

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Microphthalmie - Anophtalmie

Novembre 2022

Centre des affections rares en génétique ophtalmologique (CARGO)

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'oeil. 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.

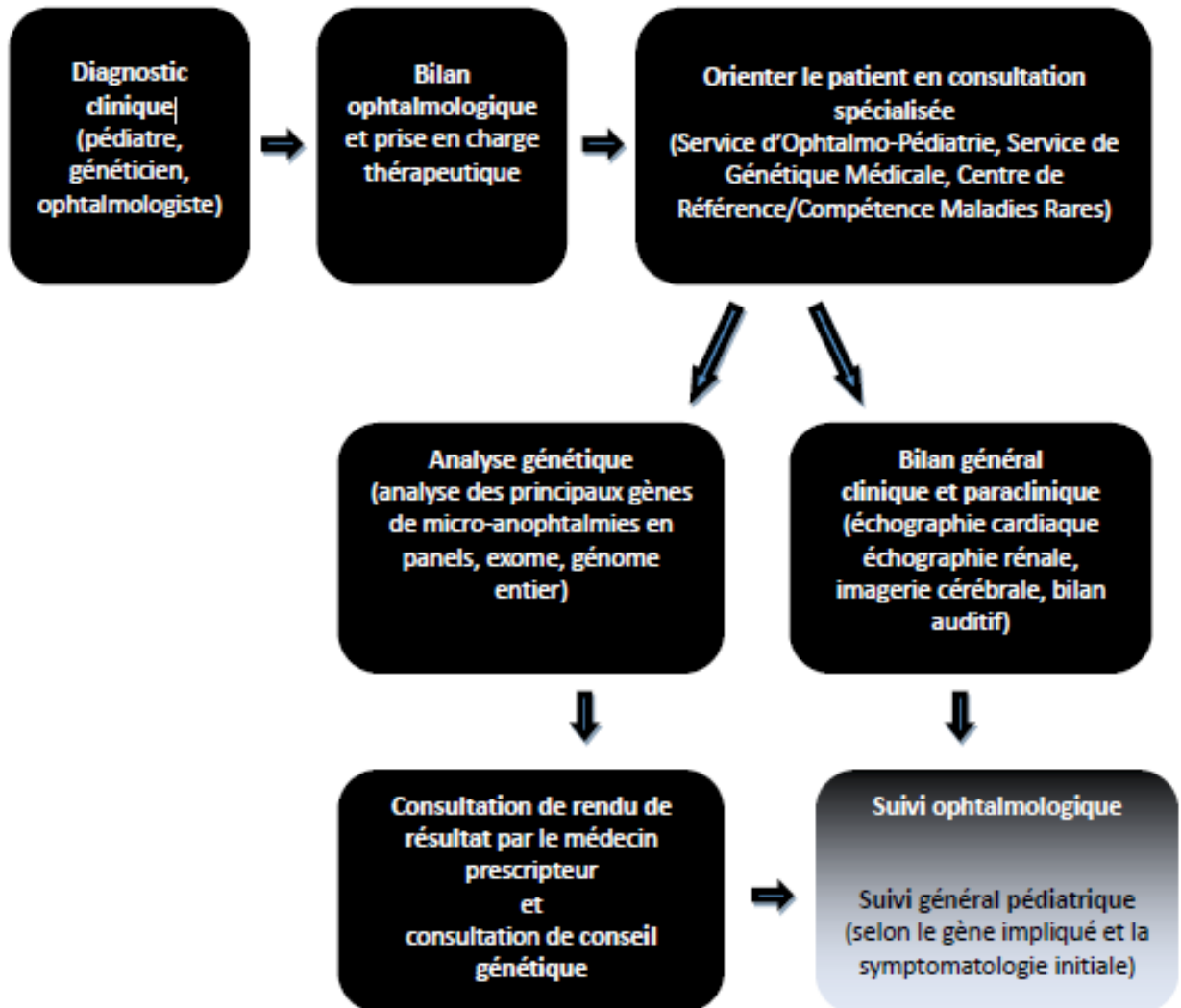
La démarche diagnostique doit être multidisciplinaire, associant les compétences des ophtalmo-pédiatres, des neuropédiatres et des généticiens. Selon le bilan malformatif, qui doit être systématique, d'autres spécialistes d'organes peuvent être impliqués.

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://pfmg2025.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 ophtalmologistes, 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-anophthalmie chez un patient



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/>