exercer une activité rémunérée au tiers de ses capacités antérieures (dans ce cas la pension sera égale à 30% de son salaire annuel moyen),
- **catégorie 2** : l'invalidé est absolument incapable d'exercer une profession quelconque. Le cumul de la pension d'invalidité avec des revenus professionnels est cependant possible sous conditions. Il est donc possible de continuer une activité professionnelle.
- **catégorie 3** : l'invalidé est absolument incapable d'exercer une activité professionnelle quelconque et, en outre, dans l'obligation d'avoir recours à l'assistance d'une tierce personne pour effectuer les actes ordinaires de la vie (dans ce dernier cas, le montant de la pension équivaut à celui d'une pension de 2^{ème} catégorie augmenté d'un montant forfaitaire, appelé « majoration pour tierce personne »).

5.2.4 Mutuelle et Caisse de retraite

Les mutuelles de santé, les communes, les conseils généraux, les CPAM, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite peuvent également aider pour la prise en charge ponctuelle de certaines aides et prestations.

5.3 MDPH et droits sociaux liés au degré de handicap visuel ou global

Selon l'âge, la prise en charge du handicap visuel passe par une aide au niveau de l'école, au niveau du domicile, avec en plus pour l'adulte un aménagement du poste de travail, éventuellement complétée par l'intervention de professionnels (tels qu'un orthoptiste, un opticien spécialisé, un psychomotricien, un ergothérapeute, un instructeur en locomotion, un éducateur, un enseignant spécialisé) la prescription d'aide technique comme une loupe, et/ou une préconisation de canne blanche, de chien guide, de GPS spécialisé, ou tout autre aide technique, l'orientation éventuelle vers des structures spécialisées dans l'aide aux enfants, adultes et personnes âgées atteints de déficiences neuro-visuelles.

Si les difficultés neuro-visuelles sont sévères, il est possible de bénéficier de la prestation de compensation du handicap (PCH) ou de l'allocation personnalisée d'autonomie (APA), selon que les difficultés neuro-visuelles ont été reconnues avant ou après l'âge de 60 ans. Si le patient a moins de 60 ans, c'est la maison départementale des personnes handicapées qui renseigne sur les aides existantes et qui fournit le dossier à remplir. Si le patient a plus de 60 ans, c'est le centre local d'information et de coordination (CLIC) qui le renseignera.

Ces aides pourront être attribuées suite à l'évaluation de la situation, des besoins et éventuellement des ressources du patient par une équipe pluridisciplinaire de la MDPH qui évalue les besoins des personnes en situation de handicap en utilisant un outil d'évaluation nommé GEVA, et qui propose un Plan Personnalisé de Compensation sur la base :

- d'un projet de vie complété par le patient et/ou sa famille
- d'un certificat médical (Fig.1 en annexe 6) de l'ophtalmologiste traitant ou du centre de référence ou de compétence indispensable pour calculer le taux médical d'incapacité <https://www.cnsa.fr/documentation/CNSA-Technique-eligibilites-web-2.pdf>, et <http://www.cnsa.fr/actualites-agenda/actualites/formulaire-et-certificat-medical-les-nouveaux-documents-de-demande-a-la-mdph>
- d'un certificat médical de l'ORL en cas de surdité associée
- d'un certificat médical du neuropédiatre, du neurologue ou du médecin de rééducation, s'il existe une déficience neurologique importante en plus de la déficience visuelle
- parfois d'un certificat médical du pédopsychiatre, psychiatre.

C'est la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) qui assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. Elle accorde et fixe, à l'aide d'un guide barème, le taux d'incapacité permettant l'ouverture du droit à :

- des aides humaines et des aides techniques via la Prestation de Compensation du Handicap (PCH) pour les personnes de 20 à 60 ans.
- pour qu'un enfant de moins de 20 ans soit éligible à la PCH, il doit être bénéficiaire d'un complément de l'AAEH et doit répondre aux critères d'éligibilité de la PCH (c'est-à-dire présenter une difficulté absolue pour exercer une activité ou une difficulté grave dans deux activités différentes de la vie quotidienne).
- des aides financières : l'Allocation d'Education pour l'Enfant Handicapé et ses compléments (AAEH), l'Allocation Adulte Handicapé (AAH), et éventuellement à l'un de ses compléments.

Il existe le forfait cécité dès lors que la personne déficiente visuelle a une acuité visuelle strictement inférieure à 1/20 après correction. Il existe également un forfait surdi-cécité (décret du 19 avril 2022).

Ces prestations s'ajoutent aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à ses 20 ans, comme l'Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP) ou des congés lorsque l'aidant familial qui exerce encore une activité professionnelle salariée doit prendre un congé sans solde pour venir en aide à un proche en fin de vie ou en perte d'autonomie. Il existe plusieurs sortes de congés, en fonction de la situation. Pour préserver leur santé, les aidants familiaux doivent se ménager des moments de répit.

Plusieurs solutions existent pour décharger les aidants :

- L'aide à domicile : il est possible de faire appel aux services d'aide à la personne pour une prise en charge des tâches quotidiennes au domicile de la personne dépendante (ménage, courses, préparation des repas, garde de jour...);
- L'accueil de jour : la personne aidée peut être prise en charge un à plusieurs jours dans une structure où sont organisées des activités adaptées à ses besoins et des ateliers pour les personnes atteintes de forme sévère syndromique de microphthalmie ;
- L'hébergement temporaire : pour une période plus longue de quelques semaines, la personne aidée pourra effectuer un séjour temporaire dans un établissement d'accueil pour les personnes âgées dépendantes et bénéficier d'une prise en charge globale.

L'aide à domicile et les solutions de répit peuvent être incluses dans le plan d'aide, si la personne âgée bénéficie de l'allocation personnalisée d'autonomie (APA). Les caisses de retraite prévoient également une aide au maintien à domicile couvrant partiellement les frais engendrés par ces solutions, pour les aînés non éligibles à l'APA.

La carte mobilité inclusion (CMI) (Fig.3, annexe 6) comprend trois mentions : « invalidité », « priorité » et « stationnement pour personnes handicapées » :

La **CMI mention « invalidité »** est délivrée, à tout patient déficient neuro-visuel dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 %, ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3e catégorie par l'assurance maladie. La mention «invalidité» donne droit à son titulaire et à la personne l'accompagnant (priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux...). La mention «invalidité» peut être surchargée de deux sous-mentions:

- **sous-mention « besoin d'accompagnement »** : attribuée aux personnes qui bénéficient d'une prestation au titre d'un besoin d'aide humaine (PCH, APA).
- **sous-mention « cécité »** : attribuée aux personnes dont la vision centrale est strictement inférieure à 1/20e de la normale avec correction.

La **CMI mention « priorité »** est délivrée, si l'incapacité est inférieure à 80 % mais avec une station debout pénible. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

La **CMI mention « stationnement pour personnes handicapées »** est attribuée à toute personne atteinte d'un handicap qui réduit de manière importante et durable sa capacité et son autonomie de déplacement à pied ou qui impose qu'elle soit accompagnée par une tierce personne dans ses déplacements. Elle permet de bénéficier des places stationnement ouvertes au public.

Ces cartes doivent être demandées auprès de la maison départementale des personnes handicapées quel que soit l'âge du patient : <http://handicap.gouv.fr/les-aides-et-les-prestations/prestations/article/la-carte-mobilite-inclusion-cmi>.

5.4 Adulte, Personne âgée et microphthalmie

Chez les adultes, la prise en charge du handicap visuel sévère avec handicap associé, relève d'équipes multidisciplinaires qui sont en charge d'accompagnement médico-social avec déficience visuelle dans les structures correspondantes : SAMSAH (Service d'Accompagnement Médico-Sociale pour Adultes Handicapés), SSR (Service de Suite et de Réadaptation), [Cahier Orphanet, Vivre avec une maladie rare en France, 2021].

L'organisation locale des personnes âgées est nettement orientée vers les conseils et la prise en charge des personnes dépendantes. Les centres locaux d'information et de coordination (CLIC) sont des guichets d'accueil, d'information et de coordination ouverts aux personnes âgées et leur entourage, ainsi qu'aux professionnels de la gérontologie et du maintien à domicile : <https://www.pour-les-personnes-agees.gouv.fr/resultats-annuaire?service=point-information>.

Peuvent bénéficier de l'APA :

- les personnes âgées de plus de 60 ans
- en situation de perte d'autonomie et ayant besoin de l'assistance d'une tierce personne pour les actes essentiels de la vie

Le degré de perte d'autonomie dans l'accomplissement des actes de la vie quotidienne est apprécié en fonction des éléments recueillis d'après une grille nationale « AGGIR » qui comprend six groupes, selon le degré de dépendance. Seuls les groupes 1 à 4 ouvrent droit à l'APA. Une personne aveugle sans autre déficience associée, sera classée en GIR (groupe iso ressource) 4 parfois 3.

5.5 Education nationale, enseignement supérieur

Chaque enfant nécessite une prise en charge éducative spécifique avec des aides ciblées en fonction de ses besoins. Une articulation, pas toujours simple, doit se faire entre l'éducation nationale, la MDPH et l'enfant et ses parents.

Avant l'âge d'entrée en maternelle, les parents peuvent envisager un mode de garde individuel avec une assistante maternelle ou, collectif, en crèche, en halte-garderie ou en « pouponnières à caractère sanitaire » si besoin.

Les enfants qui ont une gêne visuelle minime ou très modérée peuvent suivre une scolarité en milieu ordinaire sans adaptation. Si le suivi médical ou la rééducation perturbent la scolarité, les parents peuvent demander un Projet d'Accueil Individualisé ou Personnalisé (PAI) au médecin scolaire en relation avec le directeur de l'école ou le chef d'établissement : des aménagements de la scolarité sont alors proposés, par exemple, la possibilité de prise en charge extérieure (orthoptiste, psychologue, etc.) durant les heures scolaires, le positionnement de l'enfant dans la classe pour éviter l'éblouissement, la dispense de certaines activités, etc.

Les enfants souffrant d'une malvoyance plus importante peuvent suivre une scolarité en milieu ordinaire avec adaptation. Ils peuvent bénéficier d'aménagements pédagogiques (adaptation des supports pédagogiques), adaptation des horaires de scolarisation, soutien d'AESH avec l'aide de structures spécialisées telles que les CAMSP (Centres d'Action Médico-Sociale Précoce pour les enfants de 0 à 6 ans), les SAFEP (Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce pour les enfants avec une déficience sensorielle de 0 à 3 ans), les SAAAS jusqu'à 21 ans (Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la scolarisation pour les enfants déficients visuels).

Les équipes multidisciplinaires (SAFEP, SAAAS et CAMSP) interviennent dans le but de mettre en place une prise en charge globale de l'enfant dans tous les lieux de vie. Le recours au CAMPS, SAFEP et SAAAS n'est pas en lien avec l'élaboration d'un PPS (Projet Personnalisé de Scolarisation, éducation nationale) mais avec le PPC (Projet Personnalisé de Compensation MDPH). Cela permet de coordonner les différentes interventions et d'accéder aux actes non côtés tels la psychomotricité, les instructeurs pour l'autonomie des personnes déficientes visuelles, etc.

