



Expertise collective

Déficits visuels

Dépistage
et prise en charge
chez le jeune enfant

**Synthèse
et recommandations**

Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Ce document présente la synthèse et les recommandations du groupe d'experts réunis par l'Inserm dans le cadre de la procédure d'expertise collective, pour répondre aux questions posées par la Mutuelle générale de l'éducation nationale (MGEN) sur le dépistage et la prise en charge des déficits visuels chez le jeune enfant.

Le Centre d'expertise collective de l'Inserm a assuré la coordination de cette expertise collective avec le Département animation et partenariat scientifique (Daps) pour l'instruction du dossier, et avec le service de documentation du Département de l'information scientifique et de la communication (Disc) pour la recherche bibliographique.

Groupes d'experts et auteurs

Catherine ARNAUD, épidémiologie des maladies chroniques et handicaps, Inserm U 518, faculté de médecine Purpan, Toulouse

Joseph BURSZTYN, ophtalmologie pédiatrique, hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Paris

Jacques CHARLIER, département recherche et développement, Métrovision, Pérenchies

Sabine DEFOORT-DHELLEMMES, ophtalmologie, service d'explorations fonctionnelles de la vision, hôpital Roger-Salengro, Lille

Josseline KAPLAN, handicaps génétiques de l'enfant, Inserm U 393, hôpital Necker-Enfants-Malades, Paris

Jean-François LE GARGASSON, plasticité cérébrale et adaptation des fonctions visuelles et motrices, Inserm U 483, université Paris 7

William LENNE, consultant, Marseille

Pierre LÉVY, économie de la santé, laboratoire d'économie et de gestion des organisations de santé, université Paris-IX Dauphine

Béatrice PELOSSE, ophtalmologie pédiatrique, hôpital Armand-Trousseau, Paris

Serge PORTALIER, psychologie cognitive, directeur du laboratoire Développement et Handicap, université Lumière Lyon 2, Bron

Claude SPEEG-SCHATZ, ophtalmologie, hôpitaux universitaires de Strasbourg

François VITAL-DURAND, fonctions visuelles chez l'homme, Inserm U 371, Bron

Ont présenté une communication

Chantal CHIREZ, orthoptiste, comité de dépistage de l'amblyopie du Douaisis, Somain

Claude DARRAS, opticien, Garches

Chantal DAUXERRE, orthoptiste, laboratoire de neuropsychologie des fonctions visuelles, École pratique des hautes études, Paris

Patrick JANAS, directeur de la publication du mensuel Bien Vu, Nice

Pierre-Marie MASSY, médecin conseiller technique de l'inspecteur d'académie de l'Oise, Beauvais

Martine MEYER, ophtalmologue, Centre de rééducation pour personnes malvoyantes, Paris

Marie-Dominique TABONE, Centre de bilans de santé de l'enfant de la Caisse primaire d'assurance maladie de Paris

Martine VACARIE, Bureau « Maladies chroniques, enfant et vieillissement »,
Direction générale de la Santé, Paris

Coordination scientifique et éditoriale

Emmanuelle CHOLLET-PRZEDNOWED, attaché scientifique, Centre d'expertise collective

Jeanne ÉTIEMBLE, directeur du Centre d'expertise collective de l'Inserm

Michel GARBARZ, chargé d'expertise, Centre d'expertise collective

Assistance bibliographique

Chantal RONDET-GRELLIER, Centre d'expertise collective

Iconographie

Service commun n°6 de l'Inserm, dirigé par Gérard DELRUE

Avant-propos

En France, plus de 10 % des enfants âgés de moins de 5 ans pourraient présenter une ou plusieurs anomalies de la vision. Or l'on sait qu'un déficit précoce de la fonction visuelle peut interférer avec le développement de l'enfant et retentir sur l'ensemble de ses compétences, qu'elles soient motrices, cognitives ou affectives, et avoir ainsi des répercussions sur ses performances scolaires puis sur son insertion sociale et professionnelle.

Les déficits les plus fréquents (hypermétropie, myopie, astigmatisme et strabisme), souvent dénués d'impact immédiat notable sur le comportement ou la vie quotidienne du nourrisson ou du jeune enfant, sont parfois difficiles à déceler. S'ils ne sont pas diagnostiqués et traités précocement, ils peuvent être à l'origine d'une baisse irréversible de l'acuité visuelle, que l'allongement de la vie contribuera encore à majorer. Il est donc pertinent de s'interroger sur le bénéfice médical et économique d'un dépistage précoce et systématique des anomalies de la vision chez le jeune enfant et le nourrisson.

La Mutuelle générale de l'Éducation nationale a souhaité accéder à un bilan des connaissances sur les modalités de dépistage et de prise en charge précoces des différents types de déficits visuels rencontrés chez l'enfant.

Pour répondre à cette demande, l'Inserm a, dans le cadre de la procédure d'expertise collective, réuni un groupe d'experts médecins et chercheurs dont les compétences ont couvert l'ensemble des aspects du problème : épidémiologie, ophtalmologie pédiatrique, neurosciences, psychologie cognitive, génétique, ingénierie optique, économie...

Le groupe d'experts a structuré son analyse de la littérature internationale autour des questions suivantes :

- Comment se développent les structures et les fonctions visuelles chez l'homme ? Quelles en sont les étapes-clés ? À partir de quel âge peut-on détecter des anomalies ?
- Que sait-on des interactions entre un déficit des fonctions visuelles et le développement de l'enfant, en particulier l'apprentissage de la lecture ?
- Quelles sont les anomalies visuelles rencontrées chez le nourrisson et le jeune enfant, et leur étiologie ? Comment en faire le diagnostic ? Quelles sont les techniques diagnostiques validées ?
- Quels sont les modes de prise en charge (optique, chirurgicale, médicamenteuse) des différents troubles recensés ?
- Quelles sont les prévalences des différentes anomalies de la vision chez le nourrisson et l'enfant, et leur impact en santé publique ?
- Comment identifier des populations à risque ? Quels sont les facteurs génétiques impliqués dans les déficits visuels ?

- Quels sont les programmes de dépistage général ou spécifique mis en place chez les enfants d'âge préscolaire dans différents pays ? Quelle est l'efficacité de ces programmes ? Quelles sont les données sur les évaluations économiques des stratégies de dépistage et de traitement précoces ?

Une interrogation ciblée des bases bibliographiques Medline, Embase, Pascal et Psycinfo a permis de sélectionner plus de 1 400 articles. Au cours de 10 séances de travail organisées entre décembre 2000 et septembre 2001, les experts ont, chacun dans leur champ de compétences, présenté un bilan critique des publications qui leur ont été proposées pour analyse. Les toutes dernières réunions ont été consacrées à l'élaboration d'une synthèse commune et à la proposition de recommandations d'action et de recherche.

Des auditions ont été programmées et font l'objet de communications. Elles ont permis au groupe d'experts de prendre connaissance des résultats d'études pilotes de dépistage précoce dans certaines régions françaises, et de recueillir l'expérience de professionnels spécialisés dans la prise en charge des enfants malvoyants.

Synthèse

Les déficits visuels du jeune enfant posent en France un véritable problème de santé publique : en effet, un grand nombre d'entre eux ne sont pas détectés du fait de la latence d'apparition des troubles et de la discrétion de la symptomatologie, du manque de techniques de dépistage et de moyens médicaux humains, et de l'absence de sensibilisation du public et des acteurs professionnels.

Les déficits visuels du jeune enfant peuvent être sévères ou légers. Les déficits sévères sont rares, souvent recrutés dans un contexte à risque et facilement identifiés. À l'opposé, les déficits légers sont très fréquents et peuvent passer inaperçus. Ils comprennent les troubles de la réfraction¹ ou amétropies (myopie, hypermétropie et astigmatisme), le strabisme (défaut de parallélisme entre les deux axes du regard) et les autres déséquilibres oculomoteurs (limitation des mouvements d'un œil ou des deux yeux, mouvements oculaires anormaux). Ces deux dernières catégories de défauts peuvent révéler une maladie oculaire, orbitaire ou cérébrale, et sont responsables de troubles fonctionnels en tout ou partie curables pour peu qu'un traitement soit instauré rapidement.

Le strabisme et certaines amétropies peuvent être à l'origine d'une amblyopie. Cette qualification fonctionnelle, indépendante de la nature de la pathologie en cause, correspond à une diminution uni- ou bilatérale de certaines aptitudes visuelles. Elle se traduit cliniquement par une acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 4/10^e.

L'amblyopie n'est réversible sous traitement que pendant une période déterminée, qui se situe dans les deux premières années de vie. Diagnostic et traitement de l'amblyopie doivent donc être effectués précocement, et de façon certaine avant l'âge de 3 ans, afin d'obtenir une récupération maximale de la fonction visuelle.

Les déficits visuels sévères comprennent les amétropies fortes, les malformations oculaires, les pathologies des milieux transparents de l'œil (traumatismes graves, pathologies cornéennes, cataracte congénitale, glaucome congénital, pathologie vitréenne), les pathologies rétiniennes, les neuropathies optiques et les atteintes neurologiques centrales. Certaines de ces pathologies (cataracte, glaucome) sont accessibles à une thérapeutique, et nécessitent donc un

1. La puissance de réfraction d'un œil correspond à sa capacité à focaliser une image sur la rétine.

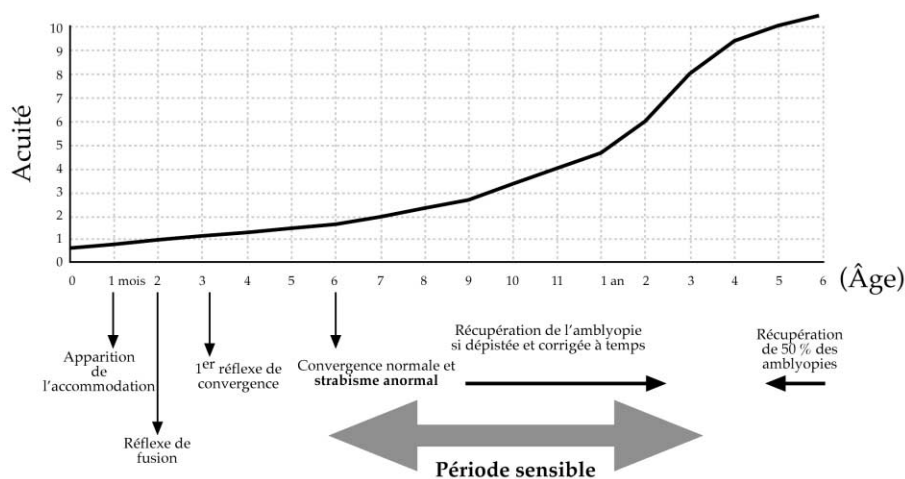
diagnostic et une prise en charge précoces. L'identification des gènes responsables de pathologies graves non accessibles à un traitement (dysplasies et dystrophies rétiniennes, neuropathies optiques) a d'ores et déjà permis la mise en place de consultations de conseil génétique et d'un diagnostic prénatal dans certains cas, et contribue à une meilleure information des patients et de leur famille.

Le développement de la vision du nourrisson dépend avant tout de la qualité de son expérience visuelle

Quatre éléments déterminants interviennent dans la maturation de la fonction visuelle : la période sensible (ou critique), la plasticité cérébrale, le développement harmonieux de la puissance réfractive de l'œil (emmétropisation) et le développement psychomoteur et psychologique.

La période sensible, ou critique, est une phase au cours de laquelle les constituants anatomiques et le fonctionnement du système visuel sont particulièrement soumis à la qualité de l'expérience visuelle du nourrisson. Celle-ci dépend à son tour de la transparence des milieux optiques de l'œil, de la netteté de l'image sur la rétine, de l'harmonie de la motricité oculaire et de la richesse des stimulations dont bénéficie l'enfant dans son contexte culturel. La période sensible a été étudiée en privant des animaux de la vision d'un œil, ou des deux yeux, pendant des périodes précises de leur développement. Chez le singe, par exemple, les travaux montrent qu'une période de privation monoculaire d'expérience visuelle de quelques jours, pratiquée avant la 8^e semaine, conduit à une amblyopie durable par dégradation de la transmission des influx nerveux vers le cortex cérébral. Chez le chat, la fermeture d'un œil durant quelques jours suffit à déformer notablement l'histogramme de dominance oculaire. Ces données permettent de définir une période du développement durant laquelle la restriction de l'expérience visuelle entraîne une amblyopie. L'extrapolation à l'homme des résultats obtenus chez l'animal indique que la période durant laquelle le système visuel est sensible à une perturbation de la qualité de l'image commence vraisemblablement vers l'âge de 6 mois, s'achève vers 5 ou 7 ans, avec un maximum de sensibilité entre 6 et 18 mois.

La plasticité cérébrale correspond à l'ensemble des phénomènes permettant aux neurones de modifier leurs connexions et leur organisation en fonction des expériences vécues par l'organisme. Les enregistrements électrophysiologiques de l'activité des neurones de la voie visuelle, pratiqués sur des animaux anesthésiés ou plus récemment sur des tranches de cerveau maintenues en survie, montrent ainsi que la transmission nerveuse entre les cellules est fonction du niveau et de la qualité des signaux en circulation. Une démonstration remarquable de la plasticité cérébrale et de son rôle essentiel au cours de la période critique est apportée par l'expérience animale : chez le singe,



Maturation de la vision (d'après Lenne, 1994)

L'inversion des occlusions pratiquée pendant la période critique permet de restaurer la fonction de l'œil amblyope. L'expérience clinique de récupération des amblyopies, qui est plus efficace durant la période sensible, permet de confirmer l'existence, chez l'homme, de cette relation temporelle entre période sensible et plasticité cérébrale. Une autre illustration en est l'amélioration très rapide de l'acuité visuelle observée, après ablation du cristallin, chez des enfants souffrant de cataracte congénitale, opérés à l'âge de 1 semaine à 9 mois.

Ces données incitent à prendre en charge les anomalies visuelles dans la tranche d'âge où, si la restriction de l'expérience visuelle fait courir un risque majeur d'amblyopie, la physiologie du système est aisément modifiable par la restauration d'une vision adéquate.

Si les nouveau-nés présentent des imperfections de la puissance réfractive de l'œil (en particulier hypermétropie et astigmatisme), le plus grand nombre d'entre eux subissent une normalisation de la réfraction grâce à un processus physiologique qui les conduit à un état optique normal : il s'agit de l'emmétropisation, qui bénéficie de la croissance de l'œil et de la qualité de l'image rétinienne. En revanche, certains enfants conservent ou accentuent leur défaut de vision, ou en développent un autre : c'est le cas des hypermétropies excessives, ou associées à une anisométrie, au cours desquelles l'emmétropisation naturelle n'aura pas lieu. Le défaut de la puissance réfractive de l'œil peut alors s'accompagner d'une détérioration de la qualité de l'image sur la rétine qui favorise l'apparition d'une amblyopie éventuellement associée à un strabisme.

Le développement psychomoteur de l'enfant est jalonné de différentes étapes lui permettant d'accéder à une bonne gestion de l'espace : acquisition du

contrôle visuel du mouvement des mains (à l'âge moyen de 4 mois), de l'opposition pouce-index (6 mois), de la station debout (11 mois) et enfin de la marche (12-14 mois). Ces capacités seront indispensables lors de l'apprentissage de la reconnaissance des formes et de la lecture, qui suppose un bon contrôle de la fixation et de la motricité oculaire. La non-reconnaissance ou la négligence d'un trouble visuel précoce peut perturber le bon enchaînement de ces acquisitions, avec pour conséquence des difficultés ultérieures dans les apprentissages scolaires.

Un déficit précoce de la fonction visuelle retentit sur les compétences motrices, cognitives et affectives de l'enfant

L'enfant se construit à partir d'un dispositif sensorimoteur responsable de ses interactions avec l'environnement. Le rôle de la vision est majeur dans cette élaboration.

Les conséquences d'une anomalie visuelle sur les fonctions motrices varient selon le niveau de déficit et la qualité de l'environnement éducatif. Dans les cas de malvoyance importante, les auteurs constatent des retards de plus de 6 mois dans des acquisitions telles que la préhension, la marche et la coordination de l'œil et de la main. Ce décalage s'atténue, ou disparaît, si une prise en charge spécialisée est entreprise, à domicile ou dans le cadre d'un Centre d'action médicosociale précoce (CAMSP) pour enfants déficients visuels. L'enfant malvoyant compense son déficit en utilisant ses autres sens (audition, toucher, goût et olfaction, mais aussi sens kinesthésique², vestibulaire, thermique, haptique³...) pour améliorer ses compétences ou en créer de nouvelles. Néanmoins, ces processus vicariants peuvent restreindre l'accès au monde des objets et perturber l'acquisition des paramètres spatiotemporels. L'interaction entre l'enfant déficient visuel et son environnement est plus difficilement instrumentée si le sujet déficient visuel n'est pas stimulé.

