

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**  
Colobomes oculaires

**Centre des Affections Rares en Génétique Ophtalmologique  
(CARGO Toulouse)**

**Décembre 2024**

# Sommaire

Liste des abréviations.....	4
Synthèse à destination du médecin traitant.....	8
Texte du PNDS.....	9
<b>1. Introduction .....</b>	<b>9</b>
<b>2. Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins.....</b>	<b>10</b>
<b>3. Diagnostic et évaluation initiale .....</b>	<b>11</b>
3.1 Objectifs	11
3.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	11
3.3 Diagnostic clinique, évaluation	11
i. Diagnostic chez l'enfant	11
ii. Diagnostic anténatal des colobomes oculaires	12
iii. Diagnostic chez l'adulte	13
iv. Confirmation du diagnostic	13
v. Formes syndromiques	20
3.4 Diagnostic moléculaire et conseil génétique	21
i. Diagnostic génétique	21
ii. Conseil génétique	22
<b>4. Prise en charge thérapeutique .....</b>	<b>23</b>
4.1 Objectifs	23
4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	23
4.3 Prise en charge ophtalmologique	24
i. Prise en charge de la déficience visuelle	24
ii. Prise en charge des complications	24
4.4 Prise en charge des atteintes associées	26
<b>5. Prise en charge sociale.....</b>	<b>26</b>
5.1 Déficience visuelle et colobome : retentissement fonctionnel	26
5.2 Prise en charge thérapeutique de la déficience visuelle : les principes	29
i. Objectifs	29
ii. Professionnels impliqués	30
iii. Prise en charge de la déficience visuelle	30
iv. Prise en charge du polyhandicap-polydéficience	32
5.3 Autour de la déficience visuelle – les aidants	33
i. Prise en charge psychologique	33
ii. Vivre à domicile avec un handicap visuel	34
5.4 Prise en charge médico-sociale : les principes	34
i. Objectifs	34
ii. Assurance maladie	35
iii. MDPH-MDA	35
iv. Structures - Services utiles pour les patients atteints de colobome	38
5.5 Des situations médico-sociales très variables selon l'âge et la gravité de la déficience	39
i. Les moins de 3 ans	39
ii. Les moins de 18 ans scolarisés	39
iii. Les personnes qui travaillent	40
iv. Les personnes qui ne travaillent pas et les personnes âgées	40
v. Le chien guide et la canne blanche électronique	41
vi. Les déplacements en véhicules	41
vii. La pratique sportive	41

<b>6</b>	<b>Suivi .....</b>	<b>42</b>
6.1	Objectifs	42
6.2	Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	42
6.3	Rythme et contenu des consultations	43
	i. Suivi ophtalmologique	43
	ii. Suivi des atteintes extra-ophtalmologiques	43
6.4	Consultations spécialisées et examens complémentaires	44
	i. Consultations ophtalmologiques spécialisées	44
	ii. Consultations spécialisées autres	44
	iii. Conseil génétique, diagnostic prénatal	44
<b>Annexe 1.</b>	<b>Liste des participants.....</b>	<b>49</b>
<b>Annexe 2.</b>	<b>Contacts utiles .....</b>	<b>50</b>
<b>Annexe 3.</b>	<b>Où trouver des professionnels de la basse vision .....</b>	<b>52</b>
<b>Annexe 4.</b>	<b>Lingam et al 2021 .....</b>	<b>55</b>
<b>Annexe 5.</b>	<b>Assurance maladie et colobome.....</b>	<b>57</b>
<b>Annexe 6.</b>	<b>Comprendre la déficience visuelle et adapter le lieu de vie.....</b>	<b>61</b>
<b>Annexe 7.</b>	<b>L'organisation des structures pour basse vision et cécité sans ou avec déficience associée au niveau départemental, régional et national .....</b>	<b>68</b>
<b>Annexe 8.</b>	<b>Liens utiles .....</b>	<b>75</b>
	<b>Références bibliographiques .....</b>	<b>77</b>

## Liste des abréviations

AEEH	Allocation d'Éducation pour l'Enfant Handicapé
AAH	Allocation Adulte Handicapé
ACPA	Analyse chromosomique sur puce à ADN
AESH	Accompagnant d'Élève en Situation de Handicap
AGEFIPH	Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées
AGGIR	Autonomie Gérontologique et Groupe Iso Ressources
ALD	Affection de Longue Durée
AJPP	Allocations Journalières de Présence Parentales
ANAH	Agence Nationale de l'Habitat
ANPEA	Association Nationale des Parents d'Enfants Aveugles
APA	Allocation Personnalisée d'Autonomie
APEDV	Association des Parents d'Enfants Déficients Visuels
ARIBA	Association Représentative des Initiatives en BASse vision
ARRADV	Association de Réadaptation et de Réinsertion pour l'Autonomie des Déficients Visuels
AV	Acuité visuelle
BSR-AM	Brevet de sécurité Routière catégorie AM
CAMSP	Centre d'Actions Médico-Sociale Précoce
CARGO	Centre de Référence des Anomalies Rares en Génétique Ophtalmologique
CDAPH	Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées
CECOM	Centre gratuit d'Essais et de Conseils en Optique pour les personnes Malvoyantes
CFPSAA	Confédération Française pour la Promotion Sociale des Aveugles et Amblyopes
CICAT	Centres d'Information et de Conseils sur les Aides Techniques
CLIC	Centres Locaux d'Information et de Coordination
CMPP	Centre Médico-Psycho-Pédagogique
CNAM	Caisse Nationale d'Assurance Maladie
CNED	Centre National d'Enseignement à Distance

CNV	Copy Number Variation (variation du nombre de copies)
CPAM	Caisse Primaire d'Assurance Maladie
CPDPN	Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
CPDPI	Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Préimplantatoire
CRBVTA	Centre Régional Basse Vision et Troubles de l'Audition
DMLA	Dégénérescence Maculaire Liée à l'Age
DR	Décollement de Rétine
DPI	Diagnostic Pré Implantatoire
DPN	Diagnostic Prénatal
DPNI	Diagnostic Prénatal Non Invasif
DV	Déficiência Visuelle
EMP	Externat Médico-Pédagogique
EMS	Établissements Médicaux Sociaux
ÉREA	Établissements Régionaux d'Enseignement Adapté
ESAT	Etablissements et de Services d'Aide par le Travail
ESPO	Etablissements et services de pré orientation (anciennement appelé CPO : centre de pré orientation)
ESRP	Etablissements et services de réadaptation professionnelle (anciennement appelé CRP : Centres de rééducation professionnelle)
FAF	Fédération des Aveugles et Amblyopes de France
FAM	Foyers d'Accueil Médicalisés
FFH	Fédération Française Handisport
FIPHFP	Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique
FAF	Fédération des Aveugles de France
IDES	Institut D'Education Sensorielle
IME	Institut Médico-Educatif
INJA	Institut National des Jeunes Aveugles
M/A	Microphtalmie, Anophtalmie
MAS	Maison d'Accueil Spécialisé
MDA	Maison Départemental de l'Autonomie

MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
MDVA	Maison de la Déficience Visuelle et de l'Autonomie
MIDAS	microphthalmie, aplasie dermique et sclérocornée
OCT	Tomographie à Cohérence Optique
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
PAI	Projet d'Accueil Individualisé
PCH	Prestation de compensation du handicap
PEV	Potentiel Evoqué Visuel
PFMG2025	Plan France Médecine Génomique 2025
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
PPS	Projet Personnalisé de Scolarisation
RASED	Réseaux d'Aides Spécialisées aux Elèves en Difficulté
RQTH	Reconnaissance de la Qualité Travailleur Handicapé
S3AS/SAAS	Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la Scolarisation
SA	Semaines d'aménorrhées
SAFEP	Services d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce
SAMSAH	Service d'Accompagnement Médico-Sociale pour Adultes Handicapés
SAVS	Service d'Accompagnement à la Vie Sociale
SEGPA	Sections d'Enseignement Général et Professionnel Adapté
SESSAD	Service d'Education Spéciale et de Soins A Domicile
SFO	Société Française d'Ophtalmologie
SIADV	Service Interrégional d'Appui aux Adultes Déficients Visuels
SMR	Service de médecine et de réadaptation
SNV	Single Nucleotide Variation (variation génétique ponctuelle)
SRAE	Structure Régionale d'Appui et d'Expertise
SSR	Service de Suite et de Réadaptation
UNADEV	Union Nationale des Aveugles et Déficients Visuels
ULIS	Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire
WES	Séquençage exome entier
WGS	Séquençage génome entier



## Synthèse à destination du médecin traitant

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

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

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

La démarche diagnostique est multidisciplinaire, associant les compétences des ophtalmo-pédiatres, des neuropédiatres et des généticiens. Selon le bilan malformatif, qui doit être systématique, d'autres spécialistes d'organes peuvent être impliqués. Pendant le suivi de l'enfant les acteurs seront également multiples. La malformation oculaire fera intervenir à minima des ophtalmo-pédiatres, des orthoptistes et des opticiens, le suivi du développement nécessitera des neuropédiatres, des psychologues, des psychomotriciens et des ergothérapeutes.

La prescription d'analyses génétiques à visée diagnostique est une étape cruciale dans le parcours de soins du patient. Les colobomes oculaires constituent d'ailleurs une des pré-indications d'accès au diagnostic génomique (sélectionnées par la HAS) sur les plateformes de séquençage très haut-débit du *Plan France Médecine Génomique 2025* (PFMG 2025) (pré-indication « Malformations oculaires »).

# Texte du PNDS

## 1.Introduction

Les colobomes oculaires sont des pathologies ophtalmologiques rares. Ils appartiennent au groupe des anomalies de formation du globe oculaire au cours du développement embryonnaire. Ils se manifestent par un défaut de fusion de la fissure choroïdienne qui normalement se ferme durant la 7<sup>e</sup> semaine de vie embryonnaire. Ils peuvent toucher différentes structures du globe oculaire : iris, cristallin, rétine, choroïde, nerf optique. Leur incidence est estimée entre 6 et 20 pour 100.000 naissances vivantes par an et représente entre 5 et 10% des cécités de l'enfant en Europe.

Il s'agit d'anomalies malformatives qui touchent le globe oculaire, les colobomes palpébraux étant une autre pathologie qui ne fait pas l'objet de ce PNDS. Le diagnostic de colobome oculaire est clinique devant la présence d'une fente ou d'une lacune inférieure ou inféro-nasale. Il peut toucher une ou plusieurs structures de l'œil. En cas d'atteinte des structures antérieures (fente irienne, lacune cristallinienne), cette anomalie est généralement visible à l'œil nu, néanmoins, un examen ophtalmologique avec un fond d'œil est nécessaire pour caractériser une éventuelle atteinte des structures postérieures de l'œil (choroïde, rétine, nerf optique). Le diagnostic précis est donc effectué lors de l'examen ophtalmologique.

Les colobomes oculaires peuvent être simples, c'est-à-dire sans autre malformation oculaire associée. D'autres anomalies du développement oculaire sont cependant fréquemment associées dans le cadre de malformations complexes. Une microphthalmie (réduction de taille du globe oculaire) est notamment fréquemment présente, formant une microphthalmie colobomateuse. Le colobome peut être unilatéral ou bilatéral, l'autre œil étant normalement formé ou présentant une autre anomalie du développement de l'œil : microphthalmie, anophthalmie (absence de globe oculaire) (M/A), dysgénésie du segment antérieur ou postérieur de l'œil. De même, on distingue les colobomes isolés des colobomes syndromiques pour lesquels l'atteinte oculaire s'associe à des atteintes d'autres organes ou d'autres anomalies du développement.