Les élèves qui souffrent d'une malvoyance encore plus importante, surtout s'il existe une polydéficience, peuvent être orientés vers des dispositifs de scolarisation adaptés tels que les ULIS (Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire) dans une école primaire, un collège, un lycée général et technologique ou en établissement adapté de type INJA (Institut National des Jeunes Aveugles).

Le recours au CAMSP, SAFEP, SAAAS, ULIS nécessite une demande de PPS pour les enfants reconnus « handicapés » par la CDAPH qui relève de la MDPH. Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'élève (locaux accessibles, accompagnement par un AESH...) sont également définies par la MDPH.

Si nécessaire, au cours de son parcours de formation, l'élève peut être orienté dans un établissement médico-social tel qu'un institut d'éducation sensorielle (IES). L'orientation vers ce type d'établissement relève d'une décision de la CDAPH.

Si l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire, la famille peut faire appel au Centre National d'Enseignement à Distance (CNED).

Lorsque l'élève ne peut pas aller à l'école, au collège ou au lycée pendant une longue période (hospitalisation, convalescence) ou s'il doit s'absenter régulièrement pour suivre un traitement en milieu médical, des enseignants affectés dans les établissements sanitaires peuvent intervenir auprès de lui, en lien avec l'établissement scolaire d'origine. Dans d'autres cas, l'élève malade ou convalescent peut bénéficier d'une assistance pédagogique à domicile par le Service d'Aide Pédagogique À Domicile (SAPAD).

Pour poursuivre la formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel, les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un Projet Individuel d'Intégration ou d'un PPS.

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site HandiU du Ministère de l'éducation nationale, de l'enseignement supérieur et de la recherche).

Pour les patients microphthalmes avec atteinte auditive bilatérale, il faut prévoir une école spécialisée pour malentendant avec l'apprentissage du langage oral et la langue des signes.

Chez les enfants, la prise en charge du handicap visuel sévère avec handicap associé est multidisciplinaire. Pour avoir l'accès à la prise en charge globale – PAG (Projet d'Accompagnement Global), y compris aux actes non côtés en libéral (psychomotricité, AVJ, locomotion...), on différencie les structures hors notification MDPH (CAMSP, PMI...) de celles qui en relèvent (SAFEP, SAAAS, IES). Ce n'est pas le même parcours de soins, c'est généralement la contingence géographique qui s'impose.

5.6 Le monde du travail

La survenue de la déficience visuelle met en question le maintien dans l'emploi ou l'accès à un reclassement professionnel.

Si le patient microphthalmalme éprouve des difficultés dans son poste de travail, il doit contacter le médecin du travail ou de la direction des ressources humaines pour évaluer son handicap et ses besoins et établir si besoin une **Reconnaissance de la Qualité de Travailleur handicapé (RQTH)** : article L5213-1 du code du travail : « Est considéré comme travailleur handicapé au sens de la présente section toute personne dont les possibilités d'obtenir ou de conserver un emploi sont effectivement réduites par suite de l'altération d'une ou plusieurs fonctions physique, sensorielle, mentale ou psychique».

Ainsi, le fait d'avoir cette reconnaissance permet à la personne déficiente visuelle de bénéficier:

- du dispositif légal de l'obligation d'emploi : cette reconnaissance peut constituer un élément en faveur du recrutement du patient car cela permet à l'entreprise susceptible de l'embaucher de le compter dans son effectif de personnes handicapées et donc de satisfaire à cette obligation,
- du soutien du réseau de placement spécialisé Cap Emploi qui a des programmes d'intégration
- de l'accès aux contrats de travail « aidés »,
- d'une orientation vers un établissement ou un service d'aide par le travail (ESAT),
- d'un accès à un emploi dans une entreprise adaptée en milieu ordinaire,
- d'un accès à des stages de formation professionnelle ou de rééducation professionnelle,
- des aides de l'AGEFIPH (secteur privé) ou du FIPHFP (fonctionnaires),
- d'un accès à la fonction publique par concours, aménagé ou non, ou par recrutement contractuel spécifique.

La déficience visuelle liée à une microphthalmie et apparentée, nécessite parfois une adaptation du lieu de vie et/ou du lieu de travail.

- Aménagement des lieux (éclairages appropriés, lumières indirectes, bureau incliné, signalétique en gros caractères, vocalisée ou tactile, rampe, etc.) ;
- Matériel : cuisine adaptée pour préparer ses repas, four et micro-onde avec synthèse vocale, marquage en gros caractères ou tactile, loupes éclairantes, téléphones à commande vocale, etc.

Dans tous les cas, le rôle du médecin du travail pour les entreprises, le médecin de prévention pour les fonctionnaires et assimilés, est fondamental. C'est le premier interlocuteur du déficient visuel. Il peut se faire aider par des ergothérapeutes spécialisés en basse vision, les instructeurs en Autonomie de la Vie Journalière (AVJ).

L'employeur peut également bénéficier d'aides financières pour aménager le poste de travail, acquérir des aides techniques, sensibiliser l'entourage professionnel, développer des actions de formation.

Il existe des structures non spécialisées dans la déficience visuelle, mais incontournables :

- AGEFIPH
- FIPHFP
- CAP Emploi (organisme de placement spécialisé dans l'insertion des personnes en situation de handicap).

Il existe des structures spécialisées dans la déficience visuelle et le monde du travail :

- Le service interrégional d'appui aux adultes déficients visuels (SIADV) qui accompagne les insertions professionnelles des adultes. Ce service est présent en Bretagne, Pays de Loire, Centre, Normandie, Haut de France <https://www.voirensemble.asso.fr/etablisements/siadv-bretagne>
- Le GIAA <http://www.giaa.org> (groupement des intellectuels, aveugles ou amblyopes) qui propose des club emploi dans les régions Ile de France, Aquitaine, Grand-Est.
- L'Agence nationale pour la formation professionnelle des adultes (AFPA) <https://www.afpa.fr> avec le mot clé handicap
- Il existe un annuaire des centres de réadaptation, formations et aides à la reconversion des personnes handicapées, pour tout type de handicap comprenant la déficience visuelle : [https://www.fagerh.fr/centres-formations-prestations-accompagnement?f\[0\]=field_type_centre:396&page=6](https://www.fagerh.fr/centres-formations-prestations-accompagnement?f[0]=field_type_centre:396&page=6)
- Dans les CHU il existe des consultations de pathologies professionnelles qui ont également un rôle de conseil autour d'un projet professionnel d'un patient déficient visuel <https://www.anses.fr/fr/system/files/RNV3P-CPP.pdf>
- Dans certains cas d'importante difficulté d'adaptation au monde du travail, il existe des établissement et service d'aide par le travail (ESAT) préférentiellement adapté aux adultes déficients visuels : la liste de tous les ESAT <https://annuaire.action-sociale.org/etablisements/adultes-handicapes/etablissement-et-service-d-aide-par-le-travail--e-s-a-t---246.html>

5.7 Le Chien-Guide

La demande est à faire auprès d'une école de chien guide. Le médecin référent de cette école demandera un dossier ophtalmologique assez proche du dossier MDPH. Il s'assure également auprès du médecin généraliste de la stabilité psychologique du demandeur. Deux sites : <http://www.chiensguides.fr> et <http://www.anmcga.fr/>.

5.8 Les déplacements en véhicule

L'aptitude-inaptitude à la conduite relève du préfet du département et de ses médecins agréés. Il existe quelques autoécoles spécialisées pour personnes handicapées dans l'apprentissage ou la mise à niveau des permis BSR-AM, permis B et CACES comme ECF-HANDI (<https://www.ecf.asso.fr/Les-Formations/Voiture/Handi-conduite>).

Pour connaître la liste des affections médicales incompatibles avec l'obtention ou le renouvellement du permis de conduire comme la basse vision, la surdité, l'épilepsie, les troubles psychiatriques, il faut se référer à l'arrêté du 28 mars 2022.

On retiendra quelques points importants :

- Le permis à la carte est mis en place avec par exemple des inaptitudes à la conduite de nuit, ou à plus de 50 km du domicile.
- la boîte automatique est très souvent préconisée.
- La possibilité d'obtenir des dérogations pour les chiffres d'acuité visuelle ou de champ binoculaire limite. En effet, refuser l'aptitude à la conduite sur base d'un seul critère, sans tenir compte des autres, ne correspondrait plus à la réalité d'aujourd'hui ; une faiblesse sur un point précis, comme une acuité visuelle limite, peut souvent être compensée par de bons résultats pour d'autres critères, comme le champ visuel, la vision crépusculaire, la sensibilité à l'éblouissement et aux contrastes, par exemple.

5.9 La pratique sportive

La plupart des fédérations sportives publie un règlement médical en vue de la délivrance d'un certificat de non contre-indication à la pratique de tel ou tel sport. Cependant 71% des fédérations de sport n'ont pas de règlement médical ophtalmologique (Zanlonghi X, 2013).

L'IBSA (International Blind Sport Association) est la fédération internationale qui gère le sport pour les athlètes handicapés visuels, aveugles et amblyopes. Elle utilise la classification B1 B2 B3 (International Blind Sport Association) [http://www.ibsa.es/docinteres/PROCEDIMIENTOSDPTOOF TALMOLOGICO/IBSA_Classification_Rules_and_Procedures_\(revised_January_2012\).pdf](http://www.ibsa.es/docinteres/PROCEDIMIENTOSDPTOOF TALMOLOGICO/IBSA_Classification_Rules_and_Procedures_(revised_January_2012).pdf).

Les mesures de l'acuité visuelle et du champ visuel (index Goldmann III/4) doivent être effectuées avec correction et c'est le résultat sur le meilleur œil qui est pris en compte. L'acuité visuelle doit être mesurée avec l'échelle BRVT (Berkeley Rudimentary Vision Test) développée par IL. Bailey [2012] (www.precision-vision.com).

Le champ visuel doit être effectué en monoculaire sur chacun des deux yeux.

B1 : Absence totale de perception de la lumière des deux yeux ou faible perception de la lumière, assortie d'une incapacité à reconnaître la forme d'une main, quelles que soient la distance et la direction (aveugles). La recommandation de 2012 ([http://www.ibsa.es/docinteres/PROCEDIMIENTOSDPTOOF TALMOLOGICO/IBSA_Classification_Rules_and_Procedures_\(revised_January_2012\).pdf](http://www.ibsa.es/docinteres/PROCEDIMIENTOSDPTOOF TALMOLOGICO/IBSA_Classification_Rules_and_Procedures_(revised_January_2012).pdf)) précise que l'acuité visuelle est inférieure à LogMAR 2.60.

B2 : Capacité à reconnaître la forme d'une main (LogMAR 2.60) jusqu'à une acuité visuelle de 2/60 (soit 1/30 ou 0,33/10 ou LogMAR 1.50) et/ou un champ visuel de moins de 10 degrés.

B3 : Acuité visuelle supérieure à 2/60 (soit 1/30 ou 0,33/10 ou LogMAR 1.50) et allant jusqu'à 6/60 (1/10 ou LogMAR 1) et/ou champ visuel de moins de 40 degrés.