L'ensemble des activités cognitives peut être affecté par une déficience de la vue. Le développement cognitif se trouve plus ou moins entravé selon que le déficit survient tôt ou plus tardivement (avant ou après 3 ans). Les recherches concernant l'activité du lire/écrire montrent que les troubles de la fonction visuelle pénalisent l'entrée dans les apprentissages. L'apprenti lecteur et scribe doit posséder un potentiel visuel indemne de troubles pour activer des

2. Fondé sur la perception interne des mouvements corporels grâce à la sensibilité musculaire et à l'excitation de l'oreille interne.

3. Le toucher est un système perceptif puissant et efficace, mais dont le champ est très réduit. Des mouvements volontaires d'exploration sont donc nécessaires au sujet pour appréhender les objets dans leur intégralité. Les perceptions kinesthésiques issues de ces mouvements, nécessairement liées aux perceptions purement cutanées, forment alors un ensemble indissociable appelé « perceptions haptiques ».

processus perceptifs et cognitifs pertinents. Les pénalisations de la fonction visuelle prédisent donc des difficultés de lecture et d'écriture chez le jeune, et ce dès la maternelle. Si l'enfant malvoyant lit et écrit plus lentement et difficilement, éprouve des difficultés à intégrer globalement les images et accède parfois avec retard aux fonctions symboliques, le sujet aveugle présente un développement cognitif particulier. La pratique du Braille, appris avec des personnes compétentes, reste l'outil indispensable et privilégié pour accéder aux apprentissages et à la culture pour les aveugles. L'utilisation d'interfaces informatisées en Braille éphémère et dotées de synthèses vocales facilite l'intégration scolaire. Certaines recherches font état de pénalisations liées à la lenteur de la lecture tactile. Ce résultat est plus la conséquence d'une pédagogie mal adaptée que d'un déficit des compétences lexicales ; il manque toutefois des recherches expérimentales rigoureuses pour évaluer objectivement l'incidence des choix pédagogiques différenciés. Le langage de l'enfant malvoyant peut présenter des particularités abordées par les psycholinguistes : ainsi, le manque de lecture labiale et la difficulté de faire le lien entre le signifiant et le signifié entraînent l'utilisation d'un langage parfois déconnecté des paramètres sensorimoteurs. Finalement, le défaut majeur concerne l'activation du langage comme vecteur de communication et d'échanges sociaux. La prise en charge s'attache alors à pallier les perturbations et le retard dans l'émergence d'un langage efficient.

C'est dans le domaine des résonances affectives que la littérature scientifique semble la plus abondante. L'incidence du déficit visuel infléchit le statut social du sujet malvoyant ou aveugle, ainsi que son environnement, en particulier familial, et cela à des âges très précoces de son développement. Les relations primitives de l'enfant malvoyant et de sa mère ou de son père sont déstabilisées par le défaut ou le dysfonctionnement des dialogues visuels. À ce problème se superpose une inquiétude de l'entourage qui rejaillit sur l'enfant lui-même. Si une attention particulière doit être apportée au nourrisson malvoyant ou aveugle, une surprotection est susceptible de l'isoler du monde. Les actions d'intégration dans des milieux éducatifs ordinaires semblent un facteur favorable à son développement social. Les études concernant les adolescents et les adultes révèlent les perturbations psychologiques importantes (stress, dépression, retrait affectif) que peut entraîner la survenue d'un déficit tardif. Passée la phase de deuil, le sujet n'accepte jamais vraiment son handicap, mais apprend à négocier de nouveaux échanges relationnels étayés, en particulier, par de nouvelles procédures vicariantes. Un soutien psychologique peut aider la personne directement concernée ainsi que son entourage immédiat. Si le risque d'isolement reste le problème majeur dans les cas de malvoyance grave, ces symptômes appartenant au registre autistique s'atténuent, puis disparaissent après une prise en charge adaptée. L'ensemble des travaux confirme l'intérêt d'associer un accompagnement psychologique spécialisé à tous les dispositifs de prise en charge de l'enfant déficient visuel et de sa famille.

Dans les pays occidentaux, 7 % à 15 % des enfants âgés de 5 ans présenteraient une anomalie visuelle⁴

La connaissance de la prévalence des déficits visuels de l'enfant s'appuie sur un nombre limité de données épidémiologiques en population, portant essentiellement sur les déficits sévères. Dans les pays occidentaux, la prévalence des visions basses⁵ est comprise entre 0,20 et 1,80 pour 1 000 (‰) enfants de 0 à 17 ans, avec des variations importantes entre les pays et les études. Par ailleurs, on estime que la prévalence de la cécité⁶ est de l'ordre de 0,3 ‰ enfants.

En France, nous disposons de données issues d'une enquête de prévalence réalisée dans trois départements pour les générations 1976 à 1985, complétées pour les générations ultérieures par les données de deux registres de déficiences de l'enfant, en Isère et, plus récemment, en Haute-Garonne. D'après ces études, les prévalences des déficiences sévères à l'âge de 9 ans sont comparables à celles publiées pour les autres pays occidentaux : la prévalence des visions basses est estimée entre 0,60 ‰ et 0,80 ‰, et la prévalence de la cécité à 0,28 ‰.

Dans le cadre des déficits sévères, les pathologies d'origine génétique (dystrophies rétiniennes) sont les plus fréquentes : elles représentent 30 % à 50 % de tous les cas de déficits visuels sévères développés durant l'enfance. En terme de prévalence, on peut considérer que 0,20 ‰ à 0,45 ‰ des enfants sont concernés. Les pathologies de la période infantile (infections, malnutrition, accidents) sont en recul dans les pays occidentaux où elles concernent de 0,03 ‰ à 0,12 ‰ enfants.

En revanche, la prévalence des déficits visuels de l'enfant d'origine péri- ou néonatale ne diminue pas, voire est en légère augmentation ces dernières années, en lien avec l'augmentation du nombre d'enfants très grands prématurés ou de très petit poids de naissance. En effet, bien que l'incidence des handicaps visuels (baisse d'acuité visuelle, diminution du champ visuel, troubles de la réfraction, strabisme...) chez les enfants survivants ait diminué au cours des dernières décennies, elle reste significativement plus élevée (multipliée par 3 à 5) que dans la population des enfants nés à terme, et sa réduction proportionnellement moins importante que l'amélioration de la survie des enfants. Par ailleurs, la rétinopathie du prématuré, qui touche plus de 40 % des enfants de moins de 1 000 g à la naissance, contribue de manière significative

4. de type amblyopie, amétropie ou strabisme

5. définies par une acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 0,3 (Classification internationale des maladies de l'Organisation mondiale de la santé)

6. définies par une acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 0,05 (Classification internationale des maladies de l'Organisation mondiale de la santé)

à la morbidité oculaire dans cette population à risque et reste une cause de cécité importante.

Peu d'études en population générale permettent d'appréhender l'importance des troubles visuels de l'enfant, hors déficience très sévère. D'après les données publiées dans la littérature internationale, on peut cependant estimer à environ 2 % la proportion d'enfants de 2 ans concernés par un problème visuel nécessitant un traitement ou une surveillance, cette proportion pouvant atteindre 7 % à 15 % des enfants âgés de 5 ans.

Déficits visuels du jeune enfant : synthèse des données épidémiologiques

Nature du déficit	Pays occidentaux		France		
	Âge (années)	Prévalence	Âge (années)	Prévalence	
Déficits sévères	Cécité ¹	0-15	0,2-0,5 ‰	9	0,3 %
	Basses visions ²	0-17	0,4-1,1 ‰	9	0,6-0,8 %
	Amblyopies ³		1-3 %		3,3 % ⁴
Autres anomalies visuelles nécessitant traitement et surveillance ⁵		2	2 %	2-3	9,6 % ⁶
		5	7-15 %	0-5	14 % ⁷
Strabisme				6	20 % ⁸
		5	2-3 %	3,5-4,5	2 % ⁹
Amétropies			6	4 % ⁸	
	Toutes amétropies	Âge scolaire	6-18 %	3,5-4,5	33 % ⁹
	Hypermétropie	Âge scolaire	7 %	6	9 % ⁹
	Myopie	Âge scolaire	3-5 %	3,5-4,5	8 % ⁸
				3 % ⁹	

¹ : acuité visuelle < 0,05 ; ² : acuité visuelle < 0,3 ; ³ : acuité visuelle = 6/9 ou différence d'acuité visuelle > 2/10^e ; ⁴ : population sélectionnée ; ⁵ : amblyopies, amétropies et certains strabismes ; ⁶ : enquête du Douaisis ; ⁷ : estimation Asnav ; ⁸ : enquête Drees ; ⁹ : enquête CPAM Paris

En France, ces estimations sont essentiellement basées sur des expériences pilotes de dépistage conduites en population scolaire ou les bilans de santé réalisés par la Protection maternelle et infantile (PMI). En règle générale, ces études ne concernent pas la totalité d'une classe d'âge sur une zone géographique. Cependant, une étude récente effectuée dans le cadre du bilan préalable à l'entrée en école primaire proposé par les services de promotion de la santé sur un échantillon représentatif de plus de 30 000 élèves a montré que environ 1 enfant sur 5 présente un trouble de la vision à l'âge de 6 ans. Les principales anomalies dépistées étaient l'hypermétropie (8 %), une acuité visuelle < 8/10^e (8 %), un strabisme (4 %) ou un trouble de la vision binoculaire (5 %).

Nous disposons par ailleurs des statistiques du centre de bilan de santé de l'enfant de Paris dont l'interprétation reste toutefois difficile dans la mesure où la population dépistée n'est pas représentative de la population générale (les

enfants sont vus sur la base du volontariat des familles). Selon ces résultats, le taux global de prévalence des amétropies est de l'ordre de 33 % des enfants de 3,5-4,5 (myopies : 2,9 %, hypermétropies : 9 %, astigmatismes : 22,6 %), plus élevé que les taux publiés dans la littérature internationale (18,5 % à l'âge de 6-7 ans aux Etats-Unis, par exemple). Près de 2 % des enfants dépistés présentent un strabisme, du même ordre que les estimations publiées (1 % à 3 % à l'âge de 5 ans).

Une acuité visuelle inférieure à 4/10^e définit l'amblyopie

L'amblyopie est une diminution uni- ou bilatérale de certaines aptitudes visuelles, qui se traduit cliniquement par une acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 4/10^e. Les facteurs amblyogènes les plus fréquemment mis en cause sont les amétropies et le strabisme (amblyopie fonctionnelle) et plus rarement les atteintes organiques de l'œil (amblyopie organique) liées à une rétinopathie, une cataracte ou une opacité cornéenne. La mise en évidence d'un trouble de la réfraction ou d'un désordre oculomoteur permet d'alerter sur le risque d'amblyopie. Celle-ci peut également être recherchée par la mesure de l'acuité visuelle.

L'évaluation de l'acuité visuelle est réalisable à l'aide d'examens subjectifs qui, s'ils peuvent être pratiqués par des personnels non-médecins, demandent un bon entraînement. À l'heure actuelle, le seul test dont on dispose pour évaluer le comportement visuel chez l'enfant d'âge préverbal est le test du regard préférentiel⁷, dont on connaît les limites en matière de dépistage : en effet, ce test peut ne pas détecter une amblyopie légère, du fait du pouvoir accommodatif de l'enfant, ni certains strabismes convergents précoces par limite du réflexe optomoteur.

Dès que l'enfant sait nommer des objets, la mesure subjective de l'acuité visuelle repose sur la reconnaissance d'éléments graphiques disposés en table. Ces tests morphoscopiques peuvent être utilisés dans le cadre d'un dépistage rapide et de masse d'une classe d'âge (en particulier pour le bilan des 4 ans). Les planches de vision stéréoscopique (en relief), qui permettent de contrôler l'existence d'une vision binoculaire, sont également susceptibles de détecter une amblyopie relative : en effet, la vision stéréoscopique est souvent absente lorsqu'il existe un déséquilibre important entre l'acuité des deux yeux.

7. Le test employé chez le nourrisson dans la méthode du regard préférentiel utilise des cartes d'acuité visuelle où le test figuré se présente sous forme d'un réseau de lignes noires et blanches, verticales ou concentriques selon le test, et dont la largeur varie.

La mesure objective de la réfraction est un élément fondamental du diagnostic de l'amblyopie

La technique de référence de la mesure de la réfraction est la skiascopie, dont le principal inconvénient est de nécessiter une cycloplégie, c'est-à-dire le blocage de l'accommodation, par administration préalable de cyclopentolate à 0,5 % ou d'atropine à une concentration variant selon l'âge. Elle requiert par ailleurs l'utilisation d'un appareillage simple, mais qui demande un très bon savoir-faire. Cette méthode consiste à observer le déplacement du reflet de la lueur pupillaire obtenu en éclairant la rétine à l'aide d'un faisceau de lumière. Le sens du déplacement permet de déterminer si le sujet est emmétrope (c'est-à-dire si son état optique est normal), et renseigne sur la nature de son éventuelle amétropie. L'examen par skiascopie permet de poser un diagnostic quantitatif du déficit, en interposant dans le trajet du faisceau incident des lentilles convergentes ou divergentes de puissance croissante, ou décroissante, jusqu'à obtention du phénomène d'ombre en masse⁸. Cette évaluation quantitative permet d'aboutir à la prescription du système de compensation (verres de lunettes ou lentilles) adéquat et, chez l'enfant d'âge verbal, peut être complétée par la mesure de l'acuité visuelle. On considère comme anormale une acuité visuelle inférieure à 7/10^e entre 3 et 4 ans, ou une différence d'acuité visuelle supérieure ou égale à 2/10^e entre les deux yeux, quel que soit l'âge.

Chez l'enfant de plus de 5 ans, la skiascopie est de plus en plus souvent remplacée, dans les consultations spécialisées, par la photoréfractométrie. Véritables « skiascopes électroniques », les réfractomètres automatiques comportent un système de mesure reposant sur le même principe que la skiascopie, un dispositif permettant de contrôler l'accommodation, un calculateur, un écran de contrôle et une imprimante. La méthode consiste à rechercher la netteté d'une image projetée sur la rétine. Les réfractomètres ont aujourd'hui un prix trop élevé pour être utilisés, de façon rentable, par un médecin généraliste ou un pédiatre ; par ailleurs, ils nécessitent aujourd'hui encore l'utilisation d'une cycloplégie préalable pour donner des mesures fiables. On peut cependant s'attendre à des progrès rapides dans ce domaine.

Les potentiels évoqués visuels corticaux ne permettent pas de mesurer l'acuité visuelle ; ils rendent compte des capacités discriminatives de la rétine et de la conduction des voies visuelles depuis les milieux transparents jusqu'aux aires corticales. Ils sont employés en complément diagnostique pour éliminer une

8. Quand l'œil de l'opérateur coïncide dans l'espace avec le *punctum remotum* (point le plus éloigné que l'œil peut voir en désaccommodant au maximum) de l'œil examiné, la pupille est entièrement éclairée. Tout déplacement du faisceau incident entraîne l'obscurcissement de l'aire pupillaire sans qu'il soit possible d'identifier la direction vers laquelle disparaît la lueur : c'est le phénomène « d'ombre en masse » ou point de neutralisation.

amblyopie organique ou suivre les processus de maturation neuronale lors du traitement de l'amblyopie.

Le diagnostic du strabisme et des autres désordres oculomoteurs nécessite un bilan moteur, sensoriel et étiologique

Le strabisme et les autres désordres oculomoteurs sont à l'origine de troubles sensoriels d'autant plus profonds qu'ils sont précoces, l'enfant n'ayant pas encore acquis sa vision binoculaire. Quand ils sont manifestes, les désordres oculomoteurs sont découverts par les parents, le médecin traitant ou les pédiatres. Lorsqu'ils sont peu importants, leur diagnostic est plus difficile et habituellement posé lors d'un dépistage, ou d'un examen ophtalmologique systématique chez des enfants à risque (prématurés, enfants présentant une maladie cérébrale ou des antécédents familiaux de strabisme).