Bien qu'il existe plusieurs causes responsables de colobomes oculaires (toxiques, infectieuses en particulier), une étiologie génétique est retrouvée dans moins de 10% des cas simples (sans défaut de croissance oculaire sous-jacent) et isolés. En revanche, le taux diagnostique est plus important en cas d'atteinte oculaire plus sévère (colobome complexe, atteinte bilatérale) et/ou syndromique, notamment si un syndrome précis a été identifié. Dans le cas du syndrome CHARGE (acronyme anglais de *Coloboma, Heart defect, Atresia choanae, Retarded growth and development, Genital hypoplasia, Ear anomalies/deafness* soit en français colobome, malformations cardiaques, atrésie choanale, retard de croissance et/ou retard mental, hypoplasie génitale, anomalies des oreilles et/ou surdité), un diagnostic moléculaire est porté chez 60 à 90% des patients (voir PNDS CHARGE : [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3293875/fr/syndrome-charge](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3293875/fr/syndrome-charge)).

De nombreuses causes génétiques ont été décrites dans la littérature avec une centaine de syndromes associés à des colobomes. On peut retrouver également des anomalies chromosomiques, en particulier en cas de colobome syndromique. Compte tenu de cette hétérogénéité génétique et des phénotypes associés aux colobomes oculaires, l'exploration des patients est désormais réalisée à l'aide d'un panel de gènes, par séquençage d'exome (WES) ou encore de génome entier

(WGS) puisque les malformations oculaires constituent une des pré-indications d'accès au diagnostic génomique dans le cadre du *Plan France Médecine Génomique 2025* (PFMG 2025, <https://pfm2025.aviesan.fr>). Enfin, en cas de diagnostic moléculaire établi, la grande variabilité d'expression clinique décrite pour de nombreux gènes associés aux colobomes complique le conseil génétique. Il est effectivement difficile de prédire le pronostic visuel avant la naissance dans les colobomes isolés et l'importance des manifestations extra-oculaires dans les gènes classiquement impliqués dans des formes syndromiques. Des mosaïques germinales chez des parents a priori asymptomatiques, associées à un risque de récurrence dans la fratrie, ont également été décrites dans ce groupe de malformations oculaires. Il convient donc d'apporter un conseil génétique adapté au couple et de les informer des possibilités éventuelles d'encadrer ce risque par un diagnostic prénatal (DPN) ou pré-implantatoire (DPI).

## **2.Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins**

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint de colobome oculaire. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse Primaire d'Assurance Maladie) en concertation avec le médecin spécialiste notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

D'une manière générale, il faut garder en tête qu'un PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint de colobome oculaire. Il doit être mis à jour en fonction des données nouvelles validées.

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)).

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible également sur le site internet de la HAS ([www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)). La liste des participants est présente en Annexe 1.

## 3. Diagnostic et évaluation initiale

### 3.1 Objectifs

- Dépister la maladie
- Confirmer le diagnostic sur la base d'arguments cliniques et paracliniques
- Dépister d'éventuelles complications d'ordre ophtalmologique et/ou d'autres atteintes
- Délivrer une information génétique
- Annoncer le diagnostic et ses conséquences au patient et à son entourage

### 3.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

Les professionnels médicaux et paramédicaux impliqués dans le diagnostic de l'affection sont nombreux et peuvent se distinguer en deux grandes catégories :

- Les professionnels appartenant à un centre de référence et/ou de compétence spécialisé dans les maladies ophtalmologiques rares (dont la liste est disponible en Annexe 2. Contacts utiles). Il s'agit d'équipes pluridisciplinaires regroupant notamment des ophtalmologistes pédiatres et adultes, des généticiens, des conseillers en génétique, des radiologues, des orthoptistes, des psychologues, des assistants de service social. Toutes les autres spécialités médicales d'organe (ORL, neurologue, néphrologue, cardiologue...) peuvent également prendre une part active au fonctionnement de ces centres de référence.
- Les professionnels dits « de proximité » rassemblant principalement le médecin ou le pédiatre traitant, l'ophtalmologiste traitant, le médecin scolaire et/ou de PMI, l'assistant de service social, le psychologue, et en cas de déficience visuelle d'autres professionnels plus spécialisés (Annexe 3).

### 3.3 Diagnostic clinique, évaluation

#### i. Diagnostic chez l'enfant

Les principales circonstances de découverte d'un tableau clinique de colobome oculaire en post-natal sont étroitement liées à la sévérité de l'atteinte ophtalmologique ainsi qu'à son caractère uni ou bilatéral.

En cas d'atteinte colobomateuse oculaire bilatérale sévère, le diagnostic est généralement rapide en période périnatale. L'enfant pourra présenter des signes fonctionnels témoins d'une malvoyance plus ou moins profonde : photophobie, errance du regard (searching nystagmus), strabisme, signe de Franschetti ou de l'éventail, etc.

Cependant, la simple inspection de l'enfant par le pédiatre et/ou les parents n'est pas très informative, à l'exception des formes cliniques iriennes pour lesquelles une encoche sur l'iris inférieur est visible et/ou de formes cliniques chorio-rétiniennes de grande taille pouvant se manifester par une leucocorie.

C'est surtout l'examen clinique conduit par un ophtalmologiste qui permettra d'établir le diagnostic morphologique complet.

En cas d'atteinte colobomateuse oculaire unilatérale sévère, le diagnostic peut passer inaperçu les premiers mois voire les premières années de vie. La découverte, au cours d'un bilan médical durant la petite enfance, d'une mauvaise acuité visuelle, d'un strabisme, d'une leucocorie, permet d'orienter le diagnostic qui sera ensuite confirmé par un bilan ophtalmologique oculaire complet.

En cas d'atteinte colobomateuse oculaire uni ou bilatérale peu sévère, le diagnostic est fréquemment plus tardif pouvant intervenir lors d'un bilan ophtalmologique de dépistage sans que l'enfant formule nécessairement une plainte ni qu'une anomalie visuelle soit systématiquement décelée.

Enfin, en cas de colobome oculaire syndromique, la présence de troubles généraux au premier plan peut amener les cliniciens à réaliser un bilan ophtalmologique ayant pour but d'éliminer une anomalie développementale des globes oculaires. De nombreuses combinaisons syndromiques sont possibles incluant des malformations d'organe, des anomalies sensorielles des troubles des apprentissages et du développement intellectuel.

## **ii. Diagnostic anténatal des colobomes oculaires**

L'examen échographique de l'œil durant la grossesse est délicat et n'est actuellement pas réalisé de façon systématique lors des échographies de dépistage. Il existe peu de données précises et détaillées disponibles dans la littérature sur les anomalies du développement oculaire à l'imagerie prénatale (échographie, IRM). Les trois quarts des anomalies congénitales de l'œil sont donc de diagnostic post-natal, à la naissance, dans les premières semaines voire les premiers mois de vie. Il est cependant important de souligner que plusieurs travaux ont montré l'intérêt d'une surveillance anténatale du développement oculaire.

La détection des colobomes oculaires est particulièrement difficile en anténatal. Dans la littérature, seuls quelques cas de diagnostics échographiques anténataux de colobomes chorio-rétiniens et/ou du nerf optique ont été rapportés. Si le colobome est associé à d'autres malformations oculaires (M/A...), ces dernières peuvent en revanche être visibles à l'échographie, particulièrement si elles sont sévères et/ou asymétriques. Le pronostic visuel est donc difficile à préciser en anténatal.

Dans tous les cas, la découverte de ces anomalies du développement oculaire doit faire rechercher d'autres anomalies morphologiques et biométriques, en réalisant une échographie de référence. En effet, l'atteinte d'autres organes est retrouvée dans environ 20% des cas de colobome simple. Lorsque le colobome est associé à une M/A, la fréquence des signes extra-oculaires est alors plus élevée, estimée aux alentours de 30%. Cet examen peut être complété par d'autres examens d'imagerie tels qu'une IRM fœtale qui permettra à la fois de mieux caractériser l'atteinte oculaire et de rechercher d'autres malformations associées. De plus, la réalisation d'analyses génétiques à partir d'un prélèvement invasif peut être proposée afin d'identifier la cause et d'apporter possiblement des informations sur le pronostic, notamment neurodéveloppemental, de l'enfant à naître. Ces analyses sont à discuter au cas par cas mais peuvent comprendre une analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA ou CGH array), le séquençage d'un panel de gènes ou bien celui de l'exome voire du génome (si le délai de rendu de résultat de cette analyse est compatible avec le terme de la grossesse). L'absence d'anomalie identifiée à ces examens ne permet

cependant pas d'exclure une cause génétique, ni d'éliminer une forme syndromique de colobome.

De la même façon, la découverte d'atteintes extra-oculaires, notamment cérébrales, doit amener à rechercher des malformations oculaires qui peuvent permettre une orientation diagnostique. La réalisation d'une IRM, motivée par exemple par la détection d'anomalies cérébrales chez le fœtus, peut également permettre la détection de colobomes rétiniens ou du nerf optique syndromiques. Dans ces formes syndromiques, des signes associés peuvent être présents avant la naissance sans que le colobome ne soit détectable en anténatal avec une présentation tronquée du syndrome. C'est notamment le cas du syndrome CHARGE dans lequel le colobome n'est généralement pas vu à l'échographie, tout comme une partie des signes cardinaux de ce syndrome. La présence de signes anténataux pouvant appartenir à des syndromes comportant un colobome doit faire réaliser un examen fœtal de référence et discuter la réalisation d'examens d'imagerie complémentaires et d'analyses génétiques afin de préciser l'atteinte et rechercher la cause de ces malformations.

Dans le cas d'une interruption de grossesse pour motif médical en raison de la sévérité de l'atteinte et/ou des signes associés, la réalisation d'un examen foetopathologique avec temps cérébral et étude des yeux (examen radiologique, macroscopique et histologique) permet souvent d'améliorer le rendement diagnostique.

### **iii. Diagnostic chez l'adulte**

Un diagnostic est possible chez l'adulte et concerne essentiellement les formes cliniques peu sévères sans retentissement visuel important. Les critères diagnostiques et les causes sont les mêmes que chez l'enfant. Il n'existe pas de cause acquise en post-natal de colobome oculaire. Ce diagnostic peut être fait suite à un bilan ophtalmologique devant des troubles visuels, de manière fortuite ou en raison d'antécédents familiaux de colobome où un examen ciblé recherchera une forme a minima chez les apparentés.

### **iv. Confirmation du diagnostic**

#### **► Formes cliniques**

#### **Colobome irien**

Il se manifeste par un défaut de tissu irien localisé en inférieur et plus typiquement en inféro-nasal. Le colobome peut être complet. Dans ce cas, il concerne toute l'épaisseur de l'iris, l'épithélium et le stroma irien. Le défaut est de taille variable et se situe dans le quadrant inféro-nasal. La pupille n'est alors pas ronde et prend une forme de « trou de serrure ». Il peut s'agir d'une atteinte partielle. Dans ce cas, le défaut ne concerne qu'une partie du tissu irien. Celui-ci apparaît alors aminci, atrophique ou hypopigmenté dans le quadrant inféro-nasal. Il peut aussi provoquer une déformation pupillaire avec un défaut qui ne s'étend pas jusqu'à la racine de l'iris. Il peut également persister quelques fibres iriennes dans la zone du colobome donnant un aspect de polycorie (plusieurs pupilles). Dans certains cas, il peut s'avérer difficile de le mettre en évidence à l'œil nu, notamment quand l'iris est très foncé et la pupille difficilement distinguable.