Tableau 1 : différentes notations de l'acuité visuelle

- 1) seule la colonne avec les notations en angle visuel et la colonne avec les notations en Log MAR ont des valeurs exactes à un chiffre après la virgule. Toutes les autres colonnes sont des valeurs approchées avec une précision normalisée.
- 2) Notation courante.
- 3) N'utiliser les valeurs entre parenthèses que pour identifier le degré d'acuité visuelle.

<i>Catégorie OMS</i>	<i>Valeur Log MAR (1)</i>	<i>Notation Monoyer (2)</i>	<i>Score ETDRS</i>	<i>Notation de Snellen distance de mesure à 4m</i>	<i>Notation de Snellen à 20 pieds</i>
Cat 4 Cécité presque totale	+ 2,3	1/200 (voit bouger la main)			20/4000
	+ 2,1	1/120		4/480	20/2400
	+ 2	1/100 (CLD à 30 cm)		4/400	20/2000
	+ 1,9	1/80		4/320	20/1600
	+ 1,8	1/60		4/240	20/1200
	+ 1,7	1/50 (CLD à 1 m)		4/200	20/1000
Cat 3 Cécité partielle	+ 1,6	1/40	5	4/160	20/800
	+ 1,5	1/30	10	4/120	20/600
	+ 1,4	1/25	15	4/100	20/500
Cat 2 Baisse de vision, malvoyance, amblyopie bilatérale Déficiência sévère	+ 1,3	1/20	20	4/80	20/400
	+ 1,2	1/16	25	4/63	20/320
	+ 1,1	1/12	30	4/50	20/250
Cat 1 Baisse de vision, malvoyance amblyopie bilatérale Déficiência moyenne	+ 1	1/10	35	4/40	20/200
	+ 0,9	1,25/10	40	4/32	20/160
	+ 0,8	1,6/10	45	4/25	20/125
	+ 0,7	2/10	50	4/20	20/100
	+ 0,6	2,5/10	55	4/16	20/80
Vision rapprochée correcte	+ 0,5	3,2/10	60	4/12,5	20/63
	+ 0,4	4/10	65	4/10	20/50
	+ 0,3	5/10	70	4/8	20/40
	+ 0,2	6,3/10	75	4/6,3	20/32
Vision normale	+ 0,1	8/10 (7/10)	80	4/5	20/25
	0	10/10 (9/10)	85	4/4	20/20
	- 0,1	12,5/10	90	4/3,2	20/16
	- 0,2	16/10	95	4/2,5	20/12,5
	- 0,3	20/10	100	4/2	20/10

5.10 Recours aux associations de patients (annexes 2, 7)

Différentes associations jouent un rôle dans l'accompagnement des patients et dans la recherche sur les micro-anophtalmies. Un contact avec les associations doit systématiquement être proposé aux patients et aux familles. Elles permettent aux familles de s'informer sur le parcours de vie de la personne concernée. Ces associations sont partenaires des centres de référence et des services médico-sociaux concernés.

- **Association Microphthalmie France**, association nationale de patients agréée par le Ministère de la santé, réunit les patients et les familles concernées par la microphthalmie et l'anophtalmie avec ou sans malformations associées. Elle dispose de groupes de discussion, privés mais ouverts à tous les patients sans condition d'adhésion. Des rencontres nationales sont également régulièrement proposées afin d'encourager les échanges entre familles, entre professionnels et familles, ou de proposer des accompagnements psycho-sociaux aux enfants et parents. Elle diffuse gratuitement par exemple un guide pédagogique adapté, co-financé par la Fondation de France, traitant du parcours de soins chez l'enfant.
- **ANPEA - Association Nationale de Parents d'Enfants Aveugles** est une association nationale accompagnant les familles concernées par la déficience visuelle de l'enfant en particulier sur les aspects médico-sociaux, l'inclusion scolaire et la vie quotidienne.
- **Association des Parents d'Enfants Déficients Visuels (APEDV)** <http://apedv.org/>
- **Gêniris** : Association de soutien aux personnes atteintes d'aniridie et de pathologies rares de l'iris avec ou sans syndromes associés.
- **Retina France**, association nationale reconnue d'utilité publique, a pour mission, entre autres, de promouvoir, encourager, faciliter la recherche thérapeutique. Elle collabore régulièrement à la recherche sur les malformations de l'œil, par le biais de sa Fondation.
- **La Fédération des Aveugles de France**, fédération centenaire au service des aveugles qui dispose d'un réseau d'associations affiliées et œuvre pour l'amélioration de l'inclusion des personnes aveugles et déficientes visuelles. Elle propose des services d'accompagnement, d'accessibilité et d'une aide juridique.
- Selon les pathologies associées à la microphthalmie, ou les causes génétiques parfois identifiées, d'autres associations peuvent être concernées : **Valentin APAC** pour les porteurs d'anomalies chromosomiques, **Association CHARGE** enfant Soleil pour le syndrome de CHARGE etc.
- On trouvera sur www.orpha.net la liste des associations autour d'un syndrome spécifique avec micro-anophtalmie

6 Suivi

6.1 Objectifs

Coordonner la prise en charge thérapeutique médico-chirurgicale et psychologique du patient ainsi que son accompagnement social, scolaire et professionnel.

Dépister et traiter d'éventuelles complications d'ordre ophtalmologique et/ou de comorbidités générales.

Informers le patient, son entourage et les intervenants médicaux et paramédicaux sur les modalités évolutives de la pathologie en l'état actuel des connaissances scientifiques, les possibilités thérapeutiques et les programmes de recherche en cours.

6.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

Les professionnels médicaux et paramédicaux impliqués dans le suivi du patient sont nombreux et peuvent se distinguer en deux grandes catégories :

- Les **professionnels appartenant à un Centre de Référence et/ou de compétence spécialisé dans la pathologie microphthalmie-anophthalmie**, en l'occurrence le Centre de Référence des Anomalies Rares en Génétique Ophtalmologique (CARGO). Il s'agit d'équipes pluridisciplinaires regroupant notamment des ophtalmologistes pédiatres et adultes, des généticiens, des conseillers en génétique, des orthoptistes, des psychologues, des assistants de service social. Toutes les autres spécialités médicales d'organe (neurologue, néphrologue, cardiologue...) peuvent également prendre une part active au fonctionnement de ces centres de référence.
- Les **professionnels dits « de proximité »** rassemblant principalement médecin ou pédiatre traitant, ophtalmologiste traitant, oculariste, médecin scolaire et/ou de PMI, médecin du travail, assistant de service social, psychologue, opticien.

6.3 Rythme et contenu des consultations

Le rythme et le contenu des consultations de suivi dépendent intimement de la sévérité de la pathologie, de la présence de complications ophtalmologiques et de comorbidités générales.

6.3.1 Suivi ophtalmologique

Les formes cliniques de microphthalmie, simples ou complexes, isolées ou syndromiques, pour lesquelles des thérapeutiques ont été entreprises dans un but d'optimisation de la fonction visuelle en raison d'un pronostic fonctionnel non nul d'un ou des deux yeux, doivent bénéficier d'un suivi assidu.

Schématiquement, les patients **avant 18 ans**, période correspondant à la phase sensible du développement visuel, sont suivis de façon étroite, conjointement par un ophtalmologiste, de façon trimestrielle à semestrielle, et par un orthoptiste, de façon hebdomadaire à mensuelle. L'objectif du suivi durant cette étape est de permettre une maturation harmonieuse de la fonction visuelle en prévenant et traitant une éventuelle amblyopie, en détectant et soignant de potentielles anomalies développementales oculaires associées (microphthalmies complexes) ainsi que de possibles complications oculaires.

Après 18 ans, la phase sensible du développement visuel étant terminée, le suivi ophtalmologique et orthoptique pourra s'espacer mais devra rester régulier, de façon semestrielle à annuelle. Tout au long de la vie du patient, l'objectif du suivi sera d'optimiser la fonction visuelle, de dépister et de traiter les éventuelles complications oculaires pouvant s'associer à cette pathologie.

Les formes cliniques sévères de microphthalmie-anophtalmie pour lesquelles le traitement a été entrepris dans un but principalement d'expansion orbitaire en raison d'un pronostic fonctionnel nul des deux yeux, bénéficient également d'un suivi ophtalmologique mais moins dense que les formes cliniques avec potentiel visuel.

Chez le **patient jeune** dont le massif crânio-facial est en cours de développement, l'objectif est principalement de surveiller la croissance orbitaire et de s'assurer de son caractère le plus harmonieux possible, de vérifier la tolérance des prothèses d'expansion orbitaire vis-à-vis des structures orbitaires palpébrales, cutanées, conjonctivales et oculaires primitives. Le suivi est assuré par un ophtalmologiste, de façon semestrielle à annuelle, en étroite collaboration avec l'oculariste qui voit le patient de façon hebdomadaire à trimestrielle.

Chez le **patient adulte**, dont la croissance du massif crânio-facial est en grande partie terminée, le suivi s'espace naturellement de façon annuelle.

6.3.2 Suivi des atteintes extra-ophtalmologiques

Dans les microphthalmies et les anophtalmies syndromiques, la présence d'anomalie d'organes, autre que l'œil, doit bénéficier d'un suivi adapté par les spécialistes concernés.

6.4 Consultations spécialisées et examens complémentaires

6.4.1 Consultations ophtalmologiques spécialisées

Les examens ophtalmologiques de suivi reprennent dans les grandes lignes les examens nécessaires au moment du diagnostic et doivent être répétés lors des différentes consultations.

Examen clinique

Le bilan visuel doit comprendre :

- Une mesure subjective de l'acuité visuelle (ou une estimation du comportement visuel pour les enfants d'âge pré-verbal)
- Un bilan orthoptique sensori-moteur regroupant au minimum un test de vision stéréoscopique, un examen sous écran (ou des reflets cornéens pour les enfants d'âge pré-verbal) et une étude simple de la motilité oculaire
- Une mesure de la réfraction objective, régulièrement cycloplégée
- Une mesure de la kératométrie

Un examen morphologique biomicroscopique est réalisé à la lampe à fente comprenant :

- La mesure du diamètre cornéen horizontal (cette mesure peut être réalisée au compas chez l'enfant en bas âge chez lequel l'utilisation de la lampe à fente n'est pas adapté).
- Une estimation de la profondeur de la chambre antérieure (signe de Van Herick).
- Une gonioscopie de l'angle irido-cornéen (seulement possible chez l'adulte ou le grand enfant en consultation), particulièrement en cas de nanophthalmie en raison d'un risque de glaucome aigu par fermeture de l'angle.
- Un examen de la cornée, du cristallin et de l'iris avant et après dilatation pupillaire.
- Un examen complet des structures du fond d'œil (après dilatation si l'état de l'angle le permet) par ophtalmoscopie indirecte.

Une mesure de la pression intra-oculaire est réalisée à l'aide d'un tonomètre à air ou à aplanation chez l'adulte ou le grand enfant, à l'aide d'un tonomètre à rebond chez l'enfant en bas âge, en consultation. Une inspection rapide du massif facial osseux ainsi qu'un examen de l'anatomie, la statique et la cinétique palpébrales sont systématiquement réalisés.