Le diagnostic d'un strabisme ou d'un déséquilibre oculomoteur comprend un bilan moteur, afin de caractériser le trouble, un bilan sensoriel, qui apprécie le retentissement sur l'acuité visuelle et la vision binoculaire, et un bilan étiologique. Le diagnostic, essentiellement clinique, fait appel à des méthodes simples, mais dont la qualité des résultats dépend de l'expérience de l'examineur. Le strabisme est principalement diagnostiqué par l'étude des reflets cornéens d'une lumière et par le test de l'écran (*cover test*). Pour étudier le reflet cornéen, l'examineur tient une lumière devant les yeux de l'enfant ; si l'enfant ne louche pas lorsqu'il fixe, les reflets cornéens de cette lumière sont positionnés, par rapport aux pupilles, de manière symétrique dans les deux yeux. Dans le test de l'écran, l'examineur analyse les mouvements des yeux de l'enfant lorsque celui-ci fixe une cible visuelle statique (objet, image, lumière), tout en cachant et découvrant un œil, puis l'autre. Si l'œil observé fait un mouvement de fixation de la cible visuelle lorsque l'autre est caché, c'est qu'il est dévié et l'enfant est porteur d'un strabisme. L'observateur recherche également un éventuel mouvement de refixation de la cible visuelle par l'œil caché, au moment où il le découvre : si tel est le cas, l'enfant présente un strabisme latent, ou hétérophorie. On peut mettre en évidence une limitation des mouvements des yeux en faisant suivre du regard une cible visuelle ou en attirant le regard de l'enfant dans les différentes parties de l'espace. Cette limitation peut être due à une anomalie des muscles de l'œil, à la paralysie d'un nerf oculomoteur ou à une lésion des centres cérébraux de commande des mouvements des yeux (paralysie de fonction). Enfin, des mouvements oculaires anormaux, involontaires, perturbant la fixation ou les mouvements oculaires normaux peuvent être observés. Le nystagmus, le plus fréquent de ces mouvements anormaux, correspond à un trouble de la statique oculaire.

Des techniques photographiques de dépistage du strabisme sont apparues ces dernières années. Ces méthodes sont toutefois coûteuses, et leur fiabilité est

fortement dépendante de l'opérateur et du sujet observé. Les méthodes instrumentales d'enregistrement des mouvements des yeux (électro-oculographie, photo-oculographie, électronystagmographie et enregistrement vidéo) ou de mise en évidence d'un déséquilibre oculomoteur (tests coordimétriques) ne sont pas indispensables au diagnostic de strabisme ou de déséquilibres oculomoteurs. En revanche, elles sont utiles pour quantifier les anomalies et suivre leur évolution. Devant un strabisme, il est impératif d'évoquer soit une anomalie des milieux transparents, de la rétine ou du nerf optique (dépistage par examen à la lampe à fente et examen du fond d'œil), soit un trouble de la réfraction (hypermétropie surtout). En cas de nystagmus congénital, un électrorétinogramme est pratiqué à la recherche d'une rétinopathie. Si l'examen est normal, une cause neurologique sera envisagée : une mesure des potentiels évoqués visuels ainsi qu'un bilan neurologique et neuroradiologique sont alors effectués. Ces derniers examens sont indispensables devant un nystagmus acquis, une paralysie oculomotrice ou une paralysie de fonction.

Un diagnostic précoce des pathologies de la cornée et du cristallin est indispensable pour éviter la perte des capacités visuelles

Les pathologies de la cornée et du cristallin sont à l'origine d'amblyopies profondes. La diminution de vision peut aller jusqu'à la simple perception lumineuse, avec abolition de la perception des formes. Ces pathologies nécessitent donc un diagnostic et un traitement précoce afin d'éviter une perte irréversible des capacités visuelles.

Dans les pays occidentaux où il n'existe pas d'atteinte endémique oculaire (telles que les parasitoses en Afrique), les atteintes de la cornée les plus fréquentes sont dues à des traumatismes et à des accidents domestiques. Le diagnostic est alors souvent facile à établir puisque le sujet est placé dans un contexte d'urgence. Il ne faut jamais minimiser la plainte d'un enfant à la suite d'un traumatisme ; au moindre doute, la surveillance et la consultation chez un spécialiste sont nécessaires. L'inventaire des lésions sera établi par une observation directe à l'aide d'un biomicroscope. Le traitement est en rapport avec la cause, et peut aller d'un simple collyre à la greffe de cornée. Ces atteintes devraient voir leur nombre diminuer grâce à la prévention des accidents domestiques. Il persistera toutefois des anomalies des milieux antérieurs liées à différentes pathologies congénitales.

Les atteintes s'accompagnant d'une anomalie de taille et de forme de la cornée sont rares. Les micro- et macrocornées sont diagnostiquées par une observation biomicroscopique. L'augmentation de la taille de la cornée chez un enfant de moins de six mois évoque une élévation de la pression intraoculaire (suspicion de glaucome), qui sera vérifiée par une mesure au tonomètre. Le

glaucome est une hyperpression intraoculaire pouvant entraîner une destruction importante des cellules neurosensorielles de l'œil. L'essentiel des glaucomes est d'origine primitive ; cependant, il existe des hyperpressions secondaires, comme dans le cas du syndrome de Sturge-Weber-Krabbe (maladie en rapport avec un dysfonctionnement du tissu ectodermique embryonnaire associant des manifestations cutanées, oculaires et neurologiques). Lorsque cette atteinte apparaît avant six mois, elle peut s'accompagner d'une augmentation de taille du globe oculaire nommée buphtalmie. Chez l'enfant plus grand, le diagnostic sur la simple observation des yeux est plus délicat. L'entourage peut être alerté par une baisse de la vision, un larmoiement. L'examen ophtalmologique permet de mettre en évidence une myopie par la mesure de la réfraction, un œdème de la cornée par un examen au biomicroscope et une augmentation de la pression intraoculaire par une mesure au tonomètre.

La cataracte est une opacification du cristallin. Elle peut être uni- ou bilatérale. Le plus souvent, elle est d'origine héréditaire, mais il existe des atteintes embryopathiques, infectieuses ou traumatiques qui peuvent s'accompagner d'une opacification cristallinienne partielle ou totale. L'entourage de l'enfant peut être alerté par la présence d'un réflexe digito-oculaire (l'enfant se frotte les yeux pour se créer des perceptions lumineuses), d'un strabisme, d'une pupille blanche ou d'un nystagmus. Toutefois, une cataracte unilatérale ou partielle peut passer inaperçue ; ainsi, les signes de mauvaise vision n'apparaissent qu'en cas d'atteinte bilatérale. Le diagnostic est effectué par un spécialiste à partir de l'observation biomicroscopique. Il sera alors proposé un traitement chirurgical dont les modalités dépendent du caractère uni- ou bilatéral. Un traitement secondaire de l'amblyopie, fréquemment coexistante même en cas de traitement précoce, devra être poursuivi durant une longue période. Les anomalies de forme du cristallin (sphérophaquie) et de position (ectopie, luxation) sont rares. La luxation du cristallin est le plus souvent en rapport avec une maladie de Marfan (maladie héréditaire à transmission autosomique dominante touchant le tissu conjonctif, associée à des mutations du gène de la fibrilline et se manifestant par des atteintes squelettique, oculaire et cardiovasculaire).

Les maladies de la rétine, qui représentent 30 % des causes de malvoyance ou de cécité de l'enfant, peuvent être diagnostiquées par des méthodes fiables

Le handicap visuel résultant de ces affections est fonction de la localisation de la lésion sur la rétine. Les atteintes maculaires sont responsables d'une acuité visuelle altérée (amblyopie) ou d'une cécité. Les atteintes étendues de la rétine périphérique sont à l'origine de troubles du champ visuel et de la vision crépusculaire. Les atteintes localisées de la rétine périphérique ne sont habituellement pas symptomatiques.

Il importe de diagnostiquer très précocement une maladie rétinienne, car un traitement doit rapidement être mis en œuvre dans les maladies de la rétine mettant en jeu le pronostic vital (rétinoblastome) ou risquant d'évoluer vers la cécité (rétinopathie du prématuré, maladie rétinienne infectieuse). Concernant le rétinoblastome, une pupille blanche (leucocorie) et un strabisme sont les deux principales circonstances de sa découverte. En cas d'antécédents familiaux, la prévention est fondée sur la surveillance régulière du fond d'œil des sujets dont les parents ont été atteints d'un rétinoblastome, surtout s'il était bilatéral.

Les circonstances de diagnostic diffèrent selon qu'il s'agit d'une rétinopathie unilatérale ou d'une rétinopathie bilatérale. L'atteinte rétinienne d'un seul œil peut être diagnostiquée à l'examen du fond d'œil chez un enfant qui consulte pour un strabisme, une anomalie du reflet pupillaire ou une baisse d'acuité visuelle. Quand la rétinopathie est bilatérale, le diagnostic est évoqué devant des signes cliniques visuels ou lors d'un examen ophtalmologique systématique. Les signes d'appel cliniques se manifestent alors sous forme d'un comportement visuel de cécité ou d'un nystagmus chez le nourrisson, et d'une acuité visuelle basse ou d'une mauvaise vision crépusculaire chez l'enfant d'âge verbal. Les principales circonstances devant lesquelles on demandera systématiquement un bilan ophtalmologique chez l'enfant sont les maladies générales pouvant toucher la rétine, les antécédents familiaux de dystrophie rétinienne ou de rétinoblastome, la surdité profonde congénitale et la prise de traitements médicamenteux toxiques pour la rétine.

Les deux méthodes principales permettant de diagnostiquer précocement une maladie de la rétine sont l'examen du fond d'œil et l'électrorétinogramme. L'examen du fond d'œil permet de voir des lésions rétiniennes maculaires ou périphériques. L'électrorétinogramme, quant à lui, enregistre la réponse de la rétine à une stimulation lumineuse afin d'évaluer son fonctionnement. L'examen du fond d'œil des enfants atteints de maladie rétinienne héréditaire est souvent normal, ou très discrètement altéré ; il importe de systématiquement pratiquer un électrorétinogramme, à la recherche d'une rétinopathie, chez les enfants ayant un comportement de cécité, un nystagmus ou une acuité visuelle basse non explicable par l'examen ophtalmologique clinique. L'électrorétinogramme peut également être utile en cas de trouble des milieux transparents (cataracte) pour mettre en évidence des lésions rétiniennes associées.

D'autres examens peuvent aider au diagnostic de rétinopathie, mais ne sont pas d'une fiabilité satisfaisante quand ils sont réalisés chez l'enfant de moins de 7 ans. L'examen du champ visuel est surtout utile chez le grand enfant pour apprécier le retentissement fonctionnel de la rétinopathie et fixer le niveau du handicap visuel. C'est par ailleurs le seul examen permettant de diagnostiquer une atteinte rétinienne au vigabatrin (médicament antiépileptique). L'électro-oculogramme sensoriel permet d'analyser l'état fonctionnel de la jonction entre l'épithélium pigmentaire de la rétine et l'article externe des

photorécepteurs. L'angiographie fluorescéinique consiste, quant à elle, à photographier le fond d'œil après injection d'un colorant ; cet examen est rarement réalisé chez le petit enfant, mais est particulièrement intéressant chez le grand enfant, dans le cas des maculopathies débutantes avec anomalie mineure, peu évocatrice au fond d'œil et à l'électrorétinogramme.

Une enquête génétique est indispensable devant toute rétinopathie bilatérale (sauf si une étiologie infectieuse ou traumatique est évidente), l'origine héréditaire étant l'une des principales causes de rétinopathie. Ces examens comprennent une étude de l'arbre généalogique et un examen clinique à la recherche de signes associés à la rétinopathie. Par ailleurs, un bilan ophtalmologique est réalisé chez divers membres de la famille, en accordant un intérêt particulier aux mères de garçons atteints qui, si elles ne présentent que des signes mineurs de la maladie, peuvent toutefois la transmettre. Les bilans biologiques (sérologies, bilan de maladie métabolique) et les examens neuro-radiologiques spécifiques sont demandés au cas par cas pour rechercher une maladie générale responsable de rétinopathie, ou pour rechercher des lésions associées.

L'identification précoce d'une rétinopathie, outre son intérêt dans la mise en place sans tarder d'une thérapeutique, permet également d'avoir une idée du pronostic visuel et de proposer une éducation et une scolarité adaptée. Par ailleurs, en cas de rétinopathie héréditaire, les parents sont informés du risque, pour leurs enfants à venir, d'être atteints de la même affection (un diagnostic anténatal pourra être proposé dans certains cas).

Amblyopie et incapacité attentionnelle caractérisent les atteintes visuelles d'origine centrale

Certaines atteintes neurologiques centrales peuvent concerner les voies ou les aires visuelles. Elles sont isolées ou entrent dans un cadre plus large, avec une atteinte d'autres systèmes (oculaire, cardiaque, rénal...). Les parents sont alertés par un manque d'intérêt visuel du nourrisson, une absence de poursuite oculaire ou un comportement visuel instable. Le spécialiste fera le diagnostic d'atteinte cérébrale sur l'existence d'une amblyopie, avec absence de nystagmus ou présence d'un nystagmus aléatoire et anomalies de la stratégie visuelle, en particulier des vergences. Lorsque l'atteinte est uniquement cérébrale, l'examen des globes oculaires est normal, ce qui rend le diagnostic d'autant plus difficile. L'interrogatoire de l'entourage est alors nécessaire pour tenter de trouver l'origine de cette atteinte : il portera aussi bien sur les antécédents familiaux et l'histoire de la grossesse que sur la recherche de prise de toxique ou l'existence d'une infection chez la mère en période de gestation, ou chez l'enfant après la naissance. Les acteurs de santé seront attentifs à des signes traumatiques pouvant évoquer l'existence d'une maltraitance. Un examen neurologique complet pourra mettre en évidence des atteintes centrales

d'autres aires corticales. L'imagerie cérébrale, les enregistrements électrophysiologiques ainsi que les examens métaboliques permettront de confirmer et d'orienter le diagnostic. Si l'ensemble des examens ne met pas en évidence d'atteinte centrale, l'existence d'un problème psychologique pourra alors être envisagée. En effet, la somatisation sur la vision se rencontre parfois chez les enfants en début de scolarité.

Le retard de maturation avant 6 mois est une entité particulière. Il s'agit d'un enfant dont le développement et les âges critiques sont plus longs que ceux des enfants normaux. On pourra parler de retard de maturation uniquement dans le cas d'un bilan neurologique n'évoquant pas de cause précise, et surtout s'il existe une amélioration des réponses électrophysiologiques au cours du temps.

Dans tous les cas, la prise en charge est complexe et implique plusieurs groupes d'acteurs de la santé, médicaux, paramédicaux et sociaux. Le devenir visuel est très variable, fonction de la pathologie diagnostiquée.

Certains symptômes oculaires nécessitent un diagnostic en urgence

Les principales circonstances devant lesquelles il est impératif d'adresser un nourrisson ou un jeune enfant à une consultation d'ophtalmologie sont la présence d'un aspect blanchâtre de la pupille (leucocorie), d'un strabisme, d'un larmoiement, d'une photophobie ou d'un œil rouge. Désordres oculomoteurs et traumatismes oculaires constituent également des urgences qu'il convient de prendre en charge le plus précocement possible.

Normalement, les reflets pupillaires doivent être identiques dans les deux yeux. La leucocorie est un signe de pathologie oculaire grave ; parfois associée à un strabisme ou à un œil rouge, une pupille blanche doit d'abord faire penser au rétinoblastome, qui constitue une urgence extrême en ophtalmologie pédiatrique puisqu'il engage le pronostic visuel et vital de l'enfant. Cataracte, persistance d'une hyperplasie du vitré primitif et opacité cornéenne se présentent avec un reflet leucocorique que les parents ou l'entourage peuvent déceler très tôt ; toutes ces situations doivent être diagnostiquées et traitées précocement afin de libérer l'axe visuel.

Devant un strabisme d'apparition récente, il est impératif d'éliminer une cause organique : anomalie des milieux transparents (cataracte), anomalie rétinienne (rétinoblastome, dystrophie rétinienne), anomalie du nerf optique, hypoxie néonatale, tumeur cérébrale.

La présence d'un larmoiement chez un nourrisson peut représenter, selon les signes associés, une urgence ophtalmologique. Ainsi, le glaucome congénital, évoqué devant la présence d'un larmoiement associé à une photophobie et à l'existence d'une augmentation de taille du globe oculaire (buphtalmie) et de

la cornée (mégaloconée), est une urgence puisque l'hyperpression intraoculaire peut entraîner une destruction importante des cellules neurosensorielles de l'œil, et de ce fait aboutir à la cécité. L'aspect de « beaux grands yeux » conféré par la buphtalmie est un signal d'alarme, particulièrement si les deux yeux n'ont pas la même taille.

Une photophobie chez un enfant peut révéler l'existence d'un glaucome congénital ou d'une kératite. La présence d'un œil rouge chez un enfant peut quant à elle être en rapport avec la présence d'un rétinoblastome, d'où l'importance d'examiner la pupille et le fond d'œil en présence de tout œil rouge.

En cas de nystagmus acquis, un bilan neurologique, et en particulier neuroradiologique, s'impose d'emblée, afin de rechercher une éventuelle tumeur cérébrale.