### **Colobome cristallinien**

Il ne s'agit pas à proprement parler d'un colobome car il n'y a pas de déficit de tissu. Il correspond en réalité à une encoche cristallinienne secondaire à un relâchement ou une absence de la zonule dans le secteur concerné. C'est une rétraction localisée du cristallin qui donne cet aspect d'encoche visible au niveau du bord cristallinien. Il est le plus souvent visible en regard d'un colobome irien.

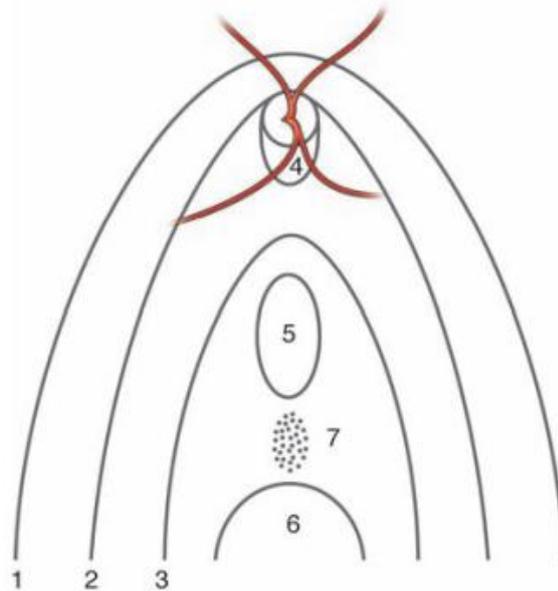
### **Colobome papillaire et chorio-rétinien**

Ces deux entités sont regroupées dans le même sous-chapitre car elles partagent les mêmes caractéristiques et sont parfois associées. De plus, elles sont regroupées dans une seule classification (Tableau 1, classification d'Ida Mann de 1937). Il existe une classification plus récente mais moins utilisée : la classification de Gopal (Tableau 2, établie en 1996) dont le type est défini en fonction de l'aspect de la papille et de sa localisation par rapport au colobome.

Dans les deux cas, le colobome apparaît comme une lésion blanche avec parfois quelques vaisseaux en surface. L'aspect est celui de la sclère car il n'y a pas de rétine ni de choroïde. Il forme, dans certains cas, un staphylome (déformation du globe vers l'arrière avec protrusion en regard du colobome). Les bords peuvent être abrupts. Les contours sont bien limités et souvent pigmentés.

Son étendue et sa localisation vont conditionner le pronostic visuel. La classification d'Ida Mann permet de différencier 7 types de colobomes papillaires et chorio-rétiniens.

### Tableau 1 - Classification d'Ida Mann



*Illustration tirée du rapport de la SFO 2017*

Type 1 : le colobome englobe la papille et s'étend au-dessus d'elle

Type 2 : le colobome englobe la papille mais ne la dépasse pas

Type 3 : les deux types ci-dessus peuvent présenter un pont de tissu normal qui divise le colobome en deux parties

Type 4 : le colobome est localisé au bord inférieur de la papille sous forme d'un croissant

Type 5 : le colobome n'atteint ni la papille ni la périphérie et se présente sous forme d'une tache blanchâtre ovale

Type 6 : le colobome est périphérique

Type 7 : le colobome est rudimentaire, il n'existe qu'une traînée pigmentaire située dans la direction de la fente fœtale

### Tableau 2 - Classification de Gopal

Type I : papille en dehors du colobome et d'aspect normal

Type II : papille en dehors du colobome et d'aspect anormal

Type III : papille en dehors du colobome et elle-même colobomateuse

Type IV : papille dans le colobome et d'aspect normal

Type V : papille dans le colobome et colobomateuse

Type VI : papille non identifiable ; émergence des vaisseaux depuis la partie supérieure d'un vaste colobome chorio-rétinien

## ► Bilan clinique

### Interrogatoire

- Anamnèse obstétricale
- Antécédents personnels ophtalmologiques et extra-ophtalmologiques
- Développement psychomoteur et staturopondéral
- Antécédents familiaux d'anomalie du développement oculaire, de syndrome malformatif
- Consanguinité
- Age des parents

### Examen clinique

Il sera adapté à l'âge du patient au moment du diagnostic.

#### *Bilan visuel et orthoptique*

Il permet de dépister une amblyopie, un strabisme, un nystagmus, des comportements de malvoyance, une anisométrie ou une forte amétropie qui peuvent être le signe de la présence d'un colobome oculaire.

- Acuité visuelle en binoculaire et monoculaire avec une échelle adaptée à l'âge.
- Evaluation du comportement visuel et biphisme de Gracis pour les enfants d'âge préverbal.
- Etude de la fusion et de la vision binoculaire avec les tests stéréoscopiques (LANG).
- Recherche d'un strabisme par les tests aux reflets (tests de Krimsky et Hirschberg) et/ou le cover test. Il est important de préciser que, du fait d'un colobome choroïdarien étendu, on peut observer un reflet pupillaire décentré sur une fixation excentrée. Dans ce cas, le décentrement du reflet pupillaire n'est pas le signe d'un strabisme. Pour faire la différence, il faut faire fixer le regard du patient sur une cible lumineuse en monoculaire et observer le reflet pupillaire.
- Une évaluation de la motilité oculaire avec recherche d'un nystagmus.
- Réfraction objective après cycloplégie et subjective quand l'âge le permet.

#### *Bilan morphologique biomicroscopique*

Nous privilégions la lampe à fente sur table mais le casque et la lampe à fente portable permettent d'examiner les plus petits.

- Mesure des diamètres cornéens, horizontal et vertical.
- Examen de la cornée et de la chambre antérieure.
- L'examen de l'iris doit se faire avant dilatation pour rechercher une anomalie de forme de la pupille et une rétroillumination partielle.
- L'examen du cristallin se fait plutôt après dilatation puisque le défaut cristallinien se voit en périphérie de celui-ci. On recherche également une opacité cristallinienne signe d'une cataracte associée.
- L'examen du fond d'œil après dilatation permet de mettre en évidence un colobome papillaire et/ou choroïdarien et de préciser son étendue et son rapport à la fovéa.

## *Examen facial et des paupières*

L'examen de la face permet de déceler des malformations auriculaires ou du massif facial associées, une asymétrie faciale plus ou moins accompagnée d'une asymétrie oculaire.

On peut également constater un colobome palpébral qui peut être partiel ou complet.

## **Examens complémentaires**

La prise de la pression intra-oculaire se fait systématiquement pour rechercher une hypertonie oculaire responsable d'un éventuel glaucome. On utilise un tonomètre à rebond pour les plus petits, le tonomètre à air ou à aplanation pour les plus grands.

La kératométrie permet de dépister des anomalies cornéennes associées. Elle mesure la courbure de la cornée.

La biométrie avec la mesure de la longueur axiale à l'aide d'une sonde d'échographie en mode A permet de diagnostiquer une microphthalmie associée.

Les rétinographies grand champ sont d'une grande aide au diagnostic, surtout chez les enfants parfois difficiles à examiner. Les photographies du fond d'œil permettent de bien visualiser l'étendue et la localisation des colobomes papillaires et chorio-rétiniens et leur rapport avec la fovéa.

L'OCT maculaire et papillaire, quand ils sont réalisables, en fonction de l'âge et de la qualité de la fixation, sont utiles pour préciser l'étendue de l'atteinte et rechercher des pathologies ophtalmologiques associées. Il peut aussi être centré sur une zone suspecte de décollement rétinien.

Le champ visuel met en évidence l'amputation du champ visuel liée au colobome papillaire ou chorio-rétinien.

L'échographie en mode B peut objectiver un staphylome, soit une déformation du globe oculaire à l'endroit du colobome. Elle est également une aide au diagnostic lors de suspicion de décollement de rétine.

Parfois, il est impossible d'examiner correctement un enfant du fait de son âge ou de son opposition. Dans ce cas, un examen sous anesthésie générale peut être utile afin de préciser le diagnostic. La rapport bénéfice-risque est toujours mis en balance surtout chez les patients atteints de malformations cardiaques.

Enfin, une IRM orbitaire peut être discutée après avis spécialisé notamment pour rechercher un kyste colobomateux.

## **► Atteintes ophtalmologiques associées / complications**

### **Complications fonctionnelles**

#### *La déficience visuelle*

Le colobome irien ne limite pas l'acuité visuelle. En revanche, le colobome papillaire et chorio-rétinien peuvent être responsables d'une acuité visuelle limitée voire d'une déficience visuelle sévère. La limitation de l'acuité dépendra de l'étendue du colobome et de l'atteinte de la papille.

En cas d'acuité visuelle diminuée, on parlera d'amblyopie organique. Comme dans toute amblyopie organique, il existe une part fonctionnelle qu'il nous intentera de rééduquer.

En cas d'atteinte sévère unilatérale ou bilatérale, la vision binoculaire ne pourra pas se mettre en place et le patient n'aura donc pas de vision stéréoscopique.

#### *Le strabisme*

Il peut être très précoce et constituer en période néonatale le premier signe d'alarme qui motive l'examen ophtalmologique. Il peut également se manifester plus tard. Il serait présent chez 19 à 56% des patients. Il peut s'agir d'une esotropie ou d'une exotropie.

#### *Le nystagmus*

Il toucherait 14% des adultes et 6 à 41% des enfants. Il est sensoriel, secondaire à la basse vision. Il est de ce fait plus fréquent en cas d'atteinte bilatérale.

### **Complications anatomiques**

Il existe quatre complications des colobomes : le décollement de rétine, les néovaisseaux rétinien, la cataracte et très rarement la fistule sclérale.

Le décollement de rétine peut se développer au dépend de la rétine normale, donc en dehors du colobome, ou bien au niveau du colobome ou, moins souvent, concerner les deux zones. Il surviendrait chez environ à 23 à 42% des yeux atteints de colobome chorio-rétinien. Il serait cependant beaucoup moins fréquent dans la population pédiatrique de l'ordre de 6 à 17,6%. Le risque serait d'ailleurs augmenté avec la profondeur du colobome. Il est donc important de suivre les patients et de les éduquer à l'autosurveillance, la précocité du traitement en cas de décollement de rétine étant un facteur majeur du pronostic.

Les néovaisseaux rétinien au sein du colobome sont une complication plus rare. Ils se développent généralement au bord d'un colobome qui atteint la macula. La prévalence serait de l'ordre de 3 à 13,7%.

La cataracte peut être localisée en regard d'un colobome irien, du défaut cristallinien ou, plus fréquemment, être corticonucléaire. Elle serait présente chez 6 à 38% des patients dans la population pédiatrique et environ 50% des patients adultes. La chirurgie est indiquée seulement si l'amélioration fonctionnelle est certaine.

La fistule sclérale est une complication très rare mais qui a été décrite. Elle peut survenir à la suite d'un traumatisme minime, à l'endroit où la sclère est la plus fine.