Examens complémentaires

L'examen échographique indispensable au moment du diagnostic, n'est pas systématique au cours du suivi.

La mesure de la longueur axiale de l'œil par échographie en mode A ou B, ou par le biais d'un biomètre optique, est régulièrement réalisée.

Les structures qui composent le segment postérieur continuent d'être habituellement analysées par le biais de rétinoographies (centrées sur le pôle postérieur et grand champ) et d'images en tomographie à cohérence optique centrées sur la macula, le nerf optique et d'éventuelles zones pathologiques rétinienne périphériques.

6.4.2 Consultations extra-ophtalmologiques spécialisées

Consultation pédiatrique puis consultations spécialisées selon orientation du bilan général.

6.5 Conseil génétique, diagnostic prénatal

Lorsque les couples ont un projet parental, le conseil génétique vise à déterminer le risque de transmission de l'affection à leur descendance, à chaque grossesse.

Dans la situation de l'acceptation du risque de récurrence, il convient d'organiser la surveillance de la grossesse en proposant un suivi échographique dans un Centre de Référence et la surveillance néonatale et pédiatrique de l'enfant à naître à risque de malformation oculaire.

Dans la situation du refus du couple de transmettre l'affection, c'est-à-dire de voir naître un enfant atteint, le couple doit être informé des différentes options telles que l'adoption, le don de gamètes ou le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire.

Ces décisions justifient d'un accompagnement psychologique des couples compte-tenu des enjeux psychiques et éthiques soulevés.

La condition première pour accéder aux procédures de diagnostic prénatal (DPN) et de diagnostic préimplantatoire (DPI) est de disposer du diagnostic moléculaire.

Chaque demande est ensuite soumise à l'avis d'un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) ou de Diagnostic Préimplantatoire (CPDPI) et discutée au cas par cas en tenant compte de l'histoire personnelle, familiale et psycho-sociale du patient et en respectant le cadre légal d'une « forte probabilité de transmission d'une maladie d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic ».

Lorsque les malformations congénitales oculaires sont associées à des anomalies chromosomiques de nombre ou de structure chez le patient, il est important de réaliser un caryotype ou une ACPA (analyse chromosomique sur puce à ADN) chez ses parents afin de déterminer si l'anomalie a été héritée et estimer le risque de récurrence pour le couple.

Dans le contexte d'anomalies géniques, plusieurs modes de transmission ont été décrits. Ainsi, face à un cas sporadique ou bien devant une histoire familiale qui évoque plusieurs hérédités, c'est le diagnostic moléculaire qui va permettre de préciser le mode de transmission de l'affection au sein de la famille et d'asseoir le conseil génétique.

Hérédité autosomique récessive

Selon cette hérédité, les personnes atteintes sont porteuses de deux allèles mutés du même gène, l'un hérité de la mère, l'autre du père. Soit la mutation est identique sur les deux allèles et on parle d'homozygotie, soit les deux mutations sont différentes et le patient est dit hétérozygote composite. Les parents de l'individu atteint sont hétérozygotes porteurs sains et le risque de récurrence de l'affection est de 25% à chaque grossesse, quel que soit le sexe de l'enfant. Les frères et sœurs asymptomatiques ont deux risques sur trois d'être porteurs hétérozygotes sains.

Dans le contexte d'affections autosomiques récessives, le risque pour l'individu atteint ou porteur hétérozygote de transmettre l'affection à sa descendance dépendra du risque pour son/sa conjoint(e) d'être porteur(se) par hasard d'une mutation du même gène.

Le test moléculaire chez le/la conjoint(e) d'un individu atteint tout comme le dépistage familial sera donc discuté au regard de l'inquiétude des couples avec un projet parental, de la fréquence des porteurs hétérozygotes sains dans la population générale pour le gène en question, des possibilités d'analyse exhaustive du gène chez les conjoint(e)s, et de la sévérité de l'affection justifiant ou non d'un diagnostic prénatal et préimplantatoire. La décision de ce type de dépistage justifie donc un dialogue pluridisciplinaire notamment avec le laboratoire de génétique.

La consanguinité au sein des couples nécessite une attention particulière car elle augmente significativement le risque que le/la conjoint(e) apparenté(e) ait hérité de la mutation familiale d'un ancêtre commun et par conséquent confère au couple un risque de transmission de l'affection plus élevé.

En règle générale, dans le contexte des malformations oculaires, en dehors de situation de consanguinité, le risque d'hétérozygotie pour les gènes responsables est faible dans la population générale et le conseil génétique pour le patient et ses apparentés (frères/sœurs/oncles/tantes) est rassurant.

Hérédité autosomique dominante

Dans cette situation l'individu atteint est porteur d'une mutation à l'état hétérozygote dans le gène causal. Le risque de transmission de l'affection à sa descendance est de 50%, à chaque grossesse, quel que soit le sexe de l'enfant.

Pour toute affection autosomique dominante, il n'est pas rare d'être confronté à une variabilité d'expression voire une pénétrance incomplète qui rendent le conseil génétique délicat devant l'incapacité à prédire la sévérité du tableau clinique qui sera associé à la mutation familiale. Ces notions doivent être expliquées aux couples et, une fois comprises, elles viennent étayer la réflexion souvent complexe du projet parental. L'examen ophtalmologique accompagne toute analyse moléculaire.

Le dépistage familial devra se poursuivre aussi loin que nécessaire et que possible au sein des ascendants concernés.

Une enquête parentale en parallèle d'un bilan ophtalmologique, même en situation de parents *a priori* asymptomatiques est indiquée. Si les parents ne sont pas porteurs de la mutation familiale, elle permettra de confirmer le caractère *de novo* de l'affection et de proposer un conseil génétique rassurant quant au risque de récurrence de l'affection. Ce risque devra être pondéré par la notion de mosaïque germinale avec un risque résiduel estimé, de manière empirique, entre 1 et 5%.

Des cas de mosaïcisme germinale ont notamment été décrits au sein de familles porteuses de mutations des gènes *PAX6*, *SOX2* et *OTX2*, mais ce risque théorique est à considérer pour toutes les mutations (plaisancié et al. 2019). Ce risque résiduel de récurrence liée à la mosaïque germinale non écartée justifie la proposition d'un diagnostic prénatal.

Dans la situation d'un parent asymptomatique porteur de la mutation familiale, le dialogue avec le laboratoire permettra de savoir s'il est nécessaire de remettre en question la pathogénicité de la variation dans l'affection du cas index et de poursuivre les investigations étiologiques ou bien, si cette pénétrance incomplète a déjà été décrite, comme dans le cadre du gène *OTX2* (Gerth-Kahlert et al. 2013).

Le conseil génétique ne doit pas être limité à l'anamnèse familiale dans le contexte de ces affections d'expression variable qui justifient un dépistage génétique et ophtalmologique spécialisés.

Hérédité liée au chromosome X

L'hérédité liée au chromosome X est définie par une mutation identifiée dans un gène situé sur le chromosome X. En général, dans les formes récessives liée à l'X, l'affection touche les garçons et les femmes sont peu ou pauci-symptomatiques. Dans les formes dominantes liée à l'X, les femmes peuvent présenter des signes cliniques plus ou moins sévères.

La mutation identifiée chez un fils atteint doit être recherchée chez sa mère.

Si celle-ci n'est pas porteuse, le risque de récurrence est confiné au risque de mosaïque germinale faible mais non exclu.

Si la mère est porteuse de la mutation hétérozygote, elle a un risque de 50% de transmettre l'affection à ses fils et ses filles ont 50% de risque d'être conductrices. Il convient de documenter le risque d'atteinte chez les femmes en fonction du gène et de proposer ou non un bilan adapté en conséquence.

Les hommes atteints ne transmettent pas l'affection à leurs fils et toutes leurs filles sont porteuses hétérozygotes de la mutation familiale.

L'enquête familiale devra être étendue au sein de la branche maternelle à l'ensemble des femmes à risque d'être conductrices.

Plusieurs syndromes tels que le syndrome OFCD (Oculo-Facio-Cardio-Dentaire), le syndrome MIDAS (pour microphthalmie, aplasie dermique et sclérocornée), l'Incontinentia Pigmenti ou le syndrome de Goltz sont dominants liée à l'X avec une létalité chez les individus de sexe masculin. Le syndrome de Nance-Horan suit une hérédité semi-dominante liée à l'X, avec une pénétrance élevée chez les femmes hétérozygotes (Slavotinkek et al. 2019).

Hérédité non déterminée

Le conseil génétique peut aussi être prodigué si aucun diagnostic moléculaire n'a pu être établi, dans les limites de nos connaissances et de nos techniques d'investigations actuelles. L'estimation du risque dépendra l'analyse de l'arbre généalogique établi sur trois générations au moins et des connaissances sur l'hétérogénéité clinique et génétique de la pathologie, qui permettront avec la plus grande prudence de faire l'hypothèse d'un mode de transmission en tenant compte de la variabilité phénotypique.

Dans la situation d'un cas sporadique, le risque de récurrence pour les parents de l'enfant atteint est estimé aux alentours de 10% (Verma et FitzPatrick, 2007).

Dans le cadre d'une future grossesse, il pourra être proposé de réaliser, aux 2^e et 3^e trimestres, une échographie dans un centre de référence avec une attention particulière sur les globes oculaires.

Le conseil génétique peut être l'occasion de proposer aux patients ou aux parents de se rapprocher des associations de patients et donc d'être en mesure d'en fournir la liste (Chapitre dédié, annexes 2 et 7).

De la même façon, en considérant que le conseil génétique est un temps privilégié avec le patient, il convient de relever les difficultés scolaires et professionnelles rencontrées par le patient et, dans ce cadre, d'envisager un accompagnement social en communiquant les coordonnées des assistantes sociales du service ou de la région. Il faudra également être attentif aux souffrances psychiques du patient majeur, de l'enfant ou de ses parents, dans ce contexte de déficience visuelle et souvent de multihandicap, et proposer un accompagnement psychologique.

Annexes

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le **Dr Julie Plaisancié** et le **Pr Patrick Calvas**, Centre de référence CARGO, site constitutif de Toulouse. Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- Mme **Audrey Boisron** Association Microphthalmie France
- Dr **Emmanuel Bui Quoc** Ophtalmologiste OPHTARA Paris
- Pr **Patrick Calvas** Médecin Généticien CARGO Toulouse
- Dr **Nicolas Chassaing** Médecin Généticien CARGO Toulouse
- Pr **Danièle Denis** Ophtalmologiste Marseille
- Dr **Felix Fremont** Ophtalmologiste CARGO Toulouse
- Mme **Laetitia Monteil** Conseillère en Génétique CARGO Toulouse
- Dr **Jacmine Pechmeja** Ophtalmologiste CARGO Toulouse
- Mme **Valérie Pelletier** Conseillère en Génétique CARGO Strasbourg
- Dr **Julie Plaisancié** Médecin Généticien CARGO Toulouse
- Mr **Yves Quentin** Oculariste Paris
- Pr **Mathieu Robert** Ophtalmologiste OPHTARA Paris
- Dr **Xavier Zanlonghi** Ophtalmologiste CARGO Rennes

Relecteurs

- Dr **Christelle Bonifas** Ophtalmologiste Toulouse
- Pr **Dominique Bremond Gignac** Ophtalmologiste OPHTARA Paris
- Pr **Hélène Dollfus** Ophtalmo-Généticienne CARGO Strasbourg
- Dr **Guylène Le Meur** Ophtalmologiste CARGO Nantes
- Dr **Gilles Martin** Ophtalmologiste CARGO Paris
- Dr **Leopoldine Lequeux** Ophtalmologiste Toulouse
- Pr **Claude Speeg-Schatz** Ophtalmologiste Strasbourg
- Dr **Dominique Thouvenin** Ophtalmologiste Toulouse

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet du(des) centre(s) de référence.