Principaux symptômes nécessitant en urgence une consultation ophtalmologique

Symptôme	Cause	Signe parfois associé
Leucocorie	Rétinoblastome Cataracte congénitale Vitré primaire hyperplasique persistant Opacité cornéenne congénitale	Strabisme
Strabisme d'apparition récente	Rétinoblastome Cataracte Dystrophie rétinienne Hypoxie néonatale Tumeur cérébrale	Leucocorie
Larmolement	Atteinte de la voie lacrymale Glaucome congénital	Photophobie, buphtalmie, mégaloconée
Photophobie	Glaucome congénital Kératite	
Œil rouge	Rétinoblastome Inflammation de l'œil et de ses annexes	Leucocorie
Nystagmus acquis	Tumeur cérébrale	

Différents traumatismes peuvent être responsables d'atteintes oculaires qui nécessitent une consultation et un traitement ophtalmologique en urgence. Ce sont particulièrement les accidents domestiques : projection de produits acides ou basiques (eau de javel, soude caustique), de liquides chauds, les morsures d'animaux domestiques, les accidents de la circulation et les accidents au cours de jeux (bâtons, instruments piquants, fléchettes, épées et enfin balles, dont il faut rappeler que plus elles sont petites, plus elles peuvent aller s'insérer au niveau de l'orbite). La présence d'hémorragies à l'examen du fond d'œil chez un enfant victime d'un traumatisme crânien dans des circonstances

mal élucidées doit faire évoquer des sévices à enfant, et particulièrement le syndrome des bébés secoués.

L'identification de différents gènes rend aujourd'hui possible le diagnostic prénatal de certaines pathologies visuelles héréditaires

La recherche dans le domaine des affections de la vue d'origine génétique trouve sa justification dans l'augmentation de la fréquence relative de ces troubles, à mesure que diminuent les causes infectieuses et accidentelles de maladies ophtalmologiques dans les pays bénéficiant d'une bonne infrastructure sanitaire.

L'identification des gènes responsables des désordres visuels héréditaires, souvent graves et parfois inaccessibles à toute ressource thérapeutique, a d'ores et déjà permis de mettre en place des consultations de conseil génétique (avec reconnaissance des femmes conductrices) et, éventuellement, de proposer un diagnostic prénatal aux couples qui, éprouvés par la naissance d'un enfant gravement malvoyant, souhaitent donner naissance à des enfants exempts de la maladie. Un des principaux défis de la génétique ophtalmologique reste également de parvenir à mieux comprendre les mécanismes de survenue de ces maladies, afin d'élaborer des protocoles thérapeutiques adaptés aux processus physiopathologiques altérés.

Affections visuelles héréditaires graves avec accès au diagnostic prénatal

Diagnostic	Transmission	Gène causal/localisation chromosomique
Glaucome congénital primaire	Récessive autosomique	CYP11B1/[2p21] (2 cas sur 3)
Dysplasie rétinienne totale (maladie de Norrie)	Récessive liée à l'X	NDP/[Xp11]
Rétinopathies pigmentaires liées à l'X	Récessive liée à l'X	RP2/[Xp11] RPGR/[Xp21]
Dystrophie maculaire infantile (maladie de Stargardt)	Récessive autosomique	ABCR/[1p22]
Amaurose congénitale de Leber	Récessive autosomique	RetGC1/[17p13] RPE65/[1p31] CRX/[19q13] AIPL1/[17p13] RPGRI1/[14q11] CRB1/[1q31]
Atrophie optique	Dominante autosomique	OPA1/[3q28]

Ces progrès concernent toutes les atteintes de l'œil, qu'il s'agisse des anomalies de la chambre antérieure de l'œil (dystrophies cornéennes, aniridie et glaucomes congénitaux), des dysplasies et dystrophies rétiniennes pour lesquelles les travaux de génétique récents ont mis en évidence une hétérogénéité génétique majeure, allant bien au-delà des prévisions les plus pessimistes qui avaient été faites, ou encore des neuropathies optiques dans lesquelles l'implication du fonctionnement mitochondrial apparaît prépondérante.

En corollaire de ces progrès, il est devenu impératif d'obtenir, pour les enfants atteints de pathologies génétiquement déterminées, un diagnostic clinique exact, le plus spécifique possible. Il n'est plus admissible de se contenter d'un diagnostic approximatif ou du nom générique d'une famille de maladies : par exemple, le terme de « dégénérescence tapéto-rétinienne » a été utilisé tel quel pour des milliers de dossiers ophtalmologiques, alors qu'il recouvre plusieurs dizaines de diagnostics spécifiques.

Les progrès considérables réalisés au cours des deux dernières décennies en matière d'identification des gènes responsables de malvoyances héréditaires ont donné un regain d'intérêt à de nombreuses pathologies « oubliées » des ophtalmologistes avant les années soixante-dix. Parler avec précision et honnêteté des progrès des connaissances aide à mobiliser les patients et leurs familles et à les réinvestir dans leur confiance aux équipes soignantes. L'information scientifique constitue de ce point de vue une nouvelle forme de prise en charge : une bonne information et la sensibilisation des patients aux progrès de la recherche leur permettent d'attendre plus patiemment les progrès thérapeutiques considérables que l'on commence à entrevoir. Il faut noter la toute récente réussite de restauration de la fonction visuelle chez un modèle sauvage de chien aveugle par dystrophie rétinienne précoce et sévère, résultant de l'altération du gène RPE65, responsable, chez l'homme, de l'amaurose congénitale de Leber. Un essai de thérapie génique par injection dans l'espace sous-rétinien d'un adénovirus inactivé contenant le gène RPE65 et l'information génétique (promoteur) permettant de diriger le virus vers sa cellule cible a permis d'observer une réponse électrorétinographique chez l'animal traité, ainsi qu'un comportement de l'animal suggérant la restauration de la vue de l'œil traité, comparativement à l'œil non traité. Ces expériences suscitent évidemment un formidable espoir chez les patients et leurs familles. Il faut cependant rester prudent et persévérant : de nombreux travaux et plusieurs années d'efforts sont encore indispensables avant les premiers essais chez l'homme. À ces efforts de thérapie génique doivent être associés les projets de greffe de photorécepteurs et les nouvelles approches pharmacologiques qui constitueront un arsenal thérapeutique nouveau des maladies génétiquement déterminées, et représenteront une nouvelle étape fondamentale dans l'histoire de la médecine et probablement un des grands enjeux médicaux du XXI^e siècle.

Le traitement précoce des troubles de la réfraction tient compte des caractéristiques optiques et morphologiques particulières de l'enfant

La correction optique précoce (dès la première année) d'un trouble de la réfraction permet d'en limiter les conséquences néfastes, à savoir l'amblyopie et le strabisme. L'équipement des enfants doit tenir compte des données optiques et morphologiques particulières de l'enfant, ainsi que de son comportement, notamment à travers l'acceptation de l'équipement en lunettes ou lentilles de contact. Les yeux d'un enfant atteignent seulement vers l'âge de 5 ans la forme et la structure d'un œil adulte. La morphologie de l'enfant n'est pas homothétique à celle de l'adulte. Ainsi, la proportion entre la tête et le corps, qui est de 20 % chez le nourrisson, passe à 10 % chez l'adulte. Les lunettes pour enfant ne sont donc pas des modèles réduits de celles pour adulte.

Les lunettes pour enfants amétropes, strabiques ou amblyopes demandent un soin particulier de centrage des verres. Ce n'est pas parce que le strabisme ou l'amblyopie sont avérés que cette caractéristique optique doit être négligée. Les fabricants de verres, généralement, ne développent pas de verres ayant des caractéristiques particulières. Des verres d'usage courant tels les verres organiques peuvent être dédiés aux enfants. Parmi eux, l'utilisation de matière polymère comme le polycarbonate revêtu d'un vernis antirayure est recommandée. C'est aujourd'hui le meilleur compromis entre indice, résistance au choc et résistance à la rayure. Mais pour limiter l'épaisseur des verres fortement convexes, il est indispensable de choisir des calibres de petit diamètre.

L'axe optique doit être inférieur pour le nourrisson qui regarde beaucoup vers le bas, et au centre du calibre pour l'enfant âgé de 4 à 5 ans, qui regarde plus vers le haut. L'épiderme de l'enfant étant fragile, le contact de la lunette avec le nez et les oreilles doit être précis et la forme des montures bien adaptée. L'utilisation de revêtements silicone, confortables et préservant la peau, est tout à fait appropriée.

L'acceptation d'une correction optique par un enfant est, évidemment, fonction de l'âge et de la coopération des parents. Le dépassement de la phase de rejet conduit à la surprise, pour le jeune enfant et indirectement pour ses parents, de la découverte d'une vision de meilleure qualité. L'habituation est rapide, et le comportement de l'enfant vis-à-vis de l'extérieur s'améliore avec cette nouvelle perception du monde. L'équipement des enfants malvoyants, âgés de 4 ou 5 ans, est différent : ils doivent accepter leur nouvelle perception visuelle, qu'ils avaient jusqu'ici négligée en utilisant une autre approche sensorielle.

La forte myopie du bébé et l'anisométrie importante constituent les indications de choix des lentilles de contact. Les lentilles semi-rigides sont indiquées, l'effet d'aplatissement de la cornée par ces lentilles participant à la correction.

Avant l'âge de 6 ans, la prise en charge des verres, montures et fournitures diverses est assurée sans limitation annuelle d'attribution. Entre 6 et 16 ans, cette prise en charge est assurée dans la limite d'une attribution par an. La prise en charge des lentilles est assurée sur la base d'un forfait annuel par œil appareillé en cas d'astigmatisme irrégulier (déformation irrégulière de la cornée qui ne peut pas être corrigée par des verres de lunettes), de myopie supérieure ou égale à 8 dioptries ou d'une anisométrie supérieure à 3 dioptries non corrigée par des lunettes.

À l'heure actuelle, les indications de la chirurgie réfractive chez l'enfant sont exceptionnelles : amétropies fortes unilatérales avec échec ou intolérance au port de lentilles de contact, amblyopie avec anisométrie. Dans ce dernier cas, une photokératectomie par lasik (*laser in situ keratomileusis*) ou la mise en place d'un implant intraoculaire devant un cristallin clair ont permis d'obtenir un gain d'acuité visuelle et une diminution de l'anisométrie. Cette chirurgie n'empêche pas les changements réfractifs au cours de l'enfance et de l'adolescence. Globalement, les résultats publiés sur la chirurgie réfractive chez l'enfant sont donc tout à fait satisfaisants et prometteurs ; l'évolution à long terme de ces cas opérés doit toutefois être suivie. Bien entendu, le nourrisson n'est pas concerné par ce type de chirurgie du fait du développement anatomique et de l'évolution naturelle de la réfraction.

L'occlusion de l'œil normal est le traitement de choix de l'amblyopie

L'occlusion consiste à masquer le bon œil pour améliorer l'acuité visuelle de l'œil « paresseux ». Il s'agit du traitement d'attaque de référence, dont les facteurs d'échec sont la profondeur de l'amblyopie, la fixation excentrique, l'anisométrie, le traitement à un âge avancé et la non-adhésion au traitement. On considère comme un succès thérapeutique l'obtention de 5/10^e à la fin du traitement par l'occlusion (traitement d'attaque), relayée par un traitement d'entretien (occlusion intermittente, pénalisation, filtres Ryser...).

La pénalisation (altération et non plus occlusion de la vision) du bon œil n'est pas utilisée en première intention dans le traitement d'une amblyopie profonde. La pénalisation optique est utile en relais du traitement par occlusion, dans le traitement d'une amblyopie peu profonde, ainsi que dans la prophylaxie de la récurrence. L'usage de l'atropine (pénalisation pharmacologique) n'est pas le traitement habituel de l'amblyopie, et n'est pratiqué que dans les cas rebelles, en deuxième intention. Il s'agit en effet d'un traitement d'exception, non dénué d'effets secondaires.

L'obscurcissement du secteur nasal de chaque œil par des lunettes à secteurs est réservé aux ésootropies (strabismes convergents) précoces, où il favorisera l'alternance et une meilleure récupération de l'abduction bilatérale, à condition d'entraîner cette motilité. Les verres progressifs ou à double foyer peuvent être prescrits dans les strabismes incomitants⁹ loin/près. Les filtres Ryser précalibrés représentent un traitement d'entretien de l'amblyopie et de prophylaxie de sa récurrence. Les prismes représentent une prévention de l'amblyopie et non un traitement. Ils sont utilisés, en vue de retrouver l'exercice de la binocularité, dans les paralysies oculomotrices, les décompensations des strabismes latents en strabismes manifestes, les strabismes normosensoriels tardifs et certains nystagmus. Enfin, la toxine botulique peut être utilisée dans l'amblyopie motrice, au cours de laquelle le blocage en adduction interdit toute fixation ; chez l'enfant, ce traitement nécessite le recours à une anesthésie générale et ne dispense en rien du recours ultérieur à l'acte chirurgical.

La chirurgie du strabisme tend à établir la rectitude des axes visuels pour favoriser la coopération bi-oculaire

Face à un strabisme, il convient de rechercher une amétropie ou une cause organique par une mesure de la réfraction sous cycloplégie et un examen du fond d'œil, de prescrire une correction optique totale, de traiter une amblyopie si nécessaire et de lutter contre toute dominance oculaire en empêchant le plus possible la vision simultanée. Les montures et les verres doivent pouvoir recevoir les corrections par secteurs ou filtres Ryser. L'utilisation de verres prismatiques demande une prescription spéciale ou l'utilisation de *press on*. Certains strabismes bénéficient d'une prise en charge par des verres multifocaux, bifocaux ou progressifs.

Le traitement chirurgical du strabisme persistant après la correction optique totale pourra alors être envisagé, à un âge variant selon les auteurs. La chirurgie a pour but de s'approcher le plus possible de la rectitude visuelle et d'assurer une coordination bi-oculaire par une meilleure fusion motrice. Est considéré comme critère d'un bon alignement des axes visuels un angle résiduel (entre les deux axes) post-opératoire inférieur ou égal à 8 dioptries prismatiques¹⁰ en horizontal (environ 4°) et 4 en vertical (environ 2°). Le résultat sensoriel du traitement chirurgical est une expansion du champ binoculaire, une optimisation de l'acuité visuelle, une fusion sensorielle, mais pas toujours une stéréoscopie, et enfin une vision simple. Plus l'alignement des

9. Dont l'angle de déviation varie selon la distance de la fixation.

10. Une dioptrie prismatique correspond approximativement à un angle de 0,5 degré.

deux yeux a été obtenu tôt (vers 2 ans), meilleure est la coopération binoculaire. Il n'y a en revanche aucun avantage démontré à pratiquer une chirurgie précoce avant l'âge de 12 mois.

Le type d'intervention chirurgicale, qui chez l'enfant se fera systématiquement sous anesthésie générale, est fonction de l'examen clinique, de la position des yeux sous anesthésie et du test d'élongation musculaire. Les interventions chirurgicales sont uni- ou bilatérales, et consistent à affaiblir ou renforcer les muscles en touchant des muscles opposés ou identiques. La chirurgie peut concerner les différents types de muscles, nécessitant parfois plusieurs temps opératoires. Le traitement postopératoire consiste en une instillation de collyre antibiotique et corticoïde. La chirurgie n'a pas pour but de rendre inutile la correction optique qui devra toujours être portée après l'intervention. De même, la lutte contre la dominance oculaire sera poursuivie.

La toxine botulique peut être l'alternative à la chirurgie en première intention, mais sera la plupart du temps complétée par un traitement chirurgical.

Le nystagmus est un trouble de la statique oculaire entraînant une instabilité des yeux. Un examen clinique préalable à toute intervention permet de déterminer le type du nystagmus, en association avec un bilan réfractif et un examen du fond d'œil (afin d'éliminer une pathologie organique, prescrire une correction optique totale et traiter une éventuelle amblyopie), des essais prismatiques (à la recherche de phénomènes de compensation) et parfois des explorations électrophysiologiques. L'objectif de la prise en charge chirurgicale est de stabiliser ou réduire l'instabilité des yeux, de déplacer la zone de stabilité relative vers la région centrale du regard (regard droit devant), d'éliminer un torticolis et de redresser si nécessaire les axes visuels (en cas de strabisme associé). Elle recourt pour ce faire à trois types d'intervention chirurgicale : le déplacement conjugué des yeux, la mise en divergence artificielle et les traitements classiques d'immobilisation des yeux.