### **Autres atteintes ophtalmologiques associées**

Les colobomes peuvent être isolés ou être associés. Il semblerait que les patients qui combinent l'atteinte antérieure et postérieure soient plus à risque d'avoir une autre anomalie oculaire.

Une microphthalmie postérieure est présente dans 13 à 29% des cas. Celle-ci sera diagnostiquée grâce à une mesure de la longueur axiale et une réfraction objective sous cycloplégie, laquelle révélera une hypermétropie forte. A noter que la mesure de la longueur axiale peut être faussement normale si la mesure est prise dans la zone du colobome associé à un staphylome. Elle est classiquement associée au colobome chorio-rétinien.

Une microcornée peut également se retrouver chez les patients atteints de colobomes. Elle est définie par un diamètre horizontal inférieur à 10mm. Elle serait présente chez 7 à 45% des patients.

Toutes les formes de colobomes peuvent s'associer à une cataracte, soit présente d'emblée, soit d'apparition plus tardive.

De très rares cas de drusens du nerf optique associés à un colobome chorio-rétinien épargnant la papille ont été décrits.

### ► **Diagnostics différentiels**

Le diagnostic de colobome est un diagnostic clinique, le plus souvent relativement évident lors de l'examen ophtalmologique classique. La localisation inféromédiane (sur le méridien de 5 heures à l'œil droit et celui de 7 heures à l'œil gauche) est un élément d'orientation important.

#### *Colobome irien*

L'aspect classique du colobome irien complet avec déformation pupillaire nasale-inférieure « en trou de serrure » n'engendre que très rarement de doute diagnostique. En revanche, une atteinte partielle du feuillet antérieur de l'iris d'aspect atrophique ou hypopigmenté peut parfois orienter à tort vers une atrophie sectorielle de l'iris. Sa localisation inféro-nasale doit nous y faire penser d'autant plus s'il s'y associe une encoche cristallinienne en regard. Inversement, toute déformation ou défaut irien localisé sur les autres quadrants, notamment supérieurs, doit faire évoquer une autre étiologie (atrophie sectorielle, bride irido-cristallinienne, syndrome irido-cornéo-endothélial...).

#### *Colobome chorio-rétinien*

Devant l'aspect de leucocorie que peut engendrer un large colobome chorio-rétinien, l'examen du fond œil permettra d'éliminer une autre cause telle qu'un rétinoblastome, une cataracte, un décollement de rétine ou une maladie de Coats.

Les principaux diagnostics différentiels sont les cicatrices chorio-rétiniennes d'origine infectieuse comme la toxoplasmose ou encore toutes autres lacunes chorio-rétiniennes notamment du syndrome d'Aicardi ou autres dystrophies rétiniennes rares. Dans ce cas, l'examen met en évidence une persistance partielle des couches profondes de la rétine (épithélium pigmentaire principalement) retrouvée également sur une coupe OCT. De plus, la disposition souvent multiple et rarement inféro-médiane de ces atteintes n'est pas évocatrice de colobome chorio-rétinien. Ces situations ont parfois été appelées à tort « pseudocolobomes », néanmoins ce terme est voué à ne plus être utilisé.

#### *Colobome du nerf optique*

Les colobomes papillaires sont certainement ceux dont le diagnostic différentiel est le plus difficile notamment sur une atteinte isolée du nerf optique.

Ainsi son analyse minutieuse devra nous le faire différencier d'une simple excavation papillaire ou d'autres malformations telles qu'une hypoplasie sectorielle, un syndrome de Morning Glory ou la papille anormale du syndrome papillo-rénal, injustement appelé syndrome rein-colobome.

Les fossettes colobomateuses de la papille (Optic Disk Pit) peuvent également faire évoquer à tort un colobome papillaire. Cette dépression ovale ou ronde, grise/jaunâtre au sein de la papille plus souvent temporale et unilatérale en lien avec une hernie de rétine dysplasique en arrière de la lame criblée est fréquemment pourvoyeuse de schisis maculaire et de décollement de rétine.

## v. Formes syndromiques

Les colobomes oculaires peuvent être isolés ou associés à des signes extra-oculaires. En cas de colobome simple (sans autre malformation oculaire), l'atteinte d'autres organes est retrouvée dans environ 20% des cas. Lorsque le colobome est associé à une M/A, la fréquence des signes extra-oculaires est alors plus élevée, estimée entre 27% et 36%. Les colobomes oculaires et les M/A partageant une partie importante de leurs étiologies, les systèmes extra-oculaires affectés sont souvent les mêmes, que le colobome soit simple ou complexe. Les principaux signes extra-oculaires associés sont des troubles du neuro-développement, des malformations cranio-faciales, cérébrales, génito-urinaires et cardiaques.

Les troubles du neurodéveloppement représentent le premier signe associé aux colobomes oculaires. Un trouble du développement intellectuel est en effet retrouvé chez 5-10% des individus avec un colobome. Des difficultés d'apprentissage, des troubles du spectre autistique, de l'épilepsie ont également été décrits. Il faut noter qu'il s'agit dans ces études de cohortes très hétérogènes de patients présentant des atteintes oculaires de sévérité variable, uni ou bilatérales, simples ou complexes, isolées ou syndromiques. Ainsi, il est difficile à l'heure actuelle d'estimer la fréquence en fonction des atteintes (type et sévérité du colobome), du caractère uni ou bilatéral et du caractère isolé ou associé. Dans notre expérience, le risque de trouble du neurodéveloppement semble plus important dans les formes sévères et syndromiques.

Il existe plus de 150 formes cliniques de colobomes oculaires associés décrites dans la littérature et les bases de données (171 dans le Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)) mais dont seulement une partie constitue des syndromes aisément reconnaissables (Tableau récapitulatif des principales formes en Annexe 4). Un bilan malformatif exhaustif est donc recommandé à la fois en vue de préciser le diagnostic, d'identifier éventuellement un syndrome particulier et également d'adapter la prise en charge et le pronostic global.

Il est important de faire la différence entre des gènes associés à des anomalies du développement oculaire à la fois syndromiques et isolées (ex : *SOX2* et syndrome AEG, *STRA6* et syndrome de Matthew-Wood) et des gènes impliqués dans des syndromes avec colobome oculaire ne donnant qu'exceptionnellement des formes isolées. Parmi ces formes syndromiques, on note le syndrome CHARGE (voir PNDS dédié), lié à des variants hétérozygotes pathogènes du gène *CHD7*, qui associe de façon variable de nombreux signes dont un colobome irien ou choroïdien (80% des patients), des anomalies ORL (atrésie des choanes, hypoplasie des canaux semi-circulaires, malformations de l'oreille externe-interne), une cardiopathie congénitale et un trouble du développement intellectuel. Le syndrome papillo-rénal, lié à des variants pathogènes hétérozygotes du gène *PAX2*, est également emblématique des colobomes syndromiques, l'atteinte du nerf optique est cependant inconstante (72% des individus) contrairement à l'atteinte rénale, de sévérité variable, retrouvée chez >90% des individus atteints.

## 3.4 Diagnostic moléculaire et conseil génétique

### i. Diagnostic génétique

La probabilité d'identifier une cause génétique dépend principalement de la sévérité du tableau clinique présenté par le patient. En présence d'un colobome oculaire simple isolé, la probabilité d'identifier une anomalie génétique causale est faible, moins de 10% des individus. Le rendement diagnostique est augmenté chez les patients présentant une atteinte sévère, complexe et bilatérale (i.e microphthalmie colobomateuse, anophtalmie controlatérale) ou en cas de signes extra-oculaires associés voire de formes syndromiques reconnaissables (i.e. 60-90% de diagnostic moléculaire dans le syndrome CHARGE).

Des anomalies chromosomiques ont été décrites chez des patients présentant des colobomes syndromiques. On retrouve notamment des aneuploïdies (trisomies 13, 18,...) et des variations du nombre de copies (CNVs). Ces CNVs intéressent le plus souvent des gènes dont les mutations ponctuelles (SNV et indels) sont également responsables d'anomalies du développement oculaire. On retrouve également certains syndromes cytogénétiques connus comme la tétrasomie 22p (Cat-eye syndrome) associant un trouble du développement intellectuel et diverses malformations comme une atrésie anale, des anomalies pré-auriculaires, des anomalies cardiaques et, dans un tiers des cas, des anomalies oculaires (généralement un colobome irien). Ces anomalies peuvent être détectées par des techniques de cytogénétique conventionnelle, moléculaire ou bien par des techniques de séquençage (WGS). En l'absence de grandes cohortes de patients et du fait de la présentation souvent syndromique des colobomes liés à des anomalies chromosomiques, il est difficile d'estimer la proportion de ces anomalies chromosomiques parmi les diagnostics de colobomes oculaires.

De nombreux gènes sont également associés à des colobomes oculaires dans la littérature. Une part importante de ces gènes est également impliquée dans les anomalies de croissance du globe oculaire (M/A) et généralement associée à des malformations oculaires complexes (i.e. microphthalmie colobomateuse) mais peut également être retrouvé dans des formes simples de colobomes (*SOX2*, *OTX2*, *PAX6*, *MAB21L2*...). Quelques gènes sont cependant préférentiellement associés à des colobomes simples isolés (*FZD5*, *ACTG1*...) ou syndromiques (*CHD7*, *PAX2*...). Chaque gène n'explique à lui seul qu'un faible pourcentage des cas. Compte-tenu de cette hétérogénéité génétique et des phénotypes qui se recoupent, ces gènes sont désormais testés, à des fins de diagnostic moléculaire, sur des panels de gènes (séquençage NGS ciblé) ou par séquençage non ciblé tel qu'un séquençage d'exome (WES) voire de génome entier (WGS). Cependant, malgré un séquençage d'exome ou de génome, la grande majorité des patients avec un colobome oculaire (avec ou sans microphthalmie) restent sans diagnostic moléculaire. La performance du séquençage de génome pour trouver des mutations dans les régions complexes non codantes reste encore à évaluer. Les colobomes oculaires constituent d'ailleurs une des pré-indications d'accès au diagnostic génomique sur les plateformes de séquençage très haut-débit du PFMG 2025.

## ii. Conseil génétique

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

Il revient ensuite au médecin généticien ou au conseiller en génétique en délégation du médecin généticien, d'assurer le conseil génétique. Il concerne le patient majeur ou l'enfant mineur et ses parents, les apparenté(e)s ou bien encore les conjoint(e)s. Le conseil génétique couvre divers aspects. Dans un premier temps, il consiste à détailler les informations délivrées sur la pathologie et permet de répondre aux différentes questions du patient. Selon la connaissance du gène (et de sa fonction) et les données actualisées de la littérature scientifique, la physiopathologie de l'affection sera expliquée et les éventuelles complications associées aux anomalies de développement congénitales de l'œil et aux manifestations extra-oculaires seront discutées. Une fois l'origine génétique de l'affection comprise, le conseil génétique va permettre d'explicitier le mode de transmission de la pathologie, et de préciser le risque de récurrence pour la descendance ainsi que le risque pour les apparentés d'être concernés par cette même affection et de la transmettre. Ces informations vulgarisées et adaptées à chaque patient sont souvent transmises au moyen de schémas illustratifs. Si la cause génétique a été identifiée, le conseil génétique n'en demeure pas moins complexe en raison de la variabilité phénotypique qui peut être observée, y compris au sein d'une même famille, la pénétrance incomplète de certains gènes et les cas de mosaïcisme germinale.