Annexe 2. Contacts utiles

Centre de référence des Anomalies Rares en Génétique Ophtalmologique (CARGO)

Centre coordonnateur de Strasbourg

Centre de Recherche en Biomédecine de Strasbourg (CRBS) situé 1 rue Eugène Boeckel
67000 Strasbourg.

Contact : marilyne.oswald@chru-strasbourg.fr

Centre constitutif de Toulouse

Hôpital Purpan, place du Dr Baylac, 31059 Toulouse

Contact : ibos.s@chu-toulouse.fr

Association Microphthalmie France

33 rue Marc Chagall, 49100 Angers

mail : asso.microphthalmie@gmail.com

Website : <http://asso-microphthalmie.org/blog/>

Association Valentin Haüy

5 rue Duroc, 75343 Paris cedex 07

Website : <https://www.avh.asso.fr/fr/lassociation>

GENIRIS

8, rue Danicourt, 92240 Malakoff

Website : <https://www.geniris.fr/>

Fédération des Aveugles et des Amblyopes de France

6 Rue gager Gabillot, 75015 Paris

Website : <https://www.aveuglesdefrance.org/>

Association Nationale des Parents d'Enfants Aveugles

87 rue du Molinel, 59700 Marcq en baroeul

Tel : 03 20 99 50 80

Retina France

CS 90062, 2 Chemin du Cabirol, 31771 Colomiers cedex

Tel : 05 61 30 20 50

Email : info@retina.fr

Website : <http://www.retina.fr/>

Annexe 3. (Relhan et al. 2016)

	<i>Posterior microphthalmos (25 patients, 49 eyes)</i>	<i>Nanophthalmos (13 patients, 26 eyes)</i>	<i>P-value</i>
Males: females	12 (48%): 13 (52%)	8 (61.54%): 5 (38.46%)	
Age at presentation	16.02±15.34 years	33.20±19.31 years	0.006
Mean best-corrected log MAR visual acuity (Snellen's)	0.61±0.38 log MAR (20/80) range 0–1.3 log MAR (20/20–20/400)	0.95±0.74 log MAR (20/200) range 0.3–3 log MAR (20/40–HM)	0.004
Corneal diameter (mm)	11.39±0.38 (range 11–12)	10.07±0.18 (range 10–10.5)	<0.001
Anterior chamber depth (mm)	3.20±0.39 (range 2.43–4.03)	2.68±0.42 (range 1.97–3.34)	<0.001
Lens thickness (mm)	3.93±0.48 (range 3.1–4.94)	4.77±0.55 (range 4.66–5.48)	<0.001
Axial length (mm)	17.91±1.82 (range 15.12–20.5)	17.20±1.64 (range 15.38–20.49)	0.05
Keratometry (dioptries)	Mean 46.01 D ^a (41.75–53.5)	Mean 48.00 D ^b (44.18–51.9 D)	0.18
Refractive error (dioptries)	11.59±3.28 (+7 to +17 D)	11.30±3.94 (+7 to +17 D)	0.93
Consanguinity	12 (48%)	7 (53.85%)	0.833
Familial	10 (40%)	7 (53.85%)	0.50
Nyctalopia	4 (16%)	4 (30.77%)	0.32
Angle-closure glaucoma	0 ^c	9 (69.23%) (6 angle-closure glaucoma, 3 narrow angles with iridotomy done)	<0.001
Congenital anomaly	Atrial septal defect with patent ductus arteriosus-1	None	
Macular folds	24% (6 patients, 12 eyes)	0%	<0.001
Pigmentary retinopathy	8% (2 patients)	38.6% (5 patients)	<0.001

^a48 eyes.

^b23 eyes.

^cOne eye had open-angle glaucoma for which trabeculectomy was done.

Classement pragmatique simplifié des micro-anophtalmies congénitales



ANOPHTALMIE

1. Micro-orbitisme



2. Extrême



MICROPHTALMIE

3. Sévère



4. Marquée



5. Modérée



CALENDRIER D'APPAREILLAGE

ANOPHTALMIE

5 semaines après la naissance

1. Micro-orbitisme

2. Extrême

MICROPHTALMIE

3 mois après la naissance

3. Sévère

3 à 4 ans après la naissance

4. Marquée

Avec la coopération de l'enfant

5. Modérée

Protocole d'expansion pour une anophtalmie



Conformateurs préfabriqués de taille croissante utilisés pendant 3 mois



PHASE 1 D'EXPANSION



Anophtalmie extrême bilatérale avec micro-orbitisme,
pose de conformateurs de taille croissante pendant 3 mois



Après le 1^{er} temps d'expansion de 3 mois par conformateurs → Prise d'empreinte et réalisation des prothèses d'expansion cosmétiques

Expansion avec prothèses cosmétiques sur mesure

PHASE 2 D'EXPANSION



A la fin de la période d'expansion: le recours à la greffe dermo-graisseuse

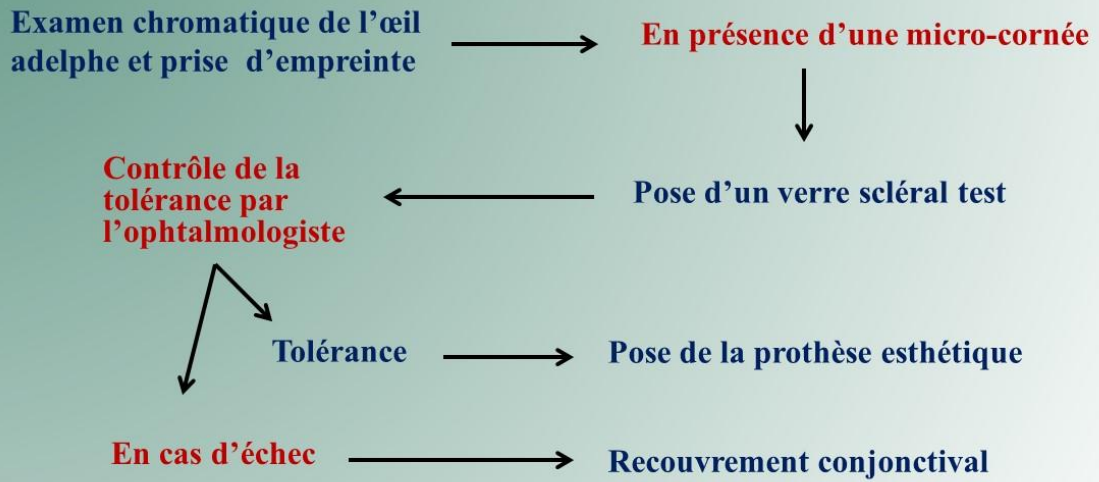


Pour pouvoir adapter par la suite une prothèse provisoire conventionnelle

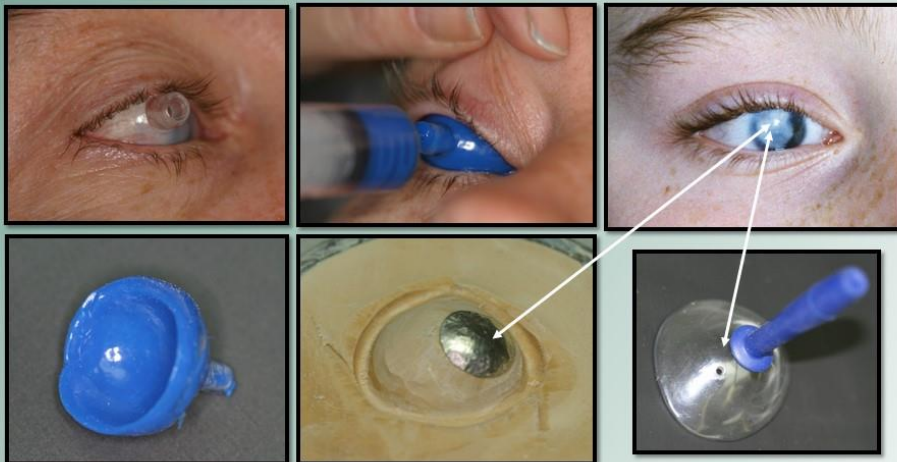
Anophtalmie bilatérale n'ayant pas bénéficié du protocole d'expansion par prothèses à ergots.



Protocole d'appareillage pour la microphthalmie



Adaptation du verre test de tolérance (Verre fantôme)



Microphthalmies marquées

1er appareillage à 7 mois



Résultat à 14 ans



1er appareillage à 3 ans



Résultat à 19 ans

Adaptation d'un verre scléral cosmétique sur une microphthalmie modérée à partir de 4 ans



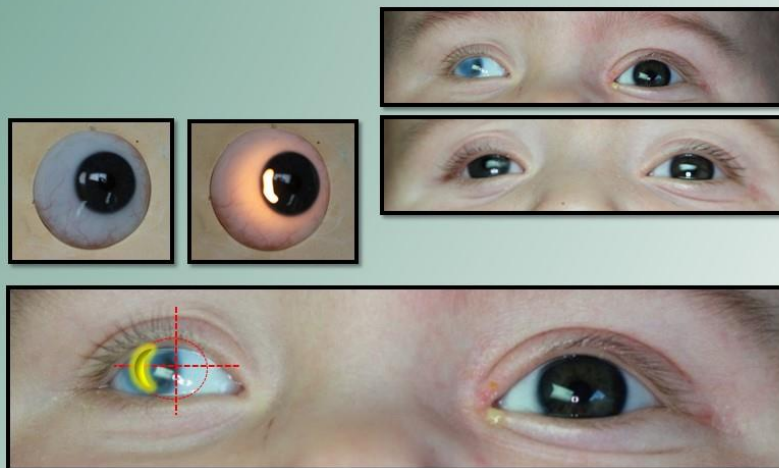
Résultat à 14 ans



Microphthalmies marquées avec discrètes anomalies orbito-palpébrales observées chez l'adolescent et l'adulte appareillés tardivement



Microphthalmie unilatérale modérée: en cas de (PL) un orifice transparent est pratiqué dans l'iris



Annexe 5.