La chirurgie de la cataracte et du glaucome a pour objectifs de (ré)instaurer la transparence des milieux et améliorer leurs propriétés réfractives

L'intégrité des structures transparentes (cornée, cristallin, vitré) est indispensable pour la perception de l'information lumineuse par la rétine. Le traitement des opacités cristalliniennes et cornéennes cherche donc à restituer une vision qui s'était déjà développée ou à permettre le développement de la vision. Il doit être précoce, dès le diagnostic posé, et notamment au cours des deux premières années de vie, période cruciale du développement visuel. Le traitement est le plus souvent chirurgical dans un premier temps (levée de l'obstacle) avec un suivi médical long et soutenu dans un deuxième temps

(traitement de l'amblyopie et rééducation sensorielle). Une évaluation préopératoire précise est nécessaire dans tous les cas. L'évaluation comporte l'analyse des antécédents, des données cliniques et des résultats paracliniques. La décision chirurgicale dépendra du niveau de l'acuité visuelle et de l'importance de l'obstacle sur l'axe visuel. Le pronostic est quant à lui fonction du degré de l'amblyopie préexistante, de l'âge de la prise en charge, du retard au diagnostic, de l'adhésion au traitement et de l'existence d'anomalies associées.

Les anomalies du cristallin se partagent en anomalie de transparence (cataracte, souvent associée à une hyperplasie du vitré primitif), de position (luxation), et de forme (lenticône antérieur ou postérieur, sphérophachie). Concernant la cataracte et le lenticône, la technique chirurgicale est actuellement bien codifiée, avec notamment la mise en place d'un implant intraoculaire entre les deux feuillets de la capsule du cristallin. L'implantation d'un cristallin artificiel peut être réalisée au cours du premier temps chirurgical (après extraction du cristallin opacifié) ou dans un second temps. L'existence d'anomalies oculaires, telle une hyperplasie du vitré primitif, peut rendre l'implantation difficile. La mise en place d'un implant intraoculaire chez l'enfant est largement répandue, mais certains éléments de décision d'implantation sont encore discutés : âge à l'implantation, type et puissance de l'implant intraoculaire, implantation bilatérale ou non. L'implantation intraoculaire est réalisée le plus souvent dès l'âge de 10-12 mois lors du premier temps chirurgical, et parfois proposée dès les premiers mois de vie ; l'implantation de première intention est particulièrement indiquée en cas de cataracte unilatérale. Les implants en polyméthylméthacrylate sont le plus souvent utilisés. La puissance de l'implant intraoculaire dépend de la kératométrie (mesure du rayon de courbure) de l'œil, mais surtout de sa longueur axiale, qui varie considérablement au cours des deux premières années (90 % de la croissance de l'œil s'effectue au cours de cette période), l'objectif étant d'obtenir l'emmétropisation vers l'âge de deux ans. L'implantation bilatérale est dans la plupart des cas proposée seulement lors d'un deuxième temps chirurgical, vers l'âge de trois ans, même si elle est parfois réalisée de façon plus précoce.

Le suivi postopératoire de l'implantation intraoculaire comporte la surveillance des réactions inflammatoires, l'adaptation de la correction optique (verres correcteurs ou lentilles précornéennes) et le traitement de l'amblyopie. Dans l'amblyopie de privation par cataracte unilatérale, la récupération est toujours plus difficile. Pour développer l'apprentissage de la vision de l'œil opéré, le traitement doit être énergique et poursuivi durant plusieurs années : il peut ainsi être nécessaire de recourir à l'occlusion du bon œil pendant les trois quarts du temps d'éveil.

En cas de sphérophachie ou de luxation, l'atteinte est souvent bilatérale. La technique chirurgicale consiste en l'ablation du cristallin par aspiration, ou en broutage du cristallin. La situation du sac capsulaire ne permet pas la mise en

place d'un implant intraoculaire de façon stable. Une implantation intraoculaire avec fixation sclérale est parfois réalisée. Si le suivi postopératoire est identique à celui de la cataracte, le pronostic visuel en est meilleur.

Les anomalies de la cornée correspondent à des anomalies de transparence (sclérocornée, opacités cornéennes, glaucome congénital), de forme (kératocône, astigmatisme) ou de taille (mégalo-cornée, microcornée). Pour la sclérocornée et les opacités cornéennes, le traitement chirurgical consiste en une greffe de cornée (kératoplastie transfixiante). L'existence d'une microcornée nécessite la mise en place d'une prothèse adaptée. Le kératocône est rarement opéré dans les premières années de la vie. Le traitement en est médical, par correction optique ou lentille précornéenne. Concernant les ulcérations infectieuses de la cornée, une atteinte herpétique au cours d'une primo-infection nécessite un traitement médical par antiviral spécifique local.

Le glaucome congénital résulte d'une dysgénésie de l'angle iridocornéen, qui entraîne une hypertonie oculaire importante, un œdème avec perte de transparence de la cornée et une buphtalmie. L'objectif du traitement chirurgical est de corriger l'hyperpression, dont le risque est la cécité. Différentes techniques de drainage peuvent être utilisées, plusieurs interventions étant parfois nécessaires. Le suivi postopératoire comporte la surveillance à vie de la tension oculaire et l'adaptation de la correction optique.

Les anomalies du vitré correspondent également à des anomalies de transparence : hyperplasie du vitré primitif (voir cataracte), hémorragie intravitréenne (maladie hématologique, rétinoblastome, néovascularisation rétinienne, maltraitance...). Le diagnostic de rétinoblastome doit toujours être éliminé. L'hémorragie intravitréenne est une atteinte rare chez le jeune enfant ; une vitrectomie chirurgicale devient nécessaire lorsque l'hémorragie ne se résorbe pas.

Les populations à risque de complications oculaires fréquentes et graves doivent faire l'objet d'un suivi attentif

Différentes situations pathologiques exposent l'enfant à un risque élevé d'anomalies visuelles parfois sévères. Les données de la littérature soulignent l'importance d'évaluer, dans certains cas dès la naissance, la fonction visuelle des enfants appartenant à ce type de populations, puis de la suivre régulièrement afin de détecter le plus précocement possible des anomalies de la fonction visuelle susceptibles d'affecter leur développement. Un diagnostic rapide de l'atteinte de l'œil et un traitement précoce sont en effet la clef d'une préservation visuelle.

Plus la prématurité est grande, plus le risque d'atteinte et de complications oculaires est important. La rétinopathie du prématuré est responsable de malvoyance par augmentation de la fréquence du strabisme et des troubles de

Situations à risque visuel

Situations à risque	Pathologies ou complications oculaires
Prématurité, petits poids de naissance	Rétinopathie du prématuré, malvoyance, cécité, strabisme, troubles de la réfraction
Infections <i>in utero</i> ou néonatales	
Toxoplasmose	Choriorétinite, uvéite
CMV, VIH, herpès, varicelle	Choriorétinite active ou cicatrices de choriorétinite
Rubéole	Cataracte, microphthalmie, rétinopathie
Exposition <i>in utero</i> à des toxiques	
Tabac	Amblyopie
Cocaïne	Amblyopie
Alcool	Hypoplasie du nerf optique, cataracte, amblyopie
Anomalies chromosomiques	
Trisomie 21, X fragile	Strabisme, amétropies, cataracte
Craniosténose ¹	Amblyopie
Antécédents familiaux de rétinoblastome	Rétinoblastome
Phacomatoses ²	Glaucome, amblyopie profonde
Arthrite chronique juvénile	Uvéite, glaucome, cataracte, œdème maculaire, décollement de rétine, amblyopie, cécité
Traitements médicamenteux	
Antituberculeux	Neuropathie optique
Antipaludéens de synthèse	Troubles de l'accommodation, rétinopathie
Corticothérapie	Cataracte, glaucome
Antimitotiques	Neuropathie optique
Vigabatrin (antiépileptique)	Rétinopathie

¹ : arrêt de développement du crâne ; ² : pathologies où sont retrouvés des kystes ou des petites tumeurs en différents points du corps, en particulier au niveau du système nerveux

la réfraction, mais également de cécité dans ses formes très évoluées. L'existence d'une rétinopathie peut, dès la naissance, être recherchée en pratiquant un examen du fond d'œil à l'aide d'un ophtalmoscope.

La grande forme de toxoplasmose congénitale avec hydrocéphalie majeure, responsable d'atteinte cérébrale sévère et d'atrophie du nerf optique, représentait l'aspect le plus typique des infections *in utero* ; cette forme n'existe pratiquement plus depuis la mise en place du diagnostic anténatal, qui recherche les formes précoces de la maladie et permet une intervention sous forme d'un traitement ou d'une interruption thérapeutique de grossesse. D'autres infections *in utero* peuvent être responsables d'atteinte oculaire, qu'il s'agisse du cytomégalovirus (CMV), des virus de l'immunodéficience humaine (VIH), de l'herpès, de la varicelle ou de la rubéole (on note toutefois un net recul des rubéoles congénitales lié à la vaccination). L'exposition à des toxiques (tabac, alcool, cocaïne) *in utero* peut être responsable d'un taux plus important d'amblyopie.

Nombre d'anomalies chromosomiques, telles que la trisomie 21 ou le syndrome du X fragile, sont responsables de strabisme, de troubles de la réfraction ou d'anomalies organiques oculaires. Les craniosténoses entraînent un arrêt du développement et des déformations du crâne s'accompagnant d'un risque élevé de troubles de la vision, lié à une amblyopie et parfois à une atteinte du nerf optique.

Le rétinoblastome constitue une situation à risque particulière puisqu'il engage le pronostic vital de l'enfant. Il importe donc de pouvoir le dépister le plus précocement possible pour en assurer d'urgence la prise en charge et le traitement. En cas d'antécédents familiaux, la prévention est fondée sur la surveillance régulière du fond d'œil des sujets dont les parents ont été atteints d'un rétinoblastome, surtout s'il était bilatéral.

Le glaucome congénital doit être dépisté et traité précocement avant l'installation de complications irréversibles. Il est systématiquement recherché dans le cadre des phacomatoses, comme dans la maladie de Sturge Weber Krabbe où il existe un angiome facial homolatéral au glaucome qui peut apparaître dès la naissance. Un des éléments du diagnostic et de la surveillance est la mesure de la tension oculaire.

Les causes d'uvéïte sont essentiellement l'uvéïte rhumatismale, la sarcoïdose, la maladie de Behcet, le syndrome de Vogt-Koyanagii-Harada, l'ophtalmie sympathique et certaines maladies infectieuses, virales ou parasitaires.

Plusieurs médicaments ayant des indications souvent indispensables sont à l'origine de complications oculaires. On peut citer en particulier certains antibiotiques antituberculeux (Ethambutol, Rimifon), des antipaludéens de synthèse (Plaquenil®), les corticoïdes, certains antimitotiques et un médicament antiépileptique (le vigabatrin). Les indications en sont souvent indiscutables et l'on doit en accepter les complications, même quand elles sont sévères. Ces traitements nécessitent une surveillance ophtalmologique régulière.

Le dépistage des troubles visuels en population générale bénéficie de l'existence de tests utilisables chez le jeune enfant

L'existence d'une période critique du développement visuel, se situant dans les tout premiers mois de la vie, plaide en faveur d'une intervention précoce sur les déficits visuels du jeune enfant, en termes de dépistage et de traitement. Dans la plupart des cas, il s'agit de dépister des situations à risque d'amblyopie accessibles à un traitement. D'autres pathologies oculaires existent, pour lesquelles le traitement mis en place ne vise pas tant à s'opposer à l'installation d'une amblyopie qu'à lutter contre une infection ou sauvegarder le pronostic vital. Enfin, quelques situations entraînant un déficit visuel sont encore

aujourd'hui inaccessibles à un traitement, mais nécessitent toutefois une prise en charge précoce afin d'adapter l'enfant à son handicap.

Les facteurs de risque d'amblyopie, c'est-à-dire susceptibles d'entraîner une diminution importante des capacités visuelles, sont classiquement chez l'enfant les troubles de la réfraction ou amétropies (myopie, hypermétropie, astigmatisme, anisométrie), la cataracte et les désordres oculomoteurs (strabismes et nystagmus). Un certain nombre de tests diagnostiques peuvent être utilisés pour le dépistage précoce de ces troubles ; quelques uns ont fait l'objet d'études d'efficacité.

À l'âge verbal, une amblyopie peut être révélée par les résultats des tests morphoscopiques destinés à évaluer l'acuité visuelle. Avant cet âge, une amblyopie peut être recherchée en soumettant le nourrisson au test du regard préférentiel. Toutefois, la mise en évidence d'une amblyopie repose avant tout sur la mesure objective du pouvoir réfractif de l'œil, par skiascopie ou réfractométrie automatique. Chez l'enfant en bas âge, la seule méthode de mesure de la réfraction utilisable en dépistage est la skiascopie, qui a l'inconvénient de nécessiter une cycloplégie (par l'atropine jusqu'à l'âge d'un an). Actuellement, il n'existe pas de méthode sans cycloplégique, rapide, fiable et à faible coût, qui pourrait la remplacer. À partir de 5 ans, la mesure de la réfraction peut être réalisée par réfractométrie automatique, une méthode donnant des mesures fiables et rapides. Cependant, une cycloplégie est à l'heure actuelle encore nécessaire pour obtenir les meilleurs résultats. La skiascopie sous cycloplégique reste donc la technique de référence du dépistage des troubles de la réfraction chez l'enfant.

Le test de l'écran, destiné à la recherche d'un strabisme, nécessite une grande expérience dans son interprétation ; il constitue néanmoins un des éléments essentiels des campagnes de dépistage organisées dans certaines régions françaises. Les lunettes à secteurs représentent un test de dépistage d'interprétation simple et sont très largement utilisées en France ; cependant, aucune étude n'existe à ce jour permettant d'apprécier la valeur de ce test. Les strabismes pourraient également être dépistés à l'aide du test stéréoscopique de Lang, réalisable très tôt, qui recherche l'existence chez l'enfant d'une vision binoculaire, signe d'un alignement des axes visuels ; toutefois, ce test entraîne un nombre assez important de faux négatifs. Le test de Wirth peut être utilisé en dépistage par l'intermédiaire du test de la mouche ; il présente cependant l'inconvénient de ne donner qu'une notion très grossière de la vision stéréoscopique.

Un dépistage de la cataracte congénitale dès la naissance a été proposé il y a plusieurs années, lorsque la prévalence de cette affection oculaire était relativement élevée. L'efficacité de cette recherche était toutefois assez faible, comme le montre une analyse rétrospective anglaise où le tiers d'une population d'enfants porteurs d'une cataracte n'avaient pas encore été identifiés à

l'âge d'un an. Aujourd'hui où la fréquence de cette pathologie a considérablement diminué, l'addition au bilan du nouveau-né d'un examen supplémentaire à la recherche d'une cataracte est discutée, d'autant que ce test nécessite une cycloplégie. Toutefois, la recherche d'une pupille blanche peut être effectuée à l'aide d'un ophthalmoscope ou d'une lampe de poche.

Dépistage des troubles de la vision en population générale : tests potentiellement utilisables chez le nourrisson et le jeune enfant

Anomalie recherchée	Tests de dépistage (premier âge d'utilisation)
Amblyopie	Test de l'écran, test du regard préférentiel (dès 2 mois), mesure de l'acuité visuelle (dès 2,5 ans)
Amétropie	Skiascopie sous cycloplégique (dès la naissance)
Strabisme	Test de l'écran (dès 2 mois), lunettes de dépistage Test de Lang (dès 6 mois), test de Wirth (vision stéréoscopique) (dès 2,5 ans)
Cataracte, opacité cornéenne	Recherche d'une pupille blanche (ophthalmoscope, lampe à fente portable, ± cycloplégique) (dès la naissance)

Le dépistage des troubles visuels chez l'enfant bénéficiera d'une optimisation des méthodes d'exploration fonctionnelle

Le développement très rapide des méthodes d'exploration fonctionnelle de la vision est étroitement lié au développement technologique des outils de capture de signaux ou d'images, de leur traitement numérique et de leur transmission à distance. Les travaux de recherche en cours laissent envisager la mise à disposition, dans un avenir proche, de nouvelles techniques concernant les analyses du fond d'œil, les mesures optiques de la réfraction ainsi que les bilans comportementaux ou électrophysiologiques.

L'application de ces méthodes à l'examen de l'enfant posera toutefois des problèmes spécifiques. Chez le nourrisson, l'état d'éveil influence les résultats de nombreux examens fonctionnels. La coopération de l'enfant ne permet pas, en général, d'utiliser les techniques nécessitant une immobilisation prolongée ou celles basées sur une réponse volontaire. Il n'y a pas encore aujourd'hui de technique satisfaisante pour un dépistage « de masse » des défauts visuels de l'enfant. Par ailleurs, les outils diagnostiques sont encore loin d'être satisfaisants.

