

Synthèse à destination du médecin traitant

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

Colobomes oculaires

Décembre 2024

Centre des Affections Rares en Génétique Ophtalmologique (CARGO Toulouse)

Synthèse à destination du médecin traitant

Les colobomes oculaires appartiennent au spectre des malformations oculaires et leur incidence est estimée autour de 1/5 000 naissances. Ils résultent, dans les formes classiques, d'un défaut de fermeture de la fissure choroïdienne au cours du développement oculaire précoce. Quand il touche l'iris, un colobome est facilement visible à l'œil nu et apparaît sous la forme d'une fente nasale inférieure. Il peut toucher en arrière la choroïde et la rétine, voire même le nerf optique. Ces défauts de fermeture peuvent être isolés ou bien s'associer à des malformations oculaires plus complexes, en particulier des défauts de croissance du globe oculaire (microphthalmie colobomateuse). Ils peuvent également être associés à des malformations extra-oculaires dans des formes syndromiques dont l'exemple emblématique est le syndrome CHARGE.

La cause de ces affections est multiple : environnementale, toxique, infectieuse et génétique. Une cause génétique est retrouvée dans moins de 10% des cas simples (sans défaut de croissance sous-jacent) et isolés. Ce pourcentage augmente dans les atteintes oculaires complexes et/ou syndromiques. On retrouve à la fois des anomalies chromosomiques et géniques. Dans les formes monogéniques, il existe une importante hétérogénéité génétique avec environ une trentaine de gènes régulièrement impliqués dans la genèse de ces anomalies.

Le diagnostic de colobome est généralement fait dans la période postnatale. En cas de colobome irien, ou si le colobome est associé à d'autres anomalies oculaires ou à des signes systémiques, le diagnostic est souvent fait dès la naissance ou dans les premières semaines de vie. Il peut cependant être plus tardif, dans le cadre d'explorations d'une déficience visuelle conduisant à un examen ophtalmologique pédiatrique, voire être fait de façon fortuite en cas de colobome chorioretinien épargnant la papille.

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

La prescription d'analyses génétiques à visée diagnostique est une étape cruciale dans le parcours de soins du patient. Les colobomes oculaires 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) (pré-indication « Malformations oculaires »).

Informations utiles

Centres de référence/compétence des Anomalies Rares en Génétique Ophtalmologique (CARGO)

Centre de référence coordonnateur de Strasbourg

IGMA

1 rue Eugène Boeckel

67091 Strasbourg

Contact : marilyne.oswald@chru-strasbourg.fr

Centre de référence constitutif de Toulouse

Hôpital Purpan, place du Dr Baylac, 31059 Toulouse

Contact : ibos.s@chu-toulouse.fr

Centre de compétence de Rennes

CHU Pontchaillou

Service d'Ophtalmologie, Rue Henri Le Guilloux, 35033 RENNES

Contact : secretariatoph-rdv@chu-rennes.fr

Centre de compétence de Lyon

Hôpital Femme-Mère-Enfant

Aile A1, Service de Génétique, 59 boulevard Pinel

69677 Bron

Contact : ghe.genetiquehfm@chu-lyon.fr

Centre de compétence de Dijon

1 boulevard Jeanne d'Arc

21079 Dijon

Contact : secretariat.ophtalmologie@chu-dijon.fr

Centre de compétence de Poitiers

CHU Poitiers, 2 Rue de la Milètrie 86021 Poitiers

Contact : ophtalmologie@chu-poitiers.fr

Centre de compétence de Reims

Hôpital Robert Debré, rue du Général Koenig, 51100 Reims

Contact : cauger@chu-reims.fr

Centre de compétence de Toulouse

Clinique Rive Gauche, 49 allées Charles de Fitte, 31300 Toulouse

Contact : secretariat@ophtalmologie-rivegauche.fr

Centre de compétence de Paris

Fondation Adolphe De Rothschild, 25 Rue Manin 75019 Paris

Contact : 01 48 03 65 68

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

Tel: 01 44 49 27 27

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

GENIRIS

125 rue Duguesclin 69006 – LYON

Mail : associationgeniris@gmail.com

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

Fédération des Aveugles et des Amblyopes de France

6 Rue gager Gabillot, 75015 Paris

Tel : 01 44 42 91 91

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

Website : <https://anpea.asso.fr/>

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/>

Association C.H.A.R.G.E L'enfant Soleil

5 avenue des Bussièrès 38360 – SASSENAGE

Tel : 06 17 45 95 93

Email : assocharge@gmail.com

Website : <https://associationcharge.fr>