Des guides des droits sociaux très complets et mis à jour tous les ans sont disponibles sur:

- **Vivre avec une maladie rare en France, Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches** (aidants familiaux/proches aidants) sur le site ORPHANET [https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre avec une maladie rare en France.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf)
- **Les fiches médico-sociales de la filière SENSGENE** <https://www.sensgene.com/centre-de-documentation/les-fiches-infos-aides-et-droits>
- La maladie et ses conséquences fonctionnelles, les limitations d'activité/restrictions de participation sont détaillées dans le **Thésaurus Orphanet du Fonctionnement**, dérivé et adapté de la Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap et de la Santé – Enfants et Adolescents (CIF-EA, OMS 2007) (tableau 2)

	Temporalité	Sévérité
Prendre soin de son corps (peau, dents, ongles, cheveux, soins intimes)	Limitation permanente	Non spécifiée
Conduire	Limitation permanente	Sévère
S'occuper des autres	Limitation permanente	Non spécifiée
Pratiquer un sport	Limitation permanente	Non spécifiée

Tableau 2. Perte de capacité très fréquente liée à une Microphthalmie colobomateuse (ORPHA:98938)



- Les **Affections Longue Durée** en particulier hors liste sur le site d'AMELI <https://www.ameli.fr/loire-atlantique/medecin/exercice-liberal/prescription-prise-charge/situation-patient-ald-affection-longue-duree/definition-ald>
- Les **fiches de la CNSA-MDPH** <https://www.cnsa.fr/documentation-et-donnees/publications-de-la-cnsa/les-fiches-en-facile-a-lire-et-a-comprendre>
- Le **guide Néret** droit des personnes handicapées, édition ASH (Fricotté L, 2019)

L'accent a été mis sur des situations médico-sociales types liées à la microphthalmie et aux situations apparentées en faisant le lien entre l'Assurance Maladie, la MDPH, l'éducation nationale, l'université, la médecine du travail, l'ophtalmologiste, l'orthoptiste basse vision, l'oculariste et les autres intervenants (Safran A.B, 1997 ; Kovarski C, 2007 ; Robert P-Y, 2017 ; document INPES : <https://www.santepubliquefrance.fr/l-info-accessible-a-tous/handicap/quand-la-malvoyance-s-installe-version-en-gros-caracteres>).

En cas de port de prothèses, de verres scléaux, de prothèses faciales, épithèses, les parents, les patients, les professionnels ont de grandes difficultés à trouver des informations sur les prises en charge par l'assurance maladie, la notion de handicap visuel – déficience visuelle et les droits qui s'y rapportent.

Figure 1: le certificat ophtalmologique MDPH

Volet 2

15695*01

Compte rendu type pour un bilan ophtalmologique à joindre au certificat médical destiné à la Maison départementale des personnes handicapées

Nom : _____ Prénom : _____ Âge : _____

Diagnostic principal : _____

Pathologies associées : _____

L'acuité visuelle de loin doit être mesurée avec la meilleure correction optique tolérée (en dehors de tout système optique grossissant) et transposée en système décimal. L'acuité visuelle de lecture doit être mesurée avec l'addition liée à l'âge et en lecture fluide.

Acuité visuelle avec correction : Œil droit Œil gauche

- de loin (équivalent échelle de Monoyer)

- de lecture (équivalent échelle de Parinaud à 40 cm)

Remarque : les éléments suivants sont particulièrement importants à renseigner dans la mesure où ils apportent des éléments complémentaires sur l'importance de l'atteinte visuelle.

Le champ visuel binoculaire est-il normal ? Oui Non (compléter le tracé au verso)

La vision des couleurs est-elle normale ? Oui Non (préciser)

La sensibilité aux faibles contrastes est-elle normale ? Oui Non (préciser)

Autres signes cliniques: (préciser)

• Nystagmus Oui Non • Cécité nocturne Oui Non

• Diplopie Oui Non • Présence d'hallucinoïses Oui Non

• Photophobie Oui Non

Évolution prévisible des troubles: amélioration stabilité aggravation non définie

Si amélioration : Dans quel délai ? Comment ?

Retentissement fonctionnel des troubles visuels sur la vie personnelle, sociale et/ou professionnelle : questionnaire pratique

• **Difficultés dans :** (cocher si nécessaire le besoin de tierce personne)

- La lecture et l'écriture ?	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> tierce personne
- La reconnaissance des visages à 1 m ?	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> tierce personne
- Les gestes de la vie quotidienne ? (ex : préparation et prise des repas..)	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> tierce personne
- Utilisation du téléphone et appareils de communication ?	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> tierce personne
- Adresse gestuelle ? (ex : tendance à casser, verser à côté, renverser, se cogner)	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> tierce personne
- Les déplacements intérieurs ?	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> tierce personne
- Les déplacements extérieurs ?	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> tierce personne

• Nécessité d'aides techniques spécialisées ? (optique, canne blanche, autres..) Oui Non

Préciser :

• Incompréhension des difficultés visuelles par les tiers ? Oui Non

• Autres difficultés :

À _____ le _____ Cachet

Signature: _____

Figure 2: le champ visuel binoculaire [Esterman B. 1982]

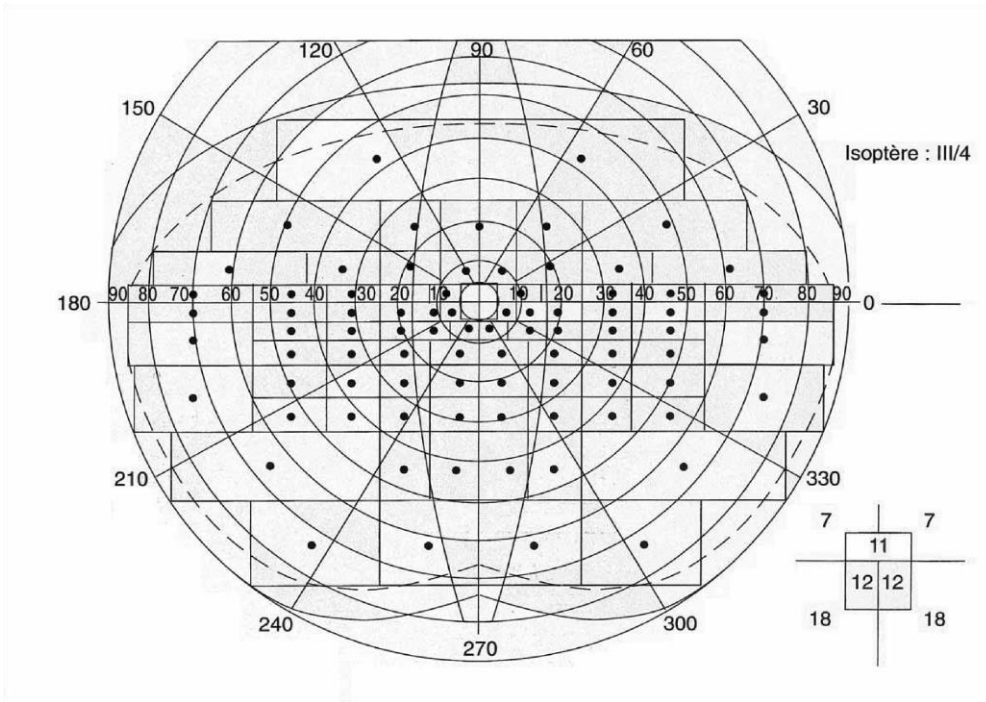


Figure 3: carte CMI avec 2 mentions, invalidité et stationnement : article R. 241-21 du code de l'action sociale et des familles



Annexe 7. Structures utiles pour les patients atteints de microphthalmie

Il n'existe aucun annuaire exhaustif, les adresses ci-dessous sont plutôt orientées vers les pathologies donnant une déficience visuelle. Nous renvoyons le lecteur vers les ouvrages spécialisés pour les pathologies associées (Robert P-Y, 2017), sur internet vers <https://www.sanitaire-social.com/annuaire>, <http://www.yanous.com> et <https://www.action-sociale.org> et <https://www.handicapzero.org>

1 – Au niveau des départements

L'organisation de la prise en charge des personnes déficientes visuelles est essentiellement locale voire départementale. Cependant il existe une grande diversité de réponses selon les départements, tous n'ont pas de structure spécifiquement adaptée aux patients présentant des déficits visuels ou neuro-visuels en rapport avec une microphthalmie. Lorsque les troubles généraux, neurologiques, psychiatriques et des apprentissages sont au premier plan par rapport à une microphthalmie avec ou sans port de prothèse oculaire, la déficience visuelle est souvent méconnue (Safran AB, 1997).

Dans tous les cas, il faut adresser le patient à la MDPH-MDA www.mdph.fr/ du département qui le renseignera sur ses droits sociaux et sur les différentes structures disponibles.

En proximité vous pourrez pratiquement toujours orienter votre patient vers un orthoptiste et/ou un opticien « basse vision ». Par contre, il sera beaucoup plus difficile de trouver un psychomotricien, un ergothérapeute, un instructeur en locomotion, un formateur spécialisé en informatique ou encore un psychologue spécialisé.

a- Enfant et adolescent (Zanlonghi X, 2014)

Chaque département a une organisation différente pour l'accueil et la prise en charge des enfants et adolescents déficients visuels. Nous citerons les principales structures que l'on trouve dans pratiquement tous les départements :

Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) destinés aux enfants de 0 à 6 ans présentant des difficultés ou des retards dans leur développement. Ils sont spécialisés dans le diagnostic, la prévention et si nécessaire, les soins. Il existe quelques CAMSP spécialisés en déficience visuelle (<http://anecamsp.org/vous-aider-les-camsp/>)

Services d'Education Spéciale et de Soins à Domicile (SESSAD) pour la déficience visuelle

- Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce (SAFEP) pour des enfants déficients visuels de 0 à 3 ans avec ou sans handicap associé : tous les départements n'en sont pas pourvus
- Service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à la scolarisation (SAAAS) pour des enfants déficients visuels de 3 et 20 ans avec ou sans handicap associé

Les unités localisées pour l'inclusion scolaire (ULIS), sont des dispositifs pour la scolarisation des élèves en situation de handicap dans le premier et le second degré. La liste des ULIS « déficience visuelle » est disponible sur le site <http://scolaritepartenariat.chez-alice.fr/page113.htm>.

SESSAD polyhandicap

Les patients atteints de formes syndromiques sont plutôt pris en charge au sein de SESSAD qui s'occupent des jeunes de 0 à 20 ans atteints de déficience intellectuelle et/ou motrice et de troubles du comportement.

b- Adulte (Kovarski, 2007)

Il existe très peu d'**établissements et de services d'aide par le travail (ESAT)** adaptés aux adultes déficients visuels : la liste de tous les ESAT est disponible sur le site : <https://annuaire.action-sociale.org/etablissements/adultes-handicapes/etablissement-et-service-d-aide-par-le-travail--e-s-a-t---246.html>.