Il est probable que les méthodes de dépistage utiliseront des mesures optiques permettant la mise en évidence simultanée de troubles de la réfraction et de désordres oculomoteurs. Cependant, on ne peut exclure la possibilité d'autres approches qui, ayant le même objectif, seront fondées sur l'utilisation de méthodes comportementales ou électrophysiologiques. De telles recherches

devraient idéalement être conduites par des équipes associant des compétences dans plusieurs disciplines : recherches technologiques en optoélectronique et traitement du signal, et recherches cliniques sur la physiopathologie des processus de maturation de la vision de l'enfant.

Différentes actions de dépistage précoce des déficits visuels de l'enfant ont été engagées à travers le monde

L'Organisation mondiale de la santé a déterminé un certain nombre de critères permettant d'apprécier l'utilité du dépistage d'une pathologie dans une population : la prévalence de la maladie est forte, ou la maladie est à l'origine d'un handicap significatif ; un dépistage et une intervention précoces sont efficaces avant le moment où la maladie aurait été détectée et traitée en l'absence de dépistage ; le traitement est efficace et disponible ; les tests de dépistage sont performants et facilement utilisables.

Les travaux scientifiques publiés dans la littérature internationale s'accordent à reconnaître que trois types de déficits visuels sont concernés par un dépistage de masse à l'âge de 4-5 ans : les amblyopies, les troubles de la réfraction amblyogènes ou strabogènes, et certains types de strabismes (strabismes latents et microstrabismes). Ces troubles remplissent tout ou partie des critères mentionnés ci-dessus : l'amblyopie expose l'enfant à un risque d'altération du développement psychomoteur ; la prévalence des troubles visuels chez l'enfant est élevée (7 % à 15 %) ; une amélioration de l'acuité visuelle a été obtenue chez plus de 50 % à 80 % des enfants traités pour amblyopie après un dépistage précoce (ces données ont toutefois été obtenues dans des études d'observation, et l'absence de groupes de comparaison constitués d'enfants non traités ne permet pas de distinguer avec certitude l'évolution « naturelle » de la maladie de l'effet spécifique engendré par le traitement mis en œuvre) ; des tests de dépistage existent pour les différents troubles, utilisables avec plus ou moins de facilité dès la première année de vie (bien que présentant un intérêt reconnu par différents professionnels, ces tests n'ont pas encore fait l'objet d'études d'évaluation solides dans un contexte de dépistage).

Dépistage précoce, traitement et suivi des problèmes de vision chez l'enfant font, dans beaucoup de pays, partie intégrante de programmes généraux de surveillance de la population, pris en charge par la médecine de ville ou la médecine scolaire. Les recommandations concernant le dépistage spécifiquement ciblé sur les troubles visuels divergent quant à elles au niveau international. Ainsi, aux États-Unis comme au Canada, des recommandations en faveur d'un dépistage de l'amblyopie et des amétropies et strabismes amblyogènes ont été effectuées en 1994, sur la base de revues de la littérature. La situation en Grande-Bretagne est sensiblement différente, tant en raison de l'expérience acquise à partir de nombreux programmes mis en œuvre depuis les années soixante que par la réflexion conduite au regard de la littérature

scientifique disponible : deux revues ont ainsi suggéré qu'il n'existait pas suffisamment de preuves de l'efficacité du dépistage et du traitement des troubles visuels pour justifier la poursuite des programmes existants, et encore moins pour promouvoir la mise en place d'un programme national de dépistage de l'amblyopie chez les enfants de 3 ans. Toutefois, les auteurs de ces analyses restent prudents sur les conclusions à tirer en termes d'action : les données disponibles ne peuvent en effet pas prouver que les défauts visuels objets du dépistage ne sont pas invalidants, ni que les traitements sont inefficaces ; par ailleurs, une décision d'arrêt du dépistage chez les enfants d'âge préscolaire pourrait entraîner des perturbations économiques liées à une perte d'activité importante pour les orthoptistes, ainsi qu'à un discours de santé publique incohérent vis-à-vis des parents sensibilisés depuis des années à l'importance de la détection des déficits visuels chez l'enfant.

Un certain nombre d'actions isolées, visant spécifiquement le dépistage des troubles visuels à l'âge préscolaire, ont été engagées dans différents pays, dont la France. L'analyse des résultats de ces expériences pilotes suggère qu'elles sont plutôt efficaces, mais à un degré variant notamment selon le type de personnel impliqué dans le dépistage.

Dépistage de masse des déficits visuels chez le jeune enfant : synthèse des données internationales

Paramètres	Résultats et commentaires
Population cible du dépistage	Âge préscolaire 80 % des enfants coopèrent Population captive (participation élevée, possibilité de réduction des coûts)
Professions impliquées dans le dépistage	Orthoptistes ou infirmières ¹ en majorité, médecins généralistes ¹
Performances du dépistage	
Taux de participation	44 % à 85 % ²
Enfants adressés à un ophtalmologiste	1,6 % à 10,6 %
Pourcentage de vrais positifs	47 % à 74 % ³
Pourcentage de faux négatifs	0,5 % à 1,3 %
Temps médian de prise en charge	0,8 à 1,8 ans

¹ : tests complémentaires éventuels réalisés par des orthoptistes ; ² : taux plus élevé en cas de dépistage par les médecins généralistes *versus* les orthoptistes ; ³ : pourcentage légèrement plus élevé en cas de dépistage par les orthoptistes *versus* les médecins généralistes

En France, le dépistage de certaines anomalies visuelles est prévu dans le cadre des examens de santé

En France, les examens prévus au cours de l'enfance intègrent une dimension de recherche des troubles visuels ; certains sont obligatoires, c'est-à-dire qu'ils donnent lieu à l'établissement, par le praticien, d'un certificat de santé.

Dépistage des déficits visuels en France : examens prévus dans le cadre du suivi général des enfants

Période	Prénatale		Préverbale			Préscolaire		Scolaire
Âge		8 ^e jour	4 ^e mois	9 ^e mois	24 ^e mois	4 ans	6 ans	
Obligation	Oui	Oui	Non	Oui	Non	Oui	Oui	
Contenu		État oculaire	Strabisme, nystagmus	Strabisme, nystagmus, acuité visuelle	Strabisme, nystagmus, acuité visuelle	Acuité visuelle (de loin, de près), fond d'œil, vision binoculaire, vision des couleurs ¹ , strabisme, poursuite oculaire		
Structure	Hôpital	Maternité	Pédiatre, généraliste, PMI		Pédiatre, généraliste, PMI, école ²		École	
Document		Carnet de santé Certificat	Carnet de santé	Carnet de santé Certificat	Carnet de santé Certificat	Carnet de santé	Médecine scolaire	

¹ : dans l'examen de la 6^e année ; ² : pour l'examen de la 4^e année

Les premières évaluations économiques du dépistage des troubles visuels chez l'enfant donnent des résultats encourageants

Les déficits visuels du jeune enfant présentent une caractéristique particulière liée à ce que leurs conséquences économiques et sociales peuvent s'étendre sur tout l'horizon de vie lorsqu'ils ne sont pas pris en charge à temps. Seuls deux types d'action de santé ont fait l'objet, dans le domaine du dépistage des anomalies visuelles, de rares évaluations qui mériteraient d'être développées pour éclairer davantage les choix des décideurs.

L'efficacité des programmes de dépistage de l'amblyopie, du strabisme et des défauts de réfraction chez les enfants d'âge préscolaire reste aujourd'hui débattue. La diversité des recommandations qui en résulte est au moins en partie le fruit de la méconnaissance sur le sujet, puisqu'une seule évaluation économique est disponible sur ce sujet. Cette étude allemande, réalisée à partir d'une simulation, établit aux alentours de 730 euros par enfant le coût du dépistage orthoptique chez les enfants de moins de 4 ans. La modestie de ce coût suggère l'intérêt qu'il y aurait à mener des investigations plus poussées sur les coûts et l'efficacité de différents types de programmes de dépistage.

Le dépistage et le traitement de la rétinopathie du prématuré, même s'ils ne concernent qu'une population limitée d'enfants, ont fait l'objet de deux évaluations ; il est vrai qu'un risque réel de cécité est attaché à cette pathologie. Les deux travaux ont appliqué à la situation des États-Unis des modèles d'évaluation des coûts et avantages économiques d'une stratégie de dépistage et de traitement précoces de la rétinopathie du prématuré. La première étude s'est intéressée au choix de la périodicité la plus appropriée pour effectuer ce dépistage et montre que, si des fréquences hebdomadaire, bimensuelle et

mensuelle permettent toutes trois à la puissance publique de faire des économies nettes, le dépistage bimensuel est le plus attractif. Le tableau ci-dessous rapporte l'impact budgétaire de ces stratégies appliquées à la population américaine concernée, ainsi que le nombre de cas de cécité évités.

Coûts et bénéfices annuels attendus du programme de dépistage et de traitement de la rétinopathie du prématuré (États-Unis, 1988) (d'après Javitt et coll., 1993)

Stratégie de dépistage	Surcoût du programme (millions US \$)	Economie nette ¹ (millions US \$)	Nombre de cas de cécité évités
Hebdomadaire	28,1	44,1	310
Bimensuelle	15,7	51,6	289
Mensuelle	9,7	50,9	260

¹ : taux d'actualisation 3 %

La seconde étude porte sur la comparaison de deux traitements (cryothérapie et laser) de la rétinopathie du prématuré. Mettant l'accent sur la qualité de vie des patients associée à leur acuité visuelle, exprimée sous la forme d'années de vie en bonne santé (QALYs pour *Quality-adjusted life-years*), les auteurs font apparaître que, même si la cryothérapie est moins coûteuse que le traitement par laser, elle améliore de façon moins nette l'acuité visuelle des patients, donc leur qualité de vie. Le traitement par laser apparaît dès lors comme le choix efficient du point de vue économique, comme on peut le voir à la lecture du tableau ci-dessous.

Coût par année de vie sauvée en bonne santé (QALY) du traitement de la rétinopathie du prématuré, selon le traitement. Etats-Unis 1998 (d'après Brown et coll., 1999)

Stratégie de traitement	Acuité visuelle (échelle de Snellen décimale)	Utilité associée	QALY gagnés ¹	Coût par QALY (US \$)
Non-traitement	0,23	0,60	0	//
Cryothérapie	0,31	0,63	0,59	1 801
Laser	0,49	0,70	2,37	678

¹ : taux d'actualisation 3 %

Ces études doivent être prises avec une certaine circonspection, du fait qu'elles reposent sur des résultats obtenus sur des effectifs relativement faibles et qu'elles font référence au système de soins américain. Elles montrent néanmoins l'intérêt de ce type d'évaluation.

En ce qui concerne les aspects sociaux liés aux déficits visuels de l'enfant, on ne dispose que des résultats d'une étude belge ayant mis en évidence, sur une

population d'adolescents suivis depuis l'enfance, une proportion d'anomalies visuelles non traitées à l'adolescence 2 à 4 fois plus élevée dans les catégories socioéconomiques les moins favorisées. En cela, cette étude montre que le dépistage des déficits visuels n'est qu'un aspect d'une action de santé publique qui doit également s'attacher à favoriser leur traitement ultérieur, ce qui pose le double problème de l'accès aux soins et d'une politique d'éducation à la santé.

Recommandations

Quelles que soient la nature et la gravité du déficit visuel, tous les auteurs s'accordent à dire que le handicap visuel est susceptible d'affecter le développement de l'enfant et de diminuer ses performances à l'âge scolaire ; ils soulignent donc la nécessité d'évaluer précocement la fonction visuelle de tous les enfants. Une des caractéristiques essentielles des déficits visuels du jeune enfant tient au fait que leurs conséquences économiques et sociales peuvent perdurer sur tout l'horizon de vie lorsqu'ils ne sont pas pris en charge à temps. L'évaluation de ces conséquences en est rendue d'autant plus difficile, et ceci peut être un facteur explicatif du très faible développement des études en la matière. Pour autant, il est tout à fait indispensable de fixer les enjeux économiques de ce type de troubles dont l'ampleur pourrait éclairer les décideurs publics.

Pour améliorer la situation des déficits visuels du jeune enfant en France, il importe que les acteurs de santé comme le public soient informés et sensibilisés aux problèmes de vision chez l'enfant, et les professionnels de santé spécialement formés à l'ophtalmologie pédiatrique. Il s'agit en effet de dépister les anomalies visuelles le plus tôt possible dans l'enfance, aux âges de la vie les plus propices, à travers un aménagement des examens déjà prévus par le législateur. La prise en charge thérapeutique des déficits apparaît nécessairement précoce, adaptée, et globale quand les déficits visuels sont lourds. Enfin, des recherches doivent être développées, notamment pour évaluer en France les prévalences des déficits visuels de l'enfant, mettre au point des outils de dépistage et évaluer l'efficacité et le coût des protocoles de dépistage et de prise en charge des déficits visuels.

Former et informer

FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ A L'OPHTALMOLOGIE PÉDIATRIQUE

La formation à l'ophtalmologie pédiatrique des professionnels en charge de la santé de l'enfant est actuellement insuffisante. Le groupe d'experts recommande de former les médecins généralistes et les pédiatres, dans le cadre des formations médicales initiale et continue, à l'ophtalmologie pédiatrique. Il recommande en particulier d'inclure dans le cursus des études médicales une introduction à la physiopathologie et à la recherche des amétropies, amblyopies et autres défauts de vision, et de former les pédiatres au dépistage, à la naissance, des anomalies oculopalpébrales. Il serait également important

d'informer les pédiatres et les médecins généralistes de la symptomatologie du rétinoblastome, du glaucome congénital, de la cataracte congénitale et de la microphthalmie.

Le groupe d'experts recommande que le cursus des ophtalmologistes inclue un enseignement sur les pathologies héréditaires responsables de déficits visuels chez l'enfant, et que la formation lors de l'internat comprenne un semestre d'ophtalmologie pédiatrique.

Le groupe d'experts recommande que les orthoptistes et les opticiens bénéficient d'une formation commune à la mesure des troubles de la réfraction chez le nourrisson et le jeune enfant. Les opticiens devraient par ailleurs être formés aux techniques particulières d'équipement optique des enfants.

INFORMER ET SENSIBILISER LES ACTEURS DE SANTÉ ET LE PUBLIC AUX PROBLÈMES DE VISION CHEZ L'ENFANT

La résolution du problème de santé publique que représentent en France les déficits visuels chez l'enfant nécessite un effort d'information et de sensibilisation des acteurs professionnels et du public.

Le groupe d'expert recommande d'informer et de sensibiliser les différents acteurs en charge des enfants (professionnels de santé, membre des associations, enseignants...), ainsi que le public, aux problèmes de vision chez l'enfant et à l'intérêt de leur prise en charge précoce sur le développement ultérieur de l'enfant. Leur attention doit être attirée sur les relations entre retards développementaux et déficits perceptifs : l'existence de difficultés de lecture (dyslexie) ou de parole (dysphasie développementale), de maladresses du geste (dyspraxie) ou de défauts d'apprentissage (dissonances cognitives) peut en effet être due à un déficit visuel chez l'enfant, qu'il convient de rechercher par un examen ophtalmologique. Le groupe d'experts recommande également que soient mises en place, par voie de presse écrite ou audiovisuelle, des campagnes de prévention des accidents domestiques à l'origine de déficits visuels sévères.

Dépister les déficits visuels du jeune enfant

EFFECTUER UN DÉPISTAGE PRÉNATAL DES ANOMALIES VISUELLES SÉVÈRES

Les progrès de la génétique et de l'imagerie prénatale autorisent la mise en place du diagnostic prénatal pour de nombreux désordres visuels héréditaires graves. Deux situations peuvent être envisagées.

La première est la situation de risque connu, dans laquelle des antécédents familiaux de malvoyance héréditaire sont identifiés en début de grossesse. Le

d'effectuer un interrogatoire à la recherche d'antécédents de troubles visuels sévères (cécité, malvoyance profonde) dans la fratrie et chez les ascendants directs des deux conjoints. Dans le cas où le médecin estime qu'il existe un risque que l'enfant à venir soit atteint d'un déficit visuel sévère, la future mère devra être adressée à une consultation de génétique.

Si l'affection visuelle résulte de l'altération d'un gène connu (cas de l'amaurose de Leber, de l'anomalie de Rieger...), le diagnostic prénatal pourra être organisé à la 11^e semaine d'aménorrhée. Si le fœtus est reconnu atteint d'une pathologie grave, les parents pourront, conformément aux lois de la bioéthique stipulant qu'une interruption de grossesse se justifie en cas de handicap « d'une particulière gravité sans possibilité thérapeutique », prendre la décision d'interrompre ou non la grossesse.

La deuxième situation est celle de la découverte fortuite d'une malformation oculaire sévère lors de l'échographie de la 20^e semaine. Si cette malformation est grave et de mauvais pronostic visuel, avec parfois le risque de malformation cérébrale associée, les parents pourront décider de la poursuite ou de l'interruption de la grossesse après une réflexion menée avec le généticien et l'ophtalmologiste. Le groupe d'experts recommande que la recherche de malformations oculaires (anophtalmie, microophtalmie sévère, kyste colobomateux) fasse partie du dépistage échographique effectué vers la 20-22^e semaine.