En cas de colobome diagnostiqué chez un enfant, il sera important de réaliser un examen ophtalmologique orienté chez les deux parents à la recherche chez eux d'une atteinte à minima permettant d'orienter vers une transmission autosomique dominante.

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

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

## 4. Prise en charge thérapeutique

### 4.1 Objectifs

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

- Le caractère uni ou bilatéral de l'affection : en cas d'atteinte unilatérale l'enfant est « normalement » voyant si l'œil adelphe est normal (avec la réserve du syndrome du monophthalme congénital) ; en cas de bilatéralité, l'enfant peut être malvoyant (acuité visuelle entre 1/20 et 3/10), avoir une cécité de seuil « légal » (<1/20), voire être normalement voyant en cas de colobome bilatéral sans atteinte du pôle postérieur, même s'il peut y avoir une anomalie du champ visuel.
- L'association d'une atteinte systémique, par exemple : syndrome CHARGE, syndrome rein colobome...
- Le préjudice esthétique dont l'appréciation peut être subjective, si le colobome touche le segment antérieur, avec une pupille anormale (syndrome « cat eye »).
- Les contraintes techniques et limites chirurgicales en cas de complication ou d'anomalies oculaires associées : décollement de rétine, cataracte, néovascularisation rétinienne...

### 4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

L'ophtalmologiste est au centre de la coordination des acteurs de la prise en charge, même si celle-ci peut se « limiter » à une surveillance simple et un accompagnement du patient et sa famille, sans nécessité de correction. Dans tous les cas, l'accompagnement est la règle.

En cas d'unilatéralité du colobome, antérieur et/ou postérieur, avec amétropie possible (astigmatisme interne par déformation du cristallin, hypermétropie en cas de microphthalmie associée, myopie) et donc risque d'amblyopie, la prise en charge de celle-ci se fait en coordination avec l'orthoptiste.

En cas de malvoyance (atteinte bilatérale atteignant le pôle postérieur), ou de handicap associé qui peut parfois nécessiter une scolarité adaptée, l'enfant est reconnue par la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir paragraphe 5.4) ce qui requiert de prendre le temps pour l'ophtalmologiste de rédiger régulièrement les certificats nécessaires (Volet 2 Figure 1), le volet 1 étant du ressort du médecin traitant.

L'amétropie est corrigée par des lunettes mais la prise en charge optique est également possible par lentilles de contact nécessitant une adaptation spécifique par un ophtalmologiste contactologue, en lien avec un opticien, pour délivrer des lentilles rigides le cas échéant. L'opticien qui équipe en lunettes joue un rôle fondamental dans l'équipement qui peut être personnalisé.

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

### 4.3 Prise en charge ophtalmologique

La complexité de la prise en charge des colobomes dépend de l'importance de l'atteinte, antérieure et/ou postérieure, uni ou bilatérale, symétrique ou asymétrique. L'association du colobome à une microphthalmie est un cas particulier et dépend du caractère uni ou bilatéral, de la symétrie ou pas, de l'importance de la microphthalmie. Si celle-ci est sévère, la problématique est celle de la croissance orbitaire, de la capacité visuelle, de la nécessité de prothèse dans certains cas (voir PNDS dédié aux micro-anophtalmies).

La prescription de la correction optique totale est essentielle. Sa mesure passe par une cycloplégie, qui dans certains cas de colobome chorio-rétinien étendu associé à un nystagmus important nécessitera le sommeil spontané du nourrisson ou anesthésique de l'enfant. Au moindre doute, une occlusion séquentielle possiblement alternée garantira l'objectif de la meilleure fonction visuelle possible dans chacun des deux yeux.

#### i. Prise en charge de la déficience visuelle

La prise en charge ophtalmologique se traduit par l'utilisation de plusieurs outils :

- Lunettes
- Lentilles de contact
- Prothèse oculaire esthétique de contact (microphthalmie colobomateuse)
- Traitement de l'amblyopie qui est à la fois organique, anisométrique et strabique dans un cas de microphthalmie unilatérale
- Traitements chirurgicaux : exérèse d'une cataracte associée, chirurgie d'un glaucome associé, chirurgie d'un strabisme sensoriel, chirurgie strabologique du torticolis de fixation et du nystagmus dans un syndrome du monophtalme congénital, chirurgies orbitaires avec implantation de prothèses orbitaires renouvelées avec la croissance orbitaire dans certains cas de microphthalmie colobomateuse extrême, chirurgies palpébrales du « faux ptosis » par enophtalmie, chirurgies complexes de décollement de rétine si cette complication survient.

Les questions posées par ces outils thérapeutiques sont leur indication respective et leur combinaison possible, car ils ne s'excluent pas forcément les uns les autres et peuvent être complémentaires, et la discussion avec les parents dans la stratégie thérapeutique est essentielle.

#### ii. Prise en charge des complications

##### ► Complications visuelles

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

##### ► Complications rétiniennes

Concernant le décollement de rétine (DR), il pose le problème chez l'enfant d'un éventuel retard de diagnostic s'il ne se plaint pas de baisse de vision. Le traitement

chirurgical est complexe, et le pronostic fonctionnel réservé avec risque de récurrence et de prolifération vitréorétinienne. Le traitement des décollements séreux rétiniens d'anomalies papillaires est différent (injection de gaz, laser) de pronostic meilleur.

Le traitement préventif du décollement de rétine par photocoagulation au laser n'est pas indiqué. Cependant, des mesures de précaution/prévention de contusions oculaires doivent être prises afin de le prévenir. Il s'agit de conseils d'évitement d'activités traumatisantes, et dans tous les cas de port de lunettes de protection mécanique.

L'information du patient et de la famille est indispensable, avec une autosurveillance requise, pour détecter une baisse de vision qui surviendrait et qu'il ne faudrait pas découvrir tardivement au stade de DR ancien dont le traitement sera d'autant plus complexe et au pronostic plus réservé.

Concernant la néovascularisation rétinienne, elle est rare mais avec une efficacité démontrée du traitement par injection d'anti-VEGF.

### ► **Complications antérieures**

L'esthétique du regard peut être perturbée par le « colobome irien ». La chirurgie de suture irienne a peu d'indication, car imparfaite et ne permettant pas la parfaite « rondeur » de la pupille. Les iris artificiels sont déconseillés.

En cas de cataracte, l'intervention peut requérir la mise en place d'un anneau de sac ; l'implantation est possible en l'absence de microphthalmie extrême.

### ► **Cas particulier de la microphthalmie colobomateuse**

En cas de microphthalmie colobomateuse, les traitements dépendent du caractère uni ou bilatéral de l'atteinte, de la capacité de l'œil à voir ou non, de l'amblyopie associée, etc. Les microphthalmies modérées, antérieures et/ou postérieures (nanophthalmie) ou uniquement postérieures entraînent souvent des anomalies réfractives importantes, souvent des hypermétropies ou des astigmatismes, parfois (et paradoxalement) des myopies.

Dans tous les cas, l'œil ou les yeux atteints requièrent une correction réfractive avec des lunettes, qui sont changées après mesures renouvelées de la réfraction objective sous cycloplégie, car la réfraction évolue. Un œil « normal » a une longueur axiale de 17 mm à la naissance, de 18,5 mm à 6 mois, de 20 mm à 1 an, de 22 à 23 mm vers 4 ans. L'œil microphthalme présente une croissance également, même si elle ne rattrape pas une taille normale. Parallèlement un équipement en lentille rigide est proposé, avec adaptation spécifique par un contactologue ; l'enfant peut alterner lunettes et lentilles.

Si l'anomalie est unilatérale, l'œil atteint a un risque d'amblyopie organique, strabique, anisométrique. En plus de sa correction optique, il faut proposer une occlusion de l'œil sain au moins la moitié du temps d'éveil à l'âge préverbal jusqu'à 3 ans, puis poursuivre le traitement jusqu'à 6 à 8 ans. Bien que la vision de l'œil microphthalme puisse plafonner entre 1/10 et 5/10, l'objectif est de donner à ce deuxième œil une capacité utile, dans l'hypothèse d'une atteinte future (par exemple traumatique) de l'autre œil. Sans traitement, la vision pourrait être de moins de 1/20, c'est à dire une cécité légale.

Les microphthalmies extrêmes de moins de 10 mm de longueur axiale ont un pronostic fonctionnel très compromis ; dans un cas unilatéral on peut se poser la question de l'utilité du traitement optique et du traitement de l'amblyopie, avec

indication d'une prothèse de contact pour l'esthétique du regard et la croissance orbitaire. La discussion d'une prothèse avec axe optique libre n'a que peu d'intérêt car dans ces cas on décide d'un équipement prothétique précisément à cause de la vision quasi nulle.

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

#### 4.4 Prise en charge des atteintes associées

Dans plus d'un tiers des cas, le colobome oculaire est associé à au moins une autre atteinte qui peut prendre la forme d'un trouble du développement intellectuel, d'une malformation cardiaque, rénale et d'une déficience auditive pour ne citer que les atteintes les plus fréquentes. Il est indispensable que chaque malformation ou déficit associé fasse l'objet d'une prise en charge spécialisée (neuropédiatrique, cardiopédiatrique, néphropédiatrique, ORL, etc). Ainsi de façon systématique un bilan général doit être proposé dès le diagnostic ophtalmologique posé. Ce bilan comprend au minimum une évaluation pédiatrique globale de l'enfant, en particulier du neurodéveloppement. Le dépistage d'autres atteintes est également indiqué, y compris devant des colobomes a priori isolés. Il est à adapter en fonction du contexte clinique mais peut comprendre la recherche d'un déficit auditif (selon l'âge de l'enfant), la recherche d'une malformation ano-rectale, un bilan de la fonction rénale et une échographie rénale, une échographie cardiaque et enfin une IRM cérébrale.

## 5. Prise en charge sociale

### 5.1 Déficience visuelle et colobome : retentissement fonctionnel

La « cécité » est définie comme une acuité visuelle inférieure à 3/60 (1/20) ou une perte correspondante du champ visuel (à moins de 10°) pour le meilleur œil avec la correction disponible. La « déficience visuelle sévère » est définie comme une acuité visuelle inférieure à 6/60 (1/10) mais supérieure ou égale à 3/60 (1/20), et la « déficience visuelle modérée » comme une acuité visuelle inférieure à 6/18 (3/10) mais supérieure ou égale à 6/60 (1/10). Nous citons, car encore très utilisées, les cinq catégories de déficiences visuelles proposées par l'OMS avant 2020 dans le tableau ci-dessous.

<b>Malvoyance par Amblyopie</b>		<b>I</b>	$1/10^e < AV \leq 3/10^e$ (4/10 <sup>e</sup> en France)	CV=20°
		<b>II</b>	$1/20^e < AV < 1/10^e$	CV<20°
<b>Cécité légale</b>	<b>Malvoyance profonde</b>	<b>III</b>	$1/50^e < AV < 1/20^e$	5° < CV < 10°
		<b>IV</b>	$AV < 1/50^e$	CV < 5°
	<b>Cécité totale</b>	<b>V</b>	AV=0	CV = 0

En fait, la CIM11 dans sa partie 09 « maladies de l'appareil visuel » a modifié la définition de la basse vision (<https://icd.who.int/browse11/l-m/fr>). On retrouve les codages suivants :

9D40 Altération de l'acuité visuelle

9D41 Déficit du champ visuel : les troubles du champ visuel concernent le croissant de vision périphérique en dehors du point de fixation. Ce paramètre doit être mesuré séparément pour chaque œil.