Il existe quelques départements équipés de structures spécialisées pour personnes adultes et personnes âgées comme les **Services d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés (SAMSAH)** spécialisés dans la déficience visuelle : par exemple le centre de réadaptation des Bouches du Rhône <http://www.arradv.fr/services-de-readaptation-specialises/centre-de-readaptation-bouches-du-rhone/>

Plus orientés vers les réponses purement sociales, il existe quelques départements équipés **Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS)** à destination des personnes adultes et personnes âgées en situation de Handicap Sensoriel (Visuel ou Auditif) (par exemple <http://www.institutmichelfandre.fr/savs/>).

c- La personne âgée

L'organisation locale est nettement orientée vers les conseils et la prise en charge des personnes dépendantes. Les **centres locaux d'information et de coordination (CLIC)** sont des guichets d'accueil, d'information et de coordination ouverts aux personnes âgées et à leur entourage, ainsi qu'aux professionnels de la gérontologie et du maintien à domicile (<https://www.pour-les-personnes-agees.gouv.fr/resultats-annuaire?service=point-information>).

Conduite

L'aptitude-inaptitude à la conduite relève du préfet du département et de ses médecins agréés. Un monophtalme pourra être apte à la conduite d'une voiture légère mais sera inapte au permis poids lourd. Il existe quelques autoécoles spécialisées pour personnes handicapées dans l'apprentissage ou la mise à niveau des permis BSR-AM, permis B et CACES comme ECF-HANDI (<https://www.ecf.asso.fr/Les-formations/Voiture/Handi-conduite>).

2 – Au niveau régional

L'organisation pour les adultes déficients visuels ayant des déficiences visuelles isolées ou associées à d'autres déficiences assez lourdes est plutôt régionale .

Les Services de Soins de Suite et de Réadaptation (SSR) spécialisé en basse vision pour adulte sont les suivants (liste non exhaustive) :

Région de Tours : Le Centre Régional Basse Vision <https://www.mfcvl.com/etablissements/etablissement/37-indre-et-loire/ballan-mire-0>

Région de Toulouse : SSR André Mathis <https://www.asei.asso.fr/centres/ssr-andre-mathis>

Région de Clermont-Ferrand SSR Auvergne Basse Vision <https://www.ccass-sbe.org/etablissement/ssr-auvergne-basse-vision-clermont-ferrand-21.html>

Région de Poitiers Le Centre Régional Basse Vision Troubles de l'Audition <https://www.mfcvl.com/etablissements/etablissement/37-indre-et-loire/ballan-mire-0>

Région de Lyon Soins de Suite et de Réadaptation pour adultes déficients visuels <http://www.fidev.asso.fr>

Région des Pays de la Loire à Angers <https://www.mfam.fr/Centre-de-basse-vision>

Région de Nancy : Le Pôle Lorrain de la Déficience Sensorielle Basse Vision http://www.santifontaine.fr/cler_basse_vision_nancy#

Région de Limoges : L'Hôpital de jour Baudin <https://www.mutualitelimousine.fr/hospitalisation-readaptation/hopital-de-jour-baudin>

Région La Réunion Centre de Basse Vision HORUS <http://www.fhp-ssr.fr/les-cliniques-de-ssr/reunion>

Région des Hauts de France, Somain, <https://www.elsan.care/fr/institut-ophtalmique-somain/pathologies#Centre-Régional-Basse-Vision-14280>

Ecoles des chiens guides et de canne blanche électronique : il existe une école par région, liste disponible sur <https://www.chiensguides.fr>.

La réinsertion professionnelle

Le **service interrégional d'appui aux adultes déficients visuels (SIADV)** accompagne les insertions professionnelles des adultes. Ce service est présent en Bretagne, Pays de Loire, Centre, Normandie, Haut de France <https://www.voirensemble.asso.fr/etablissements/siadv-bretagne>

Le **GIAA** (groupement des intellectuels, aveugles ou amblyopes) (<http://www.giaa.org>) propose des clubs d'emploi dans les régions Ile-de-France, Aquitaine, Grand-Est.

Egalement, l'**Agence nationale pour la formation professionnelle des adultes (AFPA)** <https://www.afpa.fr> avec le mot clé handicap.

Il existe un annuaire des centres de réadaptation, formations et aides à la reconversion des personnes handicapées, pour tout type de handicap comprenant la déficience visuelle : [https://www.fagerh.fr/centres-formations-prestations-accompagnement?f\[0\]=field_type_centre:396&page=6](https://www.fagerh.fr/centres-formations-prestations-accompagnement?f[0]=field_type_centre:396&page=6)

Dans les CHU, il existe des consultations de pathologies professionnelles qui ont également un rôle de conseil autour d'un projet professionnel d'un patient déficient visuel par microphthalmie <https://www.anses.fr/fr/system/files/RNV3P-CPP.pdf>

3 - Au niveau national

Les moins de 20 ans

Pour les moins de 20 ans, il existe quelques Établissement Public National d'Enseignement et d'Éducation Spécialisés pour jeunes aveugles et malvoyants ayant un agrément national comme l'Institut National pour Jeunes Aveugles sur Paris <http://www.inja.fr>

L'éducation nationale a des informations dédiées aux enfants déficients visuels sur son portail : <https://eduscol.education.fr>

Centres nationaux pluridisciplinaires de rééducation pour déficience visuelle sévère isolée ou associée à d'autres déficiences : auditive, neurologique, voire motrice.

-Sur Nîmes : l'institut ARAMAV <https://aramav.fr>

-Sur Paris le Centre Paris Sud - Fondation Hospitalière Sainte-Marie, (www.fondationhospitalieresaintemarie.com)

Centres ressources pour poly-déficience avec déficiences visuelles sévères

- **Centre National de Ressources Handicaps Rares SURDICÉCITÉ (CRESAM)**
<https://www.cresam.org>
- **Centre National de Ressources Handicaps Rares** pour des enfants et adultes atteints d'une déficience visuelle grave et d'une ou plusieurs autres déficiences La Pépinière
<https://www.cnrlapepiniere.fr>

Aides techniques

- Enfant <http://www.enfant-aveugle.com>, Les Doigts Qui Rêvent <http://www.ldqr.org>,
<https://abracadabraillie.org>
- Braille <http://www.brailenet.org>, <http://www.inlb.qc.ca/grand-public/le-braille/le-systeme-lalphabet-et-le-code-braille-uniformise/>, <http://www.eurobraille.fr/fr/>,
- Optique : Essilor <https://www.essilor.fr/Produits/Gamme-Basse-Vision>, un guide pratique basse vision de 64 pages <https://www.essiloracademy.fr/publications/nos-cahiers-d-optique-oculaire>, un catalogue très fourni de loupes et autres aides <https://www.eschenbach-sehhilfen.com/fr-FR/262/home>,
- Informatique, électronique : <https://www.ceciasa.com>, <http://www.etexfrance.fr>,
<https://www.visiole.fr>
- Synthèse vocale, site internet spécialisé, matériel spécialisé <https://fr.voxiweb.com>
- Pour tout handicap : <http://www.handicat.com>

Pour les professionnels

- **Association francophone des professionnels de basse vision (ARIBA)** qui propose un annuaire de liens utiles (<http://www.ariba-vision.org/liens-utiles>)
- **Association de Langue Française des Psychologues spécialisés pour personnes Handicapées Visuelles (ALFPHV)** (<https://www.alfphv.net>)
- **Professionnels en Autonomie de la Vie Journalière (AVJADV)** (<http://www.avjadv.org>)
- **Ergothérapeute** : Association Nationale Française des Ergothérapeutes (ANFE) (<https://www.anfe.fr>) avec un site très complet pour les professionnels et les patients
- **Orthoptiste** : <https://orthoptie.net>
- **Association des instructeurs en locomotion (AILDV)** <http://www.aildv.fr>
- **Haute Autorité de Santé** <https://www.has-sante.fr> qui édite de nombreux référentiels

Associations pour les patients : elles sont très nombreuses, cette liste est loin d'être exhaustive

- **Association Nationale des parents d'Enfants Aveugles (ANPEA)** <http://anpea.asso.fr>
- **Association des Parents d'Enfants Déficiants Visuels (APEDV)** <http://apedv.org>
- **Association Valentin Haüy (AVH)** <https://www.avh.asso.fr/fr>
- **Fédération des Aveugles et Amblyopes de France (FAF)**
<https://www.aveuglesdefrance.org>
- **Voir ensemble** <https://www.voirensemble.asso.fr>
- **Bibliothèque braille, gros caractère et sonore** <http://www.bnfa.fr>,
<https://www.editionsdelaloupe.com> <http://www.editionslibradiffusio.fr>
<https://www.livreconfort.com/fr/revues/mieux-voir.php>
<http://www.liredanslenoir.com/nouveau-magazine-en-gros-caracteres/>
- **Les Bibliothèques Sonores de l'Association des Donneurs de Voix**
<http://www.advbs.fr>

- Apprentissage de l'ordinateur pour les aveugles et malvoyants <http://www.air-asso.org>
- Structure Régionale d'Appui et d'Expertise autour des déficiences sensorielles, <https://www.sraesensoriel.fr/informations-grand-public/deficience-visuelle>
- Association de Réadaptation et de Réinsertion pour l'Autonomie des Déficients Visuels (ARRADV) avec une plateforme pour renseigner la personne déficiente visuelle sur les professionnels et structures en proximité au numéro vert gratuit : 0 800 013 010.

Sport : Fédération Française Handisport (FFH), www.handisport.org

Pour les maladies rares

Un seul site, Orphanet <https://www.orpha.net>, qui contient de très nombreuses informations dont les adresses des associations de patients atteints de maladie rare avec atteinte neuro-ophtalmologique ; Vous trouverez la filière SENSGENE <https://www.sensgene.com> avec les adresses des centres de références (CARGO, MAOLYA, OPHTARA, REFERET) et centres de compétences de maladie rare avec atteinte ophtalmologique, mais également les autres filières avec par exemple une atteinte neurologique prédominante <https://www.sensgene.com/les-filieres-de-sante-maladies-rares/les-23-filieres-maladies-rares>

Formation professionnelle pour les personnes déficientes visuelles

Les centres de rééducation professionnelle (CRP), spécifiquement adaptés à la basse vision, sont peu nombreux : nous en citerons deux en région parisienne :

- Guinot (<https://guinot.asso.fr>)
- AVH (<https://www.avh.asso.fr/fr/lassociation/nos-etablissements/centre-de-formation-et-de-reeducation-professionnelle>)

Egalement, les deux autres écoles de kinésithérapie de Lyon (<http://www.lespep69.org/CRP-IFMK-DV.html>) et de Limoges (<https://www.apsah.asso.fr/formation-masso-kinesitherapie>).

En lien avec le médecin du travail, le financement et l'adaptation du poste de travail sont géré pour le secteur privé par l'AGEFIPH (<http://www.agefiph.fr>) et pour les fonctionnaires par le FIPHFP (<http://www.fiphfp.fr>).

L'enseignement :

- L'Education Nationale gère aussi l'enseignement à distance par le CNED <https://www.cned.fr>
- Le conservatoire national des arts et métiers (CNAM) propose de nombreuses formations par le biais d'internet (<http://www.cnam.fr>).

L'accessibilité consiste à permettre la compréhension d'un espace pour se situer et à rendre disponibles des informations, des fiches pratiques sont disponibles sur le site (<http://www.cfpsaa.fr>).