AMÉLIORER LE DÉPISTAGE DES ANOMALIES OCULAIRES À LA NAISSANCE

Différentes anomalies oculaires (cataracte, glaucome, absence de paupières, colobome palpébral...) peuvent aboutir à une perte de la transparence des milieux et de l'intégrité des fonctions visuelles.

Le groupe d'experts recommande qu'une recherche d'anomalies oculaires soit, de façon systématique et rigoureuse, effectuée dès la naissance. Le pédiatre doit écarter les paupières du nourrisson et rechercher une anomalie des paupières, certaines malformations comme une anomalie de taille du globe oculaire, la présence d'une pupille blanche ou l'existence d'une opacité de la cornée.

Le groupe d'experts recommande que l'examineur indique le résultat de cette recherche sur la page « Période néonatale » figurant dans le carnet de santé, ainsi que dans le certificat dit « du 8^e jour », établi obligatoirement au cours des huit premiers jours. À cet effet, une case « Anomalies oculopalpébrales » devrait être introduite dans ces deux documents.

RECHERCHER LES DÉFICITS VISUELS LORS DE L'EXAMEN SYSTÉMATIQUE DU 4^E MOIS

L'examen du 4^e mois, qui ne donne pas lieu à un certificat de santé obligatoire, demande au médecin chargé du suivi de l'enfant de notifier la présence ou non

d'un strabisme ou d'un nystagmus, ainsi que celle d'une anomalie de la poursuite oculaire. La réalisation d'un examen oculaire plus complet à cet âge pourrait permettre de dépister d'autres anomalies (rétinoblastome, glaucome, cataracte congénitale...), non décelables auparavant ou apparues depuis la naissance. La découverte d'une pathologie oculaire grave peut nécessiter l'orientation de l'enfant vers une structure d'éducation spécialisée et implique la mise en place d'un conseil génétique en cas de projet par les parents d'une nouvelle grossesse. Par ailleurs, le rétinoblastome (en raison de son influence sur le pronostic vital de l'enfant), le glaucome (en raison du risque de cécité) et la cataracte sont des urgences thérapeutiques nécessitant une prise en charge immédiate.

Le groupe d'experts recommande que soit introduite, dans le cadre de l'examen du 4^e mois dont les résultats figurent dans le carnet de santé, une rubrique individualisée, intitulée « Recherche d'anomalies oculaires », et contenant les items suivants : anomalie de la fixation ou de la poursuite oculaire, présence d'un strabisme et d'un nystagmus, d'une pupille blanche (suspicion de cataracte ou de rétinoblastome), d'une cornée opaque (suspicion de glaucome) ou d'anomalies de taille du globe oculaire (suspicion de glaucome ou de microphthalmie).

EFFECTUER UN DÉPISTAGE DES ANOMALIES VISUELLES ENTRE 9 ET 12 MOIS

Entre 9 et 12 mois, le comportement visuel de l'enfant devient accessible à une évaluation et donc au dépistage d'éventuels déficits. Cet âge présente plusieurs caractéristiques qui en font une période particulièrement propice au dépistage.

Tout d'abord, l'enfant, en confiance dans les bras de sa mère, se prête bien aux examens qui n'exigent de lui qu'un comportement peu élaboré, restreint à la fixation. Selon les phases de son développement psychologique, les capacités attentionnelles de l'enfant ne s'investissent en effet pas sur les mêmes objets. Ainsi, entre 4 mois et 1 an, l'examineur peut aisément obtenir une attention visuelle soutenue. Plus tard, l'enfant, explorant sans cesse son environnement, adoptera souvent des attitudes de refus et de défense qui rendront l'examen plus difficile et incertain.

L'examen ophtalmologique devient parlant entre 9 et 12 mois, certains symptômes apparaissant de façon plus évidente. Ainsi, les strabismes à petit angle (microstrabismes), aussi amblyogènes que les strabismes manifestes, peuvent être mis en évidence avec le test de l'écran, qui devient praticable à cet âge en raison de la stabilité de la fixation.

Détecter et traiter un déficit visuel durant cette période, que l'on sait associée à une efficacité thérapeutique maximale, permet, en restaurant l'acuité visuelle de l'œil atteint, d'éviter l'installation d'une amblyopie ; de plus, une amblyopie déjà présente peut, dans cette tranche d'âge, être intégralement

récupérée par un traitement souvent simple à mettre en œuvre (correction optique accompagnée ou non d'une occlusion).

Enfin, l'existence d'un bilan au cours du 9^e mois, faisant l'objet de l'établissement d'un certificat de santé obligatoire, est un dernier élément plaidant en faveur de la réalisation d'un dépistage systématique des troubles visuels durant cette période.

Le groupe d'experts recommande que la présence de troubles visuels soit systématiquement recherchée chez l'enfant âgé de 9 à 12 mois. Le pédiatre comme le médecin généraliste en charge de la santé de l'enfant peuvent facilement réaliser un premier dépistage à la recherche d'un déséquilibre oculomoteur apparent (strabisme ou nystagmus) ou d'une anomalie organique (cataracte, rétinoblastome, opacité cornéenne...), à l'aide d'une simple source lumineuse (lampe de poche, ophtalmoscope).

L'examen doit être complété par la recherche de troubles de la réfraction (hypermétropie, myopie, astigmatisme), d'autres anomalies organique (rétinopathies) et de certains strabismes (microstrabismes, strabismes latents...). Le groupe d'experts attire l'attention sur le bénéfice médical d'un dépistage précoce des anomalies visuelles, chez les enfants âgés de 9 à 12 mois, par une mesure de la réfraction par skiascopie, un examen du fond d'œil et un bilan orthoptique (test de l'écran) effectués par un ophtalmologiste.

Pour assurer un suivi adéquat de l'enfant, les résultats de ce dépistage entre 9 et 12 mois doivent être reportés, dans leur intégralité, dans son carnet de santé. Le groupe d'experts recommande la création, à cet effet, d'une rubrique « Examen de la réfraction et du fond d'œil sous cycloplégique » dans la partie « Examens complémentaires » du bilan du 9^e mois, en remplacement de la rubrique « Évaluation quantitative de l'acuité visuelle ODOG », cette mesure n'étant pas toujours suffisamment précise chez un enfant si jeune et ne permettant pas, à elle seule, de poser un diagnostic.

Les ophtalmologistes sont, dans l'éventualité d'un dépistage des troubles visuels chez l'enfant de 9 à 12 mois, trop peu nombreux en France pour assurer chaque année l'examen des 750 000 enfants de cette classe d'âge. Le groupe d'expert propose d'élargir à d'autres professionnels que les ophtalmologistes, et en particulier aux orthoptistes, le soin d'effectuer les examens complémentaires des anomalies visuelles entre 9 et 12 mois. De par leurs compétences¹, les orthoptistes semblent en effet capables de réaliser un bilan complet de la vision du nourrisson, comprenant des examens orthoptiques, une mesure de la réfraction et la recherche d'éventuelles anomalies organiques. Ce dépistage

1. Jusqu'à récemment, seuls les ophtalmologistes étaient habilités à pratiquer la mesure de la réfraction, ce test invasif nécessitant l'utilisation d'un cycloplégique pour bloquer l'accommodation. Une modification récente (2 juillet 2001) du décret de compétence des orthoptistes les autorise désormais à pratiquer des tests de mesure de la réfraction après prescription médicale.

conduirait les orthoptistes non pas à prescrire une prise en charge, mais à adresser l'enfant à un ophtalmologiste, pour diagnostic.

EVALUER QUANTITATIVEMENT L'ACUITÉ VISUELLE DÈS L'ÂGE DE 30 MOIS

Dès 30 mois, l'enfant est en mesure de répondre, verbalement, aux tests morphoscopiques (reconnaissance d'images). Son acuité visuelle peut donc être évaluée, cette mesure devant permettre de dépister, évaluer quantitativement et prendre en charge, avec un bon taux de récupération, les amblyopies fonctionnelles non détectées auparavant ou apparues depuis l'âge de 9-12 mois (les amblyopies se développent en général entre 9 et 30 mois).

Actuellement, les amblyopies fonctionnelles sont de façon majoritaire détectées entre 3 et 5 ans, lors de l'examen réalisé en maternelle. Le groupe d'experts recommande que l'acuité visuelle des enfants soit évaluée, par des tests morphoscopiques, dès l'âge de 30 mois, c'est-à-dire en 1^e année de maternelle ; en l'absence de scolarisation, ce dépistage devrait être proposé dans les centres de Protection maternelle et infantile.

Le groupe d'experts recommande que l'examen oculaire prévu dans le cadre du bilan de santé réalisé au cours de la 4^e année soit conservé, fond d'œil compris. Les résultats doivent intégralement figurer dans le carnet de santé de l'enfant.

ASSURER LE SUIVI DES ENFANTS À RISQUE D'ANOMALIES VISUELLES

Les facteurs de risque de déficits visuels sont en premier lieu la grande prématurité (durée de gestation inférieure ou égale à 33 semaines) et le petit poids de naissance ($\leq 1\,500$ grammes). Le groupe d'experts recommande que les enfants nés très prématurément ou avec un petit poids bénéficient d'un suivi renforcé au niveau visuel, permettant d'améliorer le dépistage précoce d'éventuelles anomalies visuelles, et en particulier de la rétinopathie du prématuré.

Un certain nombre d'autres situations à risque visuel plus ou moins élevé ont été identifiées : exposition *in utero* à certains agents infectieux ou à des toxiques, anomalie chromosomique, antécédent familial de déficit visuel (en particulier dans le cas des pathologies visuelles héréditaires graves), atteinte cérébrale, malformation crânienne (craniosténose), surdité ou bien encore déficit neurologique. Le groupe d'experts recommande d'attirer l'attention des professionnels en charge de la santé des enfants sur l'existence d'un risque de déficit visuel accru au cours de ces pathologies plus générales.

Le groupe d'experts recommande également que les parents atteints d'un déficit visuel tel qu'une forte myopie ou un strabisme soient encouragés à faire régulièrement et précocement examiner leur enfant.

Prendre en charge les enfants porteurs d'un déficit visuel

PRENDRE EN CHARGE DÈS LA PREMIÈRE ANNÉE AMÉTROPIES, STRABISMES ET AUTRES DÉSORDRES OCULOMOTEURS, AFIN D'ÉVITER L'INSTALLATION D'UNE AMBLYOPIE

Les amétropies non corrigées sont la première cause de strabisme et d'amblyopie fonctionnelle. Le groupe d'expert recommande que toutes les amétropies soient prises en charge le plus rapidement possible, l'idéal étant d'intervenir pendant la période sensible, c'est-à-dire avant 1 an : toute anisométrie > 1 dioptrie, tout astigmatisme $> 1,5$ dioptries, toute hypermétropie $\geq 3,5$ dioptries et toute myopie $\geq 3,5$ dioptries² devront être pris en charge par une correction optique impliquant le port constant de lunettes et, dans certains cas (myopies, anisométries fortes, aphakie unilatérale), celui de lentilles de contact. Cette correction doit être associée, le cas échéant, au traitement de l'amblyopie fonctionnelle.

De même, la précocité de la prise en charge du strabisme et des autres désordres oculomoteurs, ainsi que de l'amblyopie fonctionnelle qui peut leur être associée, conditionne la qualité du résultat obtenu. Le groupe d'expert recommande que le traitement des désordres oculomoteurs intervienne avant l'âge de 3 ans, les études montrant que plus l'alignement des deux yeux a été obtenu tôt (vers 2 ans), plus la coopération binoculaire à terme est satisfaisante.

Strabisme, paralysie oculomotrice ou nystagmus peuvent également signer l'existence d'une pathologie grave (lésion ou tumeur cérébrale, rétinoblastome, cataracte, amaurose de Leber, achromatopsie, albinisme). Le groupe d'expert recommande de chercher systématiquement l'étiologie de tout désordre oculomoteur, surtout s'il est d'apparition récente, et de mettre en œuvre une prise en charge dès le diagnostic posé.

PRENDRE EN CHARGE PRÉCOCEMENT ET DE MANIÈRE GLOBALE LES DÉFICITS VISUELS SÉVÈRES

Le traitement du glaucome congénital et de la cataracte congénitale est chirurgical et représente une urgence thérapeutique, afin de limiter les risques de cécité, d'une part, et de restaurer la transparence des milieux pour permettre le développement d'une vision normale. De même, la prise en charge médicale du rétinoblastome doit être immédiate si l'on veut sauvegarder le pronostic vital de l'enfant. Pour d'autres pathologies sévères, hors de toute ressource thérapeutique, une intervention précoce permet de favoriser le

2. Au-delà de cette valeur, les myopies sont à haut risque amblyogène ; toutefois, l'existence d'une myopie plus faible n'exclut pas la possibilité d'une correction optique.

développement moteur, cognitif et affectif des enfants porteurs de ces handicaps visuels souvent très sévères, et d'améliorer leur intégration. Les maladies rétiniennes et neuro-ophtalmologiques nécessitent ainsi une prise en charge éducative, rééducative et psychologique. Le groupe d'experts recommande que la prise en charge d'un déficit visuel lourd soit globale, c'est-à-dire qu'elle présente des dimensions orthoptique, psychomotrice, psychologique et orthophonique.

La rééducation basse vision en ophtalmologie pédiatrique doit permettre une bonne intégration sociale de l'enfant. Cette rééducation implique la participation de professionnels ayant bénéficié d'une formation spécifique (éducateurs spécialisés, instructeurs en locomotion, spécialistes de l'aide à la vie journalière...). La prise en charge doit quant à elle être organisée au plus près des lieux de vie de l'enfant, or de nombreuses villes sont dépourvues de structures adéquates. Le groupe d'experts recommande de structurer la rééducation basse vision sous forme de réseaux de prise en charge ou de réseaux de soins coordonnés placés sous la responsabilité d'un médecin.

AMÉLIORER L'ACCÈS AUX SOINS POUR TOUS LES TYPES DE DÉFICITS VISUELS

L'accès aux soins pourrait bénéficier d'une meilleure prise en charge financière des équipements optiques (lunettes, y compris les verres multifocaux, lentilles de contact) et des pansements occlusifs. Les aides optiques (loupes, télescopes) et électroniques (téléagrandisseurs) destinées aux enfants malvoyants permettent d'améliorer leur adaptation scolaire et leur intégration sociale. Le groupe d'experts recommande que l'ensemble de ces équipements fassent l'objet d'une prise en charge plus importante. Le groupe d'experts recommande également une meilleure application de la loi sur les handicaps concernant les équipements des lieux publics pour les malvoyants (éclairage, bandes de vigilance, systèmes sonores, transcriptions en braille).

INCITER LES INDUSTRIELS A MIEUX ADAPTER LES ÉQUIPEMENTS OPTIQUES AUX ENFANTS

Actuellement, les fabricants d'équipements optiques ne tiennent pas toujours suffisamment compte de la spécificité des équipements optiques chez le jeune enfant. Le groupe d'experts recommande que les lunettes soient mieux encore adaptées aux caractéristiques optiques, morphologiques et comportementales propres au jeune âge. Les verres pour enfants doivent également être taillés dans un matériau spécialement conçu pour eux, ayant une bonne résistance au choc et difficile à rayer.

Développer des recherches

DÉTERMINER LA PRÉVALENCE DES DÉFICITS VISUELS SÉVÈRES DE L'ENFANT EN FRANCE

On ne dispose en France que de données partielles concernant les déficits sévères définis par une acuité visuelle corrigée au meilleur œil inférieure à 0,3. Ces informations sont issues d'une étude ponctuelle, réalisée dans le cadre d'un réseau de recherche en Santé publique de l'Inserm, dans trois départements (Haute-Garonne, Isère, Saône-et-Loire) et sur dix générations d'enfants. Il est particulièrement important de poursuivre ces observations dans le temps et sur une base géographique fixe. Deux registres de déficiences de l'enfant en Haute-Garonne et en Isère répondent à ces exigences, mais la population couverte par ces structures ne représente qu'environ 3 % de la population nationale des enfants d'une tranche d'âge. Le groupe d'experts recommande de prévoir la mise en place, à l'échelon national, d'un système de recueil d'informations sur l'ensemble des cas de déficiences sévères. Un tel dispositif devrait permettre de suivre l'évolution de la prévalence de ce type de déficit et d'étudier leurs facteurs de risques, en particulier ceux pouvant faire l'objet d'une prévention. Une attention spéciale pourrait être apportée à rapprocher certains événements d'origine périnatale de la survenue d'un handicap visuel, afin de progresser plus avant dans la connaissance étiologique de ces déficits visuels sévères.