9D42 Anomalies du champ visuel

9D43 Troubles de la vision des contrastes

9D44 Troubles de la vision des couleurs

9D45 Troubles de la sensibilité à la lumière

On remarque que l'on a perdu par rapport à la CIM10 les codages portant sur le champ visuel binoculaire. On note également qu'il n'y a pas de définition précise pour les troubles de la vision des contrastes, de la vision des couleurs, de la sensibilité à la lumière.

La CIM11 introduit une déficience en vision de près, correspondant en fait à la presbytie non corrigée : « la déficience affectant la vision de près c'est-à-dire avec une acuité visuelle inférieure à N6 ou N8 à 40 cm avec la correction existante ».

Catégorie		Acuité visuelle du meilleur œil	
		Inférieure à :	Supérieure ou égale à :
Déficience visuelle légère		5/10	3/10
Déficience visuelle modérée		3/10	1/10
Déficience visuelle sévère		1/10	1/20
Cécité		1/20	
Déficience de la vision de près		N6 ou 0,8 M à 40 cm	

D'après le Rapport mondial de l'OMS sur la vision (<https://www.who.int/fr/news-room/fact-sheets/detail/blindness-and-visual-impairment>) l'acuité visuelle de près est notée en N ou en M.

On retrouve dans ce rapport de 2020 une définition assez vague de la déficience visuelle liée à une atteinte du champ visuel : « la déficience visuelle sévère et la cécité sont également définies par un degré de constriction du champ visuel central du meilleur œil inférieur à 20 degrés ou inférieur à 10 degrés (en diamètre), respectivement. »

Les colobomes oculaires de part leurs formes cliniques très variables (irien, chorioretinien sans ou avec atteinte maculaire, papillaire) vont être responsables de déficiences visuelles très variées allant de l'absence de déficience en cas de colobome chorioretinien unique de petite taille et à distance de la macula et de la

papille, à des formes syndromiques sévères donnant une polydéficience comme dans le syndrome CHARGE (voir PNDS dédié).

Les colobomes iriens donneront une déficience liée à une augmentation du diamètre pupillaire à type de photophobie et à des troubles de la réfraction (astigmatisme), une anisocorie, les colobomes iriens étant rarement parfaitement symétriques.

Le colobome chorio-rétinien unilatéral entraînera une déficience visuelle s'il touche la macula et la papille optique. La vision centrale peut être inférieure à 1/20. Il y aura chez le jeune enfant une amblyopie unilatérale organique pouvant être majeure qui elle-même entraîne très souvent un strabisme. Ce strabisme est parfois complexe comme le syndrome de l'œil monoptalme qui aboutit à un torticolis important et surtout une amblyopie de l'œil controlatéral sans colobome. Selon la surface du colobome, un déficit absolu de la partie du champ visuel sera retrouvé. L'atteinte étant unilatérale, le champ visuel binoculaire sera normal.

Le colobome chorio-rétinien bilatéral touchant la macula et la papille optique donnera souvent une déficience visuelle sévère avec amblyopie bilatérale, nystagmus congénital et strabisme associés. Sur une série de 198 enfants atteints de colobome chorio-rétinien, Uhumwangho a retrouvé 41,5% de nystagmus et 21,2% de strabisme. Dans cette même série, il retrouve 45,1 % de microcornée et 19,1% de microphthalmie qui donne des déficiences visuelles et associées spécifiques, nous renvoyons le lecteur vers le PNDS microphthalmie-anophtalmie. Selon la surface des colobomes touchant les deux yeux, un déficit absolu de la partie supérieure du champ visuel binoculaire sera retrouvé.

De même, selon l'importance et la localisation du ou des colobomes, une perte de la sensibilité aux contrastes peut être observée ainsi qu'une atteinte de la vision des couleurs donnant une dyschromatopsie bleu-jaune ou sans axe. La sensibilité nocturne est quasiment toujours présente, car il existe toujours une partie de la rétine fonctionnelle en particulier au niveau des bâtonnets. L'électrorétinogramme permet d'estimer la proportion de cônes et de bâtonnets encore fonctionnels.

Dans certains colobomes oculaires syndromiques (i.e syndrome CHARGE), la dégradation de la qualité de vie a été mesurée, mettant en évidence des facteurs peu connus comme l'anxiété et les problèmes de sommeil, qui influencent grandement la qualité de vie et qui constituent des domaines d'intervention importants.

Enfin, il ne faut pas oublier le handicap esthétique qui correspond à toute différence morphologique visible (y compris lorsqu'elle est habituellement dissimulée au regard) entraînant chez la personne qui en est atteinte une limitation de son bien-être en société, du simple fait de sa visibilité, même si elle n'entraîne pas d'autre conséquence.

Plus d'informations pour mieux comprendre la déficience visuelle sont disponibles dans l'Annexe 6.

## 5.2 Prise en charge thérapeutique de la déficience visuelle : les principes

### i. Objectifs

Nous incitons le lecteur à lire l'ouvrage « Vivre avec une maladie rare en France » (Les cahiers d'Orphanet, mis à jour tous les ans). Dans les chapitres suivants, nous mettons plus spécifiquement l'accent sur les déficiences qui peuvent être associées au colobome.

Il ne faut pas toujours attendre un diagnostic clinique et génétique précis avant de proposer un bilan fonctionnel puis une rééducation. Classiquement la mise en œuvre et les objectifs de la prise en charge sont variables selon plusieurs paramètres :

- Le degré d'atteinte de la vision centrale : le patient peut être malvoyant (acuité visuelle entre 1/20 et 3/10), avoir une cécité de seuil « légal » ( $<1/20$ ), ou être dans la situation très inconfortable des patients ayant une acuité  $\geq$  à 3/10 et  $<$  à 5/10 avec réglementairement l'impossibilité de conduire (Arrêté du 28 mars 2022, INTS2206503A).
- Le degré d'atteinte de la vision paracentrale et périphérique avec l'utilisation du champ visuel binoculaire.
- Les déficiences spécifiques associées ou non aux deux précédentes que sont la photophobie et les difficultés dans les déplacements nocturnes.
- L'association d'une autre pathologie comme une surdité donnant plusieurs déficiences associées (surdité, équilibre, cardiaque...) comme dans le syndrome CHARGE.

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

L'ophtalmologiste en cas de déficience visuelle isolée, le pédiatre, le neuropédiatre, l'ORL en cas de déficiences multiples, doivent déterminer l'urgence de la prise en charge rééducative : par exemple chez un enfant de moins de 1 an avec colobome, nystagmus et comportement de déficience visuelle importante, le premier professionnel paramédical à intervenir est très souvent un(e) psychomotricien(ne).

On sera en particulier vigilant à annoncer le pronostic visuel avec précaution, le plus souvent par une équipe expérimentée d'ophtalmologiste, de pédiatre, de généticien et de psychologue, pour les enfants, et ne pas oublier d'y associer le généraliste chez l'adulte.

## **ii. Professionnels impliqués**

La prise en charge de la malvoyance est effectuée par une équipe pluridisciplinaire pour favoriser l'autonomie et l'intégration :

- Professionnels de la vision : ophtalmologistes, orthoptistes, opticiens basse vision,
- Professionnels de la rééducation, réadaptation, éducation : orthophonistes, orthoptistes, enseignants spécialisés, instructeurs de locomotion, ergothérapeutes, instructeur pour l'autonomie des personnes déficientes visuelles, psychomoteurs
- Autres professionnels : pédiatres, généticiens, ORL, médecin de rééducation, psychiatres, psychologues.

Liste plus complète en Annexe 3.

Il ne faut pas oublier l'école, l'enseignement supérieur, ou des équipes spécialisées comprenant parfois des enseignants eux-mêmes spécialisés qui peuvent intervenir dans les classes.

## **iii. Prise en charge de la déficience visuelle**

Pour plus d'informations, nous renvoyons le lecteur à l'ouvrage complet du Pr Bremond-Gignac (*Prise en charge de la basse vision*, 2022).

La prise en charge des patients déficients visuels va évoluer au cours du développement psychomoteur et sensoriel de l'enfant. Avant tout travail de réadaptation, il est nécessaire que l'enfant porte une correction optique adaptée à sa pathologie (puissance du verre, monture adaptée, teinte, etc.). Le premier rééducateur que l'on va proposer lors d'une déficience visuelle généralement sera l'orthoptiste.

### **► La prise en charge en orthoptie des enfants déficients visuels de 0 à 3 ans**

Elle consiste à favoriser :

- La stimulation visuelle
- L'intégration d'images mentales
- Le travail de fixation et de poursuite d'un visage, d'une lumière ou d'un objet
- L'ébauche de coordination œil-main pour attraper un objet placé devant ou légèrement sur le coté
- La quantification des fonctions visuelles centrales et si possible périphériques
- Les structures en appui du monde libéral sont les Centres d'Actions Médico-Sociale Précoce (CAMSP) à dominance visuelle, les Services d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce (SAFEP), les Services d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la Scolarisation (S3AS), les Services d'Education Spéciale et de Soins A Domicile (SESSAD).

### **► La prise en charge en orthoptie des enfants déficients visuels de 3 à 6 ans**

Elle consiste à :

- Proposer un support visuel sur les bases des apprentissages fondamentaux, par exemple les formes géométriques
- La reconnaissance et l'identification des chiffres et des lettres majuscules

- La coordination œil-objet, la tenue d'un outil, d'un crayon, d'une paire de ciseaux, d'une cuillère, d'une fourchette, etc.
- Le port de verres teintés à l'extérieur et de verres photochromiques
- Le développement de la coordination œil-main sur différents supports, différentes textures
- Des centres de soutien à l'apprentissage scolaire sont souvent nécessaires pour éviter que la déficience visuelle de l'enfant n'impacte ses apprentissages scolaires : les CAMSP, les SESSAD, les S3AS.

#### ► La prise en charge en orthoptie des enfants déficients visuels de 6 à 11 ans

Elle consiste à :

- L'entraînement à la lecture, en colonne, en ligne, selon l'agrandissement adéquat, à la lecture et compréhension
- La coordination œil-main en lettres attachées, l'écriture et la relecture sur papier ligné personnalisé avec des cahiers spéciaux dit « basse vision » (gamme de disponible chez [Clairefontaine](#), Conquéran, ...), ou l'impression de feuilles au lignage personnalisé ([site Desmoulins](#)).
- L'utilisation des outils, le crayon, le stylo, le feutre, le double décimètre, le compas, le rapporteur, l'introduction de l'outil informatique
- Le braille papier, braille informatique (<https://www.eurobraille.fr>)
- L'utilisation de verres teintés filtrants en extérieur et en intérieur, de verres photochromiques, d'un plan incliné, de la table, du pupitre, de la loupe électronique, de la caméra sur le tableau

Les centres de soutien à l'apprentissage scolaire : les SESSAD, les S3AS, les Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire (ULIS), les Centres Médico-Psychopédagogique (CMPP) à dominance visuelle, les Réseaux d'Aides Spécialisées aux Elèves en Difficulté (RASSED, plus d'informations disponibles ici sur le [site du ministère de l'éducation](#)).

#### ► La prise en charge des enfants déficients visuels de 11 à 16 ans

Elle consiste à :

- Savoir utiliser le bon outil au bon moment dans l'entraînement à la lecture : le Noir agrandi avec et sans aides optiques, le Zoom en informatique (Zoom texte), la synthèse vocale (logiciel JAWS)
- Le braille papier ou informatique
- La mise en place au niveau du dossier MDPH du tiers temps pour le brevet des collèges en 3ème
- Aborder la question du Brevet de sécurité Routière catégorie AM (BSR-AM) cyclomoteur, voiture sans permis 2 places

Les centres de soutien à l'apprentissage scolaire : les ULIS, les S3AS.

#### ► La prise en charge en orthoptie des enfants déficients visuels de 16 à 20 ans

Elle consiste à :

- La vérification de la correction optique
- L'utilisation de verres teintés
- L'utilisation, selon les activités, de lunettes de piscine protectrices, d'aides optiques

- La connaissance de sa déficience visuelle et son risque éventuel de transmission à sa descendance (consultation en génétique avec accompagnement psychologique pour sa future vie d'adulte)
- Gagner en autonomie en mettant les collyres et traitements oculaires
- Continuer l'entraînement à la lecture et la compréhension
- L'exploration visuelle avec la technique du balayage visuel
- Prendre conscience de ses capacités visuelles mais aussi de ses limites et savoir utiliser le braille papier ou informatique, la canne blanche pour détecter des objets au sol (trottoir, escaliers) et garder la vision pour tout ce qui est droit devant soi.

Les centres de soutien à l'apprentissage scolaire les ULIS, les S3AS.

#### **iv. Prise en charge du polyhandicap-polydéficence**

Il existe de nombreuses définitions du polyhandicap. Selon le décret du 9 mai 2017 ([décret n°2017-982](#)), les personnes polyhandicapées sont celles « présentant un dysfonctionnement cérébral précoce ou survenu au cours du développement ayant pour conséquences de graves perturbations à expression multiples et évolutives de l'efficacité motrice, perceptive, cognitive et de la construction des relations avec l'environnement physique et humain ».

Ce sont des situations cliniques complexes associant un trouble du développement intellectuel de sévère à profond avec des difficultés de communication, des difficultés motrices majeures et des déficits sensoriels. Il en résulte une grande dépendance nécessitant une assistance majeure et une extrême vulnérabilité médicale et psychique. Les troubles auditifs et visuels aggravent et complexifient le polyhandicap en s'intriquant aux limitations motrices et cognitives.

La prise en charge sera multidisciplinaire avec la difficulté de coordonner de nombreux professionnels. Ils assureront une prise en charge des possibilités sensorielles et motrices (orthoptiste, psychomotricien, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychologue et neuropsychologue...). Les possibilités d'autonomie et de communication sont plutôt prises en charge par les orthophonistes, les Instructeur Autonomie pour Déficiant Visuel (IADV) et les éducateurs spécialisés.

Chez les tous petits, l'aspect sensitivo-moteur prime. Les axes de travail s'articulent autour de la posture et du déclenchement du geste volontaire (psychomotricité, kinésithérapie), la communication (orthoptie et orthophonie), professionnels à la fois en libéral et en structure de type CAMSP ou SESSAD.

Dès l'âge de 3 ans une scolarisation est tentée en secteur maternel avec la présence d'une Accompagnant d'Élève en Situation de Handicap (AESH).

Après l'âge de 6 ans, la question du passage en institution se pose, car la majorité de ces enfants ne dispose pas des capacités d'autonomie suffisantes pour poursuivre une scolarisation en milieu ordinaire. L'admission dans une structure type Institut Médico Éducatif (IME) peut être proposée, soit dans des établissements dédiés au polyhandicap, soit dans des établissements dédiés au déficit visuel avec handicap associé. La scolarisation y est assurée par des professeurs des écoles dans l'établissement ou dans des classes externalisées. Les soins médicaux et paramédicaux sont assurés en interne ou en secteur libéral par le biais de conventions passées avec l'établissement.

Après l'âge de 20 ans (plus tard si le sujet bénéficie de l'amendement Creton), si l'autonomie n'est pas suffisante pour un lieu de vie sans adaptation particulière ou un appartement thérapeutique, le passage vers le secteur adulte se fait

principalement vers deux types d'établissement : les Maison Accueil Spécialisée (MAS) et les Foyers Accueil Médicalisé (FAM).

Les suivis médicaux et paramédicaux s'articulent selon les principes communs à tous les établissements médico-sociaux.

Pour les plus autonomes un accueil en foyer de vie occupationnel peut être envisagé selon le souhait du résident et de sa famille, et dans de rares cas un ESAT est possible.

### **5.3 Autour de la déficience visuelle – les aidants**

L'allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) est une prestation destinée à compenser les frais d'éducation et de soins apportés à un enfant en situation de handicap. Cette aide est versée à la personne qui en assume la charge. Elle peut être complétée, dans certains cas, d'un complément d'allocation. Les compléments sont accordés en fonction des dépenses liées au handicap et/ou de la réduction ou cessation d'activité professionnelle d'un ou des parents, ou de l'embauche d'un tiers.

L'Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP) est destinée aux parents d'enfants déficients visuels de moins de 20 ans, nécessitant la présence d'une personne à leurs côtés et devant réduire ou cesser ponctuellement son activité professionnelle pour s'en occuper.

Des congés sont possibles lorsque l'aidant familial qui exerce encore une activité professionnelle salariée doit prendre un congé sans solde pour venir en aide à un proche adulte en fin de vie ou en perte d'autonomie. Il existe plusieurs sortes de congés, en fonction de la situation. Pour préserver leur santé, les aidants familiaux doivent se ménager des moments de répit. Plusieurs solutions existent pour décharger les aidants :

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

#### **i. Prise en charge psychologique**

Le besoin fondamental de l'enfant en situation de handicap est d'être reconnu comme un enfant avant tout, accepté tel qu'il est, avec ses forces et ses faiblesses.

Durant l'enfance et l'adolescence, une prise en charge psychologique est possible via les structures de type SESSAD ou S3AS, au niveau de l'école en faisant appel aux psychologues scolaires (plus d'informations sur le [site Enfant Différent](#)), ou en libéral en utilisant le dispositif *Mon soutien psy*, disponible depuis 2023 (plus d'informations sur [monparcourshandicap.gouv](http://monparcourshandicap.gouv)).

Chez l'adulte, une prise en charge psychologique, idéalement chez un médecin psychiatre et/ou un psychologue spécialisé qui prévient les attitudes phobiques, les replis dépressifs et le désir de mort, permet de réapprendre les stratégies efficaces, de reprendre confiance en soi mais aussi d'être en capacité d'accepter les rééducations et compensations indispensables à un retour vers l'autonomie et parfois d'accepter de faire autrement.

La difficulté est de trouver ces professionnels, nous recommandons de passer par le pédiatre ou le médecin généraliste qui connaît à la fois son patient et les possibilités locales de prise en charge.

## **ii. Vivre à domicile avec un handicap visuel**

Les patients atteints de déficience visuelle liée à un colobome rencontrent des difficultés souvent majeures dans leur vie quotidienne. Des solutions existent pour vivre chez soi avec une très basse vision associée ou non à une poly déficience (plus d'informations disponibles en Annexe 6).

## **5.4 Prise en charge médico-sociale : les principes**

### **i. Objectifs**

En cas de déficience visuelle pouvant aller jusqu'à la cécité, le patient doit être reconnu par la MDPH ce qui requiert de prendre le temps pour l'ophtalmologiste de rédiger régulièrement les certificats nécessaires (volet 2 de la MDPH), le certificat médical (Formulaire 15695\*01) étant du ressort du médecin traitant, du pédiatre, voir du service hospitalier pour les formes syndromiques sévères. En cas de surdit  associée, le volet 1 doit être rempli par un ORL.

Depuis peu, il existe un nouveau formulaire complémentaire au dossier MDPH/MDA, le « formulaire complémentaire pour les handicaps rares et les maladies rares » (disponible sur [monparcourshandicap.gouv.fr](http://monparcourshandicap.gouv.fr)). Ce formulaire complémentaire est facultatif, mais il permet à la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) de mieux comprendre les besoins de l'usager en recueillant son expérience personnelle sur différents aspects de sa vie quotidienne. Destiné aux adultes et aux enfants, ce document comprend une notice de remplissage et des annexes détaillées pour aider l'usager et/ou les paramédicaux à compléter le document. Les comptes-rendus médicaux doivent être suffisamment détaillés pour que la personne handicapée et/ou les paramédicaux puissent remplir les 9 pages de questions.

Si le diagnostic et le suivi médical / paramédical de la pathologie entraînent un certain coût, en utilisant la notion de panier de soin de l'assurance maladie, une demande d'Affection Longue Durée (ALD) doit être instituée auprès de la Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM). Mais le reste à charge des familles est souvent important, et contraint bon nombre de parents, à réduire ou arrêter leur activité professionnelle pour se consacrer à l'éducation de leur enfant handicapé, et bloque souvent des carrières professionnelles chez les adultes.

## ii. Assurance maladie

Dès le diagnostic clinique du colobome entraînant une déficience visuelle, des démarches seront effectuées pour permettre la reconnaissance du statut d'affection longue durée hors liste (ALD 31). Cette demande devra expliciter clairement pour le service médical de la CPAM, les dispositifs de soins nécessaires, dans un lieu parfois éloigné du domicile comme les centres de référence et de compétence afin de prévenir les refus de prise en charge de déplacement pour des motifs de distances (plus d'informations disponibles en Annexe 5). En effet, les colobomes, y compris syndromiques, ne figurent pas sur la liste des ALD établie par le ministère de la Santé. En pratique, la plupart des colobomes avec déficience visuelle sont mis en ALD 31 dites « hors liste ». L'ALD 32 « polyopathie » est très peu utilisée car est réservée par les médecins conseils aux personnes âgées.

La prise en charge des dispositifs médicaux (DM) et des frais médicaux (consultations, biologie, examens complémentaires, médicaments, hospitalisations...) s'y afférant est complexe. L'assurance maladie intervient en finançant une partie des dépenses de santé, mais il reste une partie à charge pour le patient.

Certaines formes cliniques de colobome sévère nécessitent le port de prothèses, de verres scléraux, qui font partie des grands appareillages tels que définis dans la liste des produits et prestations (LPP) – titre II – chapitre 5. La première prescription et les renouvellements doivent être établis par l'ophtalmologiste sur le CERFA 12042-02 (volets 1 et 2).

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

Pour les adolescents, des AJPP peuvent être proposées et prescrites par un médecin (voir Annexe 5).

## iii. MDPH-MDA

### ► Droits liés à la MDPH-MDA

Si les difficultés visuelles sont sévères, il est possible de bénéficier de la prestation de compensation du handicap (PCH) ou de l'allocation personnalisée d'autonomie (APA), selon si les difficultés visuelles ont été reconnues avant ou après l'âge de 60 ans. Si le patient a moins de 60 ans, c'est la MDPH qui renseigne sur les aides existantes et qui fournit les dossiers et certificats à remplir. Si le patient a plus de 60 ans, c'est le centre local d'information et de coordination (CLIC) qui le renseigne. Ces aides pourront être attribuées suite à l'évaluation de la situation, des besoins, et éventuellement des ressources du patient par une équipe pluridisciplinaire de la MDPH. Cette dernière utilise un outil d'évaluation nommé GEVA et propose un Plan Personnalisé de Compensation sur la base de :

- Un projet de vie complété par le patient et/ ou sa famille
- Un certificat médical (Figure 1) de l'ophtalmologiste traitant ou du centre de référence ou de compétence accompagné d'un champ visuel binoculaire indispensable pour calculer le taux médical d'incapacité (Figure 2)
- Un certificat médical de l'ORL en cas de surdit  associ e (Volet 1)
- Un certificat médical du neuro-p diatre, du neurologue, du m decin de r education s'il existe une d ficience neurologique importante en plus de la d ficience visuelle
- Parfois d'un certificat m dical du p dopsychiatre/psychiatre

# Volet 2



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

Nom : ..... Prénom : ..... Âge : .....

Diagnostic principal : .....

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

**Acuité visuelle avec correction :**  Œil droit  Œil gauche

- de loin (équivalent échelle de Monoyer)

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

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

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

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

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

**Autres signes cliniques: (préciser)**

• Nystagmus  Oui  Non • Cécité nocturne  Oui  Non

• Diplopie  Oui  Non • Présence d'hallucinoïses  Oui  Non

• Photophobie  Oui  Non

Évolution prévisible des troubles:  amélioration  stabilité  aggravation  non définie

Si amélioration : Dans quel délai ?  Comment ?

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

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

- La lecture et l'écriture ?  Oui  Non  tierce personne

- La reconnaissance des visages à 1 m ?  Oui  Non  tierce personne

- Les gestes de la vie quotidienne ? (ex : préparation et prise des repas..)  Oui  Non  tierce personne

- Utilisation du téléphone et appareils de communication ?  Oui  Non  tierce personne

- Adresse gestuelle ? (ex : tendance à casser, verser à côté, renverser, se cogner)  Oui  Non  tierce personne

- Les déplacements intérieurs ?  Oui  Non  tierce personne

- Les déplacements extérieurs ?  Oui  Non  tierce personne

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

Préciser :

• Incompréhension des difficultés visuelles par les tiers ?  Oui  Non

• Autres difficultés :

À ..... le ..... Cachet

Signature: .....

Figure 1: le certificat ophtalmologique MDPH

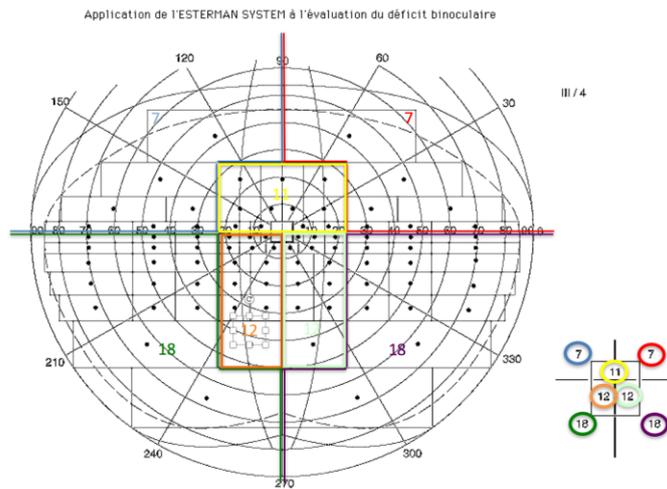


Figure 2 : le champ visuel binoculaire

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

- Des aides humaines et techniques via la PCH pour les patients de moins de 60 ans.
- Des aides financières : AEEH et ses compléments, l'Allocation Adulte Handicapé (AAH) et éventuellement à l'un de ses compléments.

Il existe le forfait cécité dès lors que la personne déficiente neuro-visuelle a une acuité visuelle strictement inférieure à 1/20 après correction, et le forfait surdi-cécité si une déficience auditive est associée.

Ces prestations s'ajoutent aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme l'AJPP, ou des congés lorsque l'aidant familial qui exerce encore une activité professionnelle salariée doit prendre un congé sans solde pour venir en aide à un proche en fin de vie ou en perte d'autonomie. Il existe plusieurs sortes de congés, en fonction de la situation.

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

Depuis la loi d'adaptation de la société au vieillissement de 2019, les aidants ont droit à une aide au répit (accueil de jour, hébergement temporaire, relaying, ...), ce qui leur permet de se reposer et d'avoir du temps libre. C'est l'APA qui est utilisée pour financer des aides au répit <https://www.pour-les-personnes-agees.gouv.fr/solutions-pour-les-aidants/soutien-financier/l-aide-au-repit-dans-le-cadre-de-l-apa> .

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

- La CMI mention « invalidité » est délivrée, à tout patient déficient neuro-visuel dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80%, ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3<sup>e</sup> catégorie par l'assurance maladie (Figure 3). La mention « invalidité » donne droit à son titulaire et à la personne l'accompagnant (priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux...). La mention « invalidité » peut être surchargée de deux sous-mentions :
  - « besoin d'accompagnement » : attribuée aux personnes qui bénéficient d'une prestation au titre d'un besoin d'aide humaine (PCH, APA).
  - « cécité » : attribuée aux personnes dont la vision centrale est strictement inférieure à 1/20<sup>e</sup> de la normale avec correction.
- La CMI mention « priorité » est délivrée, si l'incapacité est inférieure à 80% mais avec une station debout pénible. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.
- La CMI mention « stationnement pour personnes handicapées » (Figure 3) est attribuée à toute personne atteinte d'un handicap qui réduit de manière importante et durable sa capacité et son autonomie de déplacement à pied ou qui impose qu'elle soit accompagnée par une tierce personne dans ses déplacements. Elle permet de bénéficier des places stationnement ouvertes au public.

Ces cartes doivent être demandées auprès de la maison départementale des personnes handicapées quel que soit l'âge du patient (plus d'informations sur [handicap.gouv.fr](http://handicap.gouv.fr)).



Figure 3: Cartes CMI avec la mention invalidité (gauche) et stationnement (droite) : article R. 241-21 du code de l'action sociale et des familles

#### ► APA (Allocation Personnalisée d'Autonomie)

Peuvent bénéficier de l'APA les personnes âgées de plus de 60 ans, en situation de perte d'autonomie et ayant besoin de l'assistance d'une tierce personne pour les actes essentiels de la vie. Le degré de perte d'autonomie dans l'accomplissement des actes de la vie quotidienne est apprécié en fonction des éléments recueillis d'après une grille nationale « AGGIR » qui comprend six groupes, selon le degré de dépendance. Seuls les groupes 1 à 4 ouvrent droit à l'APA. Une personne aveugle sans autre déficience associée, sera classée en GIR (groupe iso ressource) 4 parfois 3.

#### iv. Structures - Services utiles pour les patients atteints de colobome

Si une prise en charge en libéral (médecins, rééducateurs comme les orthoptistes, les psychologues) paraît insuffisante en raison de la gravité de la déficience visuelle ou d'une poly-déficience, ou d'un problème de non prise en charge par l'assurance maladie comme pour les ergothérapeutes, les psychomotriciens, une orientation vers un service est souhaitable.

Un certain nombre de services, instituts, et établissements d'intégration peuvent être proposés : S3AS, SESSAD, CMPP, IME, IMPro, ULIS, etc. Leur répartition peut varier d'un département à l'autre.

L'admission d'une personne déficiente visuelle dans un service d'accompagnement en établissement médico-social, avec une prise en charge éducative et thérapeutique, n'est possible que sur décision de la MDPH et avec l'accord des parents s'il s'agit d'un mineur. La décision de l'admission revient à l'établissement d'accueil.

Les structures utiles pour les patients atteints de colobome sont organisées au niveau départemental, régional et national (voir Annexe 7).

Il n'existe aucun annuaire exhaustif de ces structures, nous renvoyons le lecteur vers les ouvrages spécialisés (Robert 2017, Zanlonghi 2023), ou sur internet (<https://www.sanitaire-social.com/>, <http://www.yanous.com>, <https://www.action-sociale.org> et <https://www.handicapzero.org>).

Compte tenu des longs délais de traitement, ces démarches doivent être entamées au plus tôt afin de ne pas retarder les prises en charge médico-sociales et l'accompagnement social des familles en difficultés.

## **5.5 Des situations médico-sociales très variables selon l'âge et la gravité de la déficience**

### **i. Les moins de 3 ans**

Avant l'âge d'entrée en maternelle, il faut socialiser les enfants en les mettant avec d'autres enfants.

### **ii. Les moins de 18 ans scolarisés**

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

Les enfants qui ont une gêne visuelle minime ou très modérée peuvent suivre une scolarité en milieu ordinaire sans adaptation. Le chiffre de 4/10 est très souvent retenu pour une adaptation spécifique. La pathologie ou les rééducations peuvent perturber la scolarité, un Projet d'Accueil Individualisé ou Personnalisé (PAI) peut être établi : des aménagements de la scolarité sont alors proposés.

Les enfants souffrant d'une malvoyance plus importante peuvent suivre une scolarité en milieu ordinaire avec adaptation. Ils peuvent bénéficier d'aménagements pédagogiques (adaptation des supports), adaptation des horaires de scolarisation, soutien d'AESH avec l'aide de structures spécialisées telles que les S3AS jusqu'à 21 ans. Les équipes multidisciplinaires (S3AS) interviennent dans le but de mettre en place une prise en charge globale de l'enfant dans tous les lieux de vie. Le recours au SESSAD-S3AS est en lien avec l'élaboration d'un PPC (Projet Personnalisé de Compensation MDPH). Cela permet de coordonner les différentes interventions et d'accéder aux actes non cotés tels la psychomotricité, les instructeurs pour l'autonomie des personnes déficientes visuelles, etc.

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

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

Lorsque l'élève ne peut pas aller à l'école, au collège ou au lycée pendant une longue période (hospitalisation, convalescence) ou s'il doit s'absenter régulièrement pour suivre un traitement en milieu médical, des enseignants affectés dans les établissements sanitaires peuvent intervenir auprès de lui, en lien avec l'établissement scolaire d'origine.

Pour poursuivre la formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel, les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un Projet Individuel d'Intégration ou d'un PPS. Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site HandiU du Ministère de l'éducation nationale, de l'enseignement supérieur et de la recherche).

### iii. Les personnes qui travaillent

L'existence d'une déficience visuelle doit interroger le maintien dans l'emploi ou l'accès à un reclassement professionnel.

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

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

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

Il existe des structures non spécialisées dans la déficience visuelle, mais incontournables comme *Cap Emploi* (organisme de placement spécialisé pour l'insertion des personnes en situation de handicap). Il existe des structures spécialisées dans la déficience visuelle et le monde du travail dont la liste est disponible en Annexe 7.

### iv. Les personnes qui ne travaillent pas et les personnes âgées

La baisse de vision peut retentir sur l'humeur, le patient montre des signes comme une tendance à limiter ses activités. Il se montre irritable, ne cuisine plus, ne sort plus de son lieu de vie, il porte des vêtements tachés sans s'en rendre compte. Son attitude vis-à-vis de la lumière a changé, il est soit constamment ébloui, soit il manque de lumière et allume toutes les lampes, il a tendance à ne plus retrouver ses affaires. Il s'agit de signes d'alerte d'une dépression réactionnelle.

Les proches du patient ont des difficultés de compréhension de la basse vision, il ne faut pas hésiter à accompagner celui-ci lors de consultations spécialisées « basse vision ».

Le patient doit apprendre à réorganiser ses capacités, et à utiliser au