Quelques sites internet parmi les pathologies et handicaps les plus souvent associés à une déficience visuelle par microphthalmie :

- Association pour Adultes et Jeunes Handicapés (APAJH) qui gère de nombreux établissements dont certains très orientés vers la déficience visuelle
- APF France handicap, anciennement appelé Association des paralysés de France (<https://www.apf-francehandicap.org>)
- Surdit  (<http://www.surdi.info/les-associations/>)

Dans les Pays Francophones

Au Québec : Institut Nazareth et Louis-Braille (Québec), qui se propose d'offrir « une gamme complète de services d'adaptation, de réadaptation, d'intégration sociale, scolaire et socioprofessionnelle aux personnes ayant une déficience visuelle : <http://www.inlb.qc.ca/>

En Suisse : Union Centrale Suisse pour le Bien des Aveugles : <https://www.ucba.ch/szb/>

En Belgique : Les Amis des Aveugles et Malvoyants (ASBL) <https://www.amisdesaveugles.org/vieillessement-visuelle-1.html>, avec comme exemple sur Liège : <https://www.lalumiere.be/fr/services-aux-malvoyants/centre-de-readaptation-fonctionnelle>.

Dans les autres Pays Francophones, il est possible de contacter l'Organisation pour la prévention de la cécité (OPC) <https://theopc.org/fr/> et l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) (<https://www.who.int/topics/blindness/fr/>).

Références bibliographiques

Adenis JP, Morax S. Rapport de la Société française d'ophtalmologie. Pathologie orbito-palpébrale. Paris: Masson; 1998

Araujo JE, Kawanami TE, Nardozza LM. Prenatal diagnosis of bilateral anophthalmia by 3D "reverse face" view ultrasound and magnetic resonance imaging. Taiwan J Obstet Gynecol. 2012;51(4):616-9.

Bailey IL, Jackson J, Minto H. The Berkeley Rudimentary Vision Test. Optom Vis Sci. 2012;89(9):1257-64.

Bakrania P, Robinson DO, Bunyan DJ. SOX2 anophthalmia syndrome: 12 new cases demonstrating broader phenotype and high frequency of large gene deletions. Br J Ophthalmol 2007; 91:1471-1476

Balikova I, de Ravel T, Ayuso C. High frequency of submicroscopic chromosomal deletions in patients with idiopathic congenital eye malformations. Am J Ophthalmol 2011; 151:1087-1094 e45

Bermejo E, Martinez-Frias ML. Congenital eye malformations: clinical-epidemiological analysis of 1,124,654 consecutive births in Spain. Am J Med Genet 1998;75:497-504

Brémond-Gignac D, Copin H, Elmaleh M. Anomalies oculaires foetales : apport de l'imagerie anténatale en résonance magnétique. J Fr Ophtalmol. 2010;33(5):350-4

Chambers TM, Agopian AJ, Lewis RA. Epidemiology of anophthalmia and microphthalmia: prevalence and patterns in Texas, 1999-2009. Am J Med Genet A. 2018; 176(9):1810-1818

Chassaing N, Causse A, Vigouroux A. Molecular findings and clinical data in a

cohort of 150 patients with anophthalmia/microphthalmia. Clin Genet 2014;86:326-334

Chen CP, Wang KG, Huang JK. Prenatal diagnosis of otocephaly with microphthalmia/anophthalmia using ultrasound and magnetic resonance imaging. Ultrasound Obstet Gynecol 2003;22:214e5.

Delahaye A, Bitoun P, Drunat S. Genomic imbalances detected by array-CGH in patients with syndromal ocular developmental anomalies. Eur J Hum Genet 2012; 20:527-533

Durand M., Durand M. Prothèse oculaire et palpébrale. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Ophtalmologie, 2006;21-300-A-20.

Esterman B. Functional scoring of the binocular field. Ophthalmology, 1982 ; 89, 1226-1234

Fricotté L. Droits des personnes handicapées comprenant des milliers d'adresses. Collection NERET. Groupe Liaisons, Wolters, Kluwer, 2019, Livre de référence

Gerth-Kahlert C, Williamson K, Ansari M. Clinical and mutation analysis of 51 probands with anophthalmia and/or severe microphthalmia from a single center. Mol Genet Genomic Med 2013;1:15-31

Guest SS, Evans CD, Winter RM. The Online London Dysmorphology Database. Genet Med. 1999;1(5):207-12.

Guihard-Costa AM, Menez F, Delezoide AL. Standards for dysmorphological diagnosis in human fetuses. Pediatr Dev Pathol. 2003;6(5):427-34.

Harding P, Moosajee M. The Molecular Basis of Human Anophthalmia and Microphthalmia. J Dev Biol. 2019;14;7(3):16.

Harding P, Gore S, Malka S. Real-world clinical and molecular management of 50

prospective patients with microphthalmia, anophthalmia and/or ocular coloboma
Br J Ophthalmol. 2022; 321991.

INPES
<https://www.santepubliquefrance.fr/l-info-accessible-a-tous/handicap/quand-la-malvoyance-s-installe-version-en-gros-caracteres>

Islam F, Htun S, Lai LW. Exome sequencing in patients with microphthalmia, anophthalmia, and coloboma (MAC) from a consanguineous population. Clin Genet. 2020;98(5):499-506.

Kallen B, Tornqvist K. The epidemiology of anophthalmia and microphthalmia in Sweden. Eur J Epidemiol 2005;20:345-350

Khairallah M, Messaoud R, Zaouali S. Posterior Segment Changes Associated with Posterior Microphthalmos. Ophthalmology. 2002. 109(3):569-74

Kovarski C. La malvoyance chez l'adulte : la comprendre, la vivre mieux. Ed - Vuibert, Paris 2007 - 399p

Lee A, Deutinger J, Bernaschek G. Three-dimensional ultrasound: abnormalities of the fetal face in surface and volume rendering mode. Br J Obstet Gynaecol 1995;102:302e6.

Llorente-González S, Peralta-Calvo J, Abelairas-Gómez JM. Congenital anophthalmia and microphthalmia: epidemiology and orbitofacial rehabilitation. Clin. Ophthalmol. 2011; 5:1759-65.

Matias-Perez D, Garcia-Montano LA, Cruz-Aguilar M. Identification of novel pathogenic variants and novel gene-phenotype correlations in Mexican subjects with microphthalmia and/or anophthalmia by next-generation sequencing. J Hum Genet 2018;63:1169-1180.

Maschiach R, Vardimon D, Kaplan B. Early sonographic detection of recurrent fetal

eyes anomalies. Ultrasound Obstet. Gynecol 2004;24:640e3.

Morax S, Mann F, Schapiro D. Pathologie et chirurgie des cavités anophtalmes. EMC (Elsevier SAS, Paris), Ophtalmologie, 21-300-A-30, 2005.

Morrison D, FitzPatrick D, Hanson I. National study of microphthalmia, anophthalmia, and coloboma (MAC) in Scotland: investigation of genetic aetiology. J Med Genet 2002;39:16-22

Ondeck CL, Pretorius D, McCaulley J. Ultrasonographic prenatal imaging of fetal ocular and orbital abnormalities. Surv Ophthalmol. 2018 Nov-Dec;63(6):745-753.

Plaisancié J, Ceroni F, Holt R. Genetics of anophthalmia and microphthalmia. Part 1: Non-syndromic anophthalmia/microphthalmia. Hum. Genet. 2019. 138(8-9):799-830.

Raca G, Jackson CA, Kucinkas L. Array comparative genomic hybridization analysis in patients with anophthalmia, microphthalmia, and coloboma. Genet Med 2011;13:437-442

Ragge NK, Lorenz B, Schneider A. SOX2 anophthalmia syndrome. Am J Med Genet A. 2005;15;135(1):1-7.

Relhan N, Jalali S, Pehre N. High-hyperopia database, part I : clinical characterisation including morphometric (biometric) differentiation of posterior microphthalmos from nanophthalmos. Eye (Lond) 2016 ; 30 : 120-6.

Robert P-Y. Déficiences visuelles, Rééducations et Réadaptations. 2ème Rapport de la Société française d'ophtalmologie, Ed Masson, 2017, 304p

Roos L, Jensen H, Gronskov K. Congenital microphthalmia, anophthalmia and coloboma among live births in Denmark. Ophthalmic Epidemiol 2016;23:324-330.

Roth P, Roth A, Clerc-Bertin F. Mesures échographiques anténatales de l'oeil et de

la distance interorbitaire [Prenatal ultrasonic measurements of the eye and the interorbital distance]. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)*. 1999; 28(4):343-51.

Safran AB, Assimacopoulos A. Le handicap visuel. Déficiences ignorées et troubles associés. Ed MASSON, Paris, 1997, 262p

Sankar VH, Phadke SR. Clinical utility of fetal autopsy and comparison with prenatal ultrasound findings. *J Perinatol*. 2006;26(4):224-9.

Searle A, Shetty P, Melov SJ, Alahakoon TI. Prenatal diagnosis and implications of microphthalmia and anophthalmia with a review of current ultrasound guidelines: two case reports. *J Med Case Rep*. 2018 Aug 29;12(1):250.

Shah SP, Taylor AE, Sowden JC. Anophthalmos, microphthalmos, and Coloboma in the United Kingdom: clinical features, results of investigations, and early management. *Ophthalmology* 2011; 119:362-368

Schilter KF, Reis LM, Schneider A. Whole-genome copy number variation analysis in anophthalmia and microphthalmia. *Clin Genet* 2013; 84:473-481.

Schraw JM., Benjamin RH, Daryl AS. A Comprehensive Assessment of Co-occurring Birth Defects among Infants with Non-Syndromic Anophthalmia or Microphthalmia, *Ophthalmic Epidemiology*, 2021;28:5, 428-435

Slavotinek AM. Eye development genes and known syndromes. *Mol Genet Metab* 2011;104:448-456

Slavotinek A. Genetics of anophthalmia and microphthalmia. Part 2: Syndromes associated with anophthalmia-microphthalmia. *Hum Genet*. 2019 Sep;138(8-9):831-846.

Spagnolo A, Bianchi F, Calabro A. Anophthalmia and benomyl in Italy: a multicenter study based on 940,615 newborns. *Reprod Toxicol* 1994;8:397-403

Tucker S, Jones B, Collin R. Systemic anomalies in 77 patients with congenital anophthalmos or microphthalmos. *Eye (Lond)*. 1996; 10(3):310-314.

Verma AS, Fitzpatrick DR. Anophthalmia and microphthalmia. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:47.

Wong HS, Parker S, Tait J. Antenatal diagnosis of anophthalmia by three-dimensional ultrasound: a novel application of the reverse face view. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008;32:103e5.

Zanlonghi X, Challe G. Œil et sport. L'aptitude visuelle : l'œil sain, l'œil opéré, l'œil pathologique. Rapport des Sociétés d'Ophtalmologie, Ed Lamy Marseille, Zanlonghi X, Quiton-Fantoni S., 2013, 167-180

Zanlonghi X., Basse vision chez l'enfant ; Ed Lavoisier, 2014, coffret Ophtalmologie pédiatrique et strabismes, Chapitre 6 du livre 5 pp 129-153.