PRENDRE LA MESURE DU POIDS ÉCONOMIQUE DES DÉFICITS VISUELS

L'absence de prise en charge précoce, pendant l'enfance, d'un déficit visuel peut retentir sur la vie entière. Aucune information pertinente n'est disponible quant au fardeau que représentent les déficits visuels chez les patients, leur famille et l'ensemble de la société. Le groupe d'experts recommande que soit effectuée une analyse de l'impact économique des déficits visuels sévères en France. Des enquêtes menées auprès d'échantillons de personnes, à différents âges de la vie, pourraient fournir des informations utiles sur l'intensité du recours aux soins comme de la prise en charge nécessitée par leur condition. La qualité de vie, et en particulier la situation professionnelle et sociale des personnes atteintes, devraient également faire l'objet de recherches. S'agissant de la société, il est nécessaire de disposer d'estimations du coût de la maladie afin d'avoir un aperçu des sommes en jeu. Ce coût global comprend les ressources médicales et médicosociales consommées, mais aussi, indirectement, les pertes de production liées à la réduction, temporaire ou définitive, de l'activité professionnelle.

METTRE AU POINT DES OUTILS DE DÉPISTAGE DES DÉFICITS VISUELS ADAPTÉS À L'ENFANT

Le développement d'une méthode d'examen de la réfraction sans cycloplégique, rapide, automatique et utilisable en routine devrait bénéficier à la mesure de la réfraction chez l'enfant. Cela nécessite de disposer d'un instrument mesurant automatiquement la réfraction. Certains appareils, de type réfractomètres automatiques, commencent à apparaître sur le marché. Il serait nécessaire de tester la fiabilité de ces appareils, d'étudier leur utilisation en pratique de dépistage et la faisabilité d'un tel examen par le pédiatre et le médecin généraliste ou scolaire. Le groupe d'experts recommande de soutenir la recherche et le développement d'outils de mesure de la réfraction sans cycloplégique pouvant être utilisés avant l'âge d'un an.

Actuellement, on ne dispose pas de méthode d'évaluation parfaitement précise de l'acuité visuelle chez l'enfant d'âge préverbal, et l'examen du champ visuel, à la recherche d'une rétinopathie par exemple, n'est réalisable que chez le grand enfant (à partir de l'âge de 7 ans). Le groupe d'experts recommande de développer des outils de mesure de l'acuité visuelle et du champ visuel chez le jeune enfant.

Dans le cadre du dépistage et de la prévention du glaucome, il n'existe pas de système de tonométrie parfaitement adapté à la mesure de la pression intraoculaire chez le petit enfant. Le groupe d'experts recommande de développer des recherches pour mettre au point un appareil fiable permettant une mesure instantanée de la pression intraoculaire.

Dans le cadre du dépistage des rétinopathies, et en particulier de celle du prématuré, il existe des matériels vidéo permettant l'examen du fond d'œil de l'enfant et la transmission à distance des informations recueillies. Le groupe d'experts recommande d'évaluer ces systèmes vidéo, ainsi que les structures en réseau de télé-expertise, afin de faire bénéficier l'ensemble des maternités des techniques de diagnostic de pointe de la rétinopathie du prématuré.

ÉVALUER L'EFFICACITÉ ET LE RAPPORT COÛT-AVANTAGES DES PROTOCOLES DE DÉPISTAGE DES DÉFICITS VISUELS CHEZ L'ENFANT

Le lancement, dès à présent, de protocoles de dépistage précoce des troubles visuels chez l'enfant ne dispense pas d'évaluer, *a posteriori*, leur efficacité. Afin d'aider les autorités sanitaires dans leur sélection du (ou des) programme(s) le mieux adapté(s), l'évaluation prévoit dans un premier temps de confronter les valeurs de l'incidence (nombre de nouveaux cas) de l'amblyopie dans deux groupes différents : population ayant bénéficié d'un dépistage systématique *versus* population non dépistée, ou population dépistée par un certain type de protocole *versus* population dépistée par un autre protocole. Par ailleurs, l'identification des programmes de dépistage bénéficiant de la meilleure efficacité économique nécessite de rapporter le coût des protocoles proposés à leur rendement respectif.

Différentes expériences pilotes de dépistage ont déjà été engagées en France, dans des populations d'âge préscolaire (2-3 ans, enquête du Douaisis) ou scolaire (6 ans, enquête de l'Oise). Le groupe d'experts recommande que les données de ces enquêtes fassent l'objet d'une évaluation en termes d'efficacité sanitaire et d'une évaluation économique de type coût-avantages.

Les données de la littérature plaident en faveur du dépistage et du traitement le plus précoces des anomalies visuelles de l'enfant. Toutefois, la valeur de ces arguments scientifiques et cliniques n'a pas été vérifiée sur le plan épidémiologique : ainsi, les données d'observation, seules disponibles, proviennent d'études dépourvues de groupes témoins. Le groupe d'experts recommande la mise en œuvre d'une étude pilote visant à apprécier, à moyen terme (5 ans), l'efficacité et le coût du dépistage et du traitement des troubles visuels durant les périodes clés du développement de l'enfant (avant 12 mois et vers 30 mois), par rapport au dispositif actuel de surveillance.

EVALUER DIFFÉRENTES STRATÉGIES DE TRAITEMENT DES CATARACTES CHEZ L'ENFANT

Le diagnostic de cataracte impose un traitement chirurgical dès lors que l'anomalie retentit sur le développement de l'acuité visuelle. Si l'indication de l'implantation intraoculaire, en uni- ou bilatérale, est posée autour de l'âge de deux ans par l'ensemble des auteurs, elle est encore discutée par certains chez le très jeune enfant. En effet, 90 % de la croissance du globe oculaire se fait durant les deux premières années de la vie. Or la puissance de l'implant intraoculaire dépend de la mesure du rayon de courbure de l'œil et de sa longueur axiale.

En cas de cataracte unilatérale, il existe, après chirurgie, une anisométrie et une anisiconie majeures qui ne peuvent être corrigées que par lentille précornéenne ou implant intraoculaire. La lentille précornéenne pose des problèmes de tolérance, de risque de perte et de coût. L'implantation intraoculaire pose des problèmes de faisabilité et de changements réfractifs importants avec l'âge. Toutefois, certains auteurs suggèrent que l'implantation intraoculaire dès le très jeune âge serait seule à même de traiter efficacement l'amblyopie. En cas de cataracte bilatérale, une implantation bilatérale ultérieure peut être préconisée. En attendant la seconde intervention, l'acuité visuelle des deux yeux est corrigée par verres ou lentilles précornéennes.

Les études actuelles concernant la chirurgie de la cataracte chez le très jeune enfant ont été menées dans des groupes souvent inhomogènes, avec un suivi variable, et ne sont donc guère comparables entre elles. Actuellement, la chirurgie de la cataracte de l'enfant a très largement bénéficié des progrès de la microchirurgie et de la technologie des cristallins artificiels. Le groupe d'experts recommande que soit réalisée, chez le très jeune enfant, une étude multicentrique sur la chirurgie de la cataracte, notamment unilatérale, et les traitements de l'amblyopie coexistante.

DÉFINIR PRÉCISÉMENT LES INDICATIONS DE LA CHIRURGIE RÉFRACTIVE CHEZ L'ENFANT

La prise en charge chirurgicale des troubles de la réfraction est aujourd'hui en plein développement. Toutefois, du fait de l'évolution du développement de l'œil, la chirurgie réfractive n'est *a priori* pas indiquée chez le sujet de moins de 22 ans. Elle apparaît néanmoins séduisante dans certains cas d'amétropies, en particulier lorsqu'il y a échec ou intolérance au port de lentilles de contact et risque d'amblyopie profonde unilatérale. Différents auteurs ont, sur de petites séries de patients et avec des méthodes comme le lasik (*laser in situ keratomileusis*) ou l'implantation intraoculaire, obtenu des résultats satisfaisants, concernant en particulier un gain d'acuité visuelle et une diminution de l'anisométrie. Ce type de chirurgie n'empêche pas les changements réfractifs au cours de l'enfance et de l'adolescence.

Compte tenu de ces éléments, le groupe d'experts recommande que soient menées, dans quelques centres référents, des études définissant précisément les quelques indications de la chirurgie réfractive chez l'enfant, et analysant la stabilité des résultats, à long terme, de ce type de prise en charge des troubles de la réfraction, grâce à un suivi des patients opérés.

Tout acte chirurgical s'accompagne d'un risque de complications. Dans l'éventualité où l'indication d'une telle chirurgie pourrait être discutée chez un enfant, le groupe d'experts recommande que les parents soient informés (consentement éclairé des familles) des risques inhérents à ce type de chirurgie, et dont la fréquence et la spécificité sont encore mal appréhendées.

ETUDIER L'EFFICACITÉ ET LE COÛT DES MODES DE PRISE EN CHARGE DES DÉFICITS VISUELS SÉVÈRES

La prise en charge de l'enfant déficient visuel sévère a évolué ces dernières années. Si le suivi en établissement spécialisé permet une rééducation adaptée, assurée par une équipe pluridisciplinaire, les nouvelles orientations valorisent les projets individuels d'intégration de l'enfant dans des structures proches de son domicile. L'accueil des enfants handicapés en structure ordinaire doit pouvoir être proposé dès leur plus jeune âge. Le groupe d'experts recommande que soit entreprise une évaluation des modes et des contextes d'éducation et de réhabilitation fonctionnelle. Des études longitudinales doivent être menées, comparant les résultats, notamment en termes de qualité de vie, des différents types de prise en charge de l'enfant déficient visuel : intégration *versus* structure intégrée, intégration assistée par auxiliaire *versus* intégration assistée par des services spécialisés.

Les enseignants s'accordent à reconnaître l'intérêt d'une stratégie de lecture bimanuelle du Braille pour arriver à une fluidité lexicale. Toutefois, il importe de valider cette observation, et d'en tirer les conséquences tant sur le plan pédagogique que sur la mise à disposition des enfants malvoyants d'interfaces

tactiles adaptées, à des coûts réduits. Le groupe d'experts recommande d'initier des protocoles expérimentaux permettant de tester l'efficacité des méthodes d'apprentissage du Braille. La commande vocale et la lecture auditive (assistées par des interfaces informatisées) doivent, elles aussi, mobiliser des programmes de recherche et de développement.

La dernière décennie a vu la création d'un nombre important d'outils informatiques de rééducation de la basse vision. La communauté éducative reconnaît l'intérêt de l'utilisation de logiciels d'entraînement des fonctionnalités visuelles, en particulier oculomotrices, chez l'enfant déficient visuel. Néanmoins, ces techniques sont rarement évaluées au regard de leurs résultats. Le groupe d'expert recommande la réalisation d'études ayant pour objectif de contrôler les effets de ces différents systèmes de rééducation de la basse vision. Il semble indispensable que des recherches et des actions soient engagées pour développer des systèmes de rééducation de la basse vision assistés par ordinateur, à l'attention des très jeunes enfants déficients visuels. Ces mêmes logiciels pourraient prouver leur efficacité auprès d'autres publics, en particulier les enfants souffrant de lésions cérébrales.

ETUDIER L'EFFICACITÉ ET LE COÛT DES MODES DE PRISE EN CHARGE DES DÉFICITS VISUELS LÉGERS

Les déficits visuels légers, qui regroupent essentiellement les amétropies légères et les petits défauts de vision binoculaire sont modérément handicapants chez l'adulte et il est possible, sans correction optique ou chirurgie réfractive, de mener une vie normale. En revanche, les exigences visuelles du monde moderne, travail sur écran, télévision, conduite automobile, importance de l'écrit, environnement lumineux, loisirs... exigent une correction parfaite afin d'éviter les fatigues visuelles, des attitudes inadaptées ou des performances perceptives insuffisantes.

Chez l'enfant, ces mêmes défauts ont probablement pour effets de diminuer les performances de l'apprentissage de la vision et d'altérer certains comportements moteurs ou psychomoteurs (difficultés d'apprentissage de la lecture, inadaptations multiples en vision de loin ou en vision stéréoscopique...). En France, des données du ministère de l'Éducation nationale montrent qu'un enfant sur cinq éprouve des difficultés à lire dès le cours élémentaire 2^e année, et que deux élèves de 6^e sur trois lisent mal. Des travaux menés dans différents pays suggèrent que les difficultés de lecture seraient, chez bon nombre d'enfants, dues à des problèmes visuels. Une étude menée dans le département de l'Oise, chez des enfants scolarisés en cours élémentaire 1^e année, rapporte que les mauvais lecteurs se recrutent de façon majoritaire chez les enfants ayant des troubles visuels. À l'inverse, les bons lecteurs sont en plus grand nombre parmi les élèves dépourvus de déficit visuel. Les troubles de l'oculomotricité, ainsi que la myopie et l'hypermétropie, semblent être les principaux responsables d'un mauvais apprentissage de la lecture. Les enfants porteurs d'un déficit

visuel, mais bénéficiant d'une correction optique adaptée, obtiennent les mêmes résultats aux tests de lecture que leurs camarades n'ayant pas de défaut visuel. Pour évaluer au niveau national le retentissement des déficits visuels de l'enfant sur l'apprentissage de la lecture, le groupe d'experts recommande de réaliser une étude analysant l'influence de la prise en charge précoce des anomalies visuelles chez l'enfant, en particulier à travers le port de lunettes, sur l'apprentissage de la lecture. Le groupe d'experts recommande que soit également étudié le coût des différents modes de prise en charge de ces déficits visuels.

RENFORCER LES RECHERCHES SUR LES RELATIONS ENTRE DÉFICIT VISUEL ET APPRENTISSAGE DE LA LECTURE ET DE L'ÉCRITURE

Les travaux scientifiques les plus récents montrent que la qualité du développement des fonctions visuelles, qui est en partie fonction de l'environnement de l'enfant, agit sur l'émergence des compétences cognitives, sociales et affectives de l'enfant, et ce dès les âges précoces de sa vie. Ces études restent cependant très empiriques. Le groupe d'experts recommande la mise en place de recherches permettant d'étudier l'incidence des contextes éducatifs et environnementaux sur le développement des potentialités visuelles, et donc à plus long terme sur la capacité d'apprentissage de l'enfant. L'ergonomie environnementale doit y trouver une place majeure, à travers l'évaluation de l'impact des paramètres de luminance, de contraste, de flux visuels et d'activation des instrumentations visuelles sur les activités précoces de l'enfant. Il est ainsi reconnu qu'une malvoyance sévère pénalise l'entrée dans les activités du lire/écrire. L'utilisation de l'imagerie cérébrale permettrait d'explorer la validité de certaines hypothèses concernant les relations entre les activités perceptives et cognitives du lecteur et sa malvoyance. Le groupe d'experts recommande de préciser, par des recherches ciblées sur des profils de déficits visuels bien définis, la nature des processus entravés dans l'apprentissage de la lecture et de l'écriture chez l'enfant malvoyant.

L'étude du niveau de développement des stratégies oculomotrices et visuelles (coordination de l'œil, de la tête et de la main, saccades et poursuites oculaires, exploration des scènes visuelles) est un des éléments essentiels de l'exploration fonctionnelle des enfants porteurs de lésions neurologiques, qu'elles soient ou non liées à la prématurité. Cette maturation des stratégies visuelles au cours des apprentissages est encore mal connue. Le groupe d'experts recommande de soutenir des recherches ayant pour objectif une amélioration des connaissances sur le développement des stratégies oculomotrices et visuelles lors de l'apprentissage de la lecture. À terme, ces travaux pourraient permettre le développement de protocoles de rééducations spécifiquement centrés sur les processus concernés par tel ou tel déficit de maturation.

POURSUIVRE LE GÉNOTYPAGE DES DÉFICITS VISUELS HÉRÉDITAIRES

La recherche des gènes impliqués dans les déficits visuels héréditaires a plusieurs objectifs, dont la mise en place de consultations de conseil génétique et l'information des patients et des familles. Le défi majeur de cette recherche reste toutefois d'élucider, grâce à la détermination des gènes impliqués, les mécanismes physiologiques dont la perturbation entraîne le déficit visuel. Cette voie de recherche permet d'envisager l'élaboration de protocoles thérapeutiques adaptés, utilisant par exemple la thérapie génique.

En l'état actuel des choses, les laboratoires n'ont pas les moyens suffisants pour assurer le génotypage de tous les patients atteints d'une affection visuelle héréditaire. Le groupe d'experts recommande de favoriser l'utilisation, dans le domaine de la génétique ophtalmologique, des outils de génotypage à large échelle et de susciter le développement de nouveaux systèmes de robotisation permettant de pallier la lourdeur des étapes nécessaires à l'identification d'une mutation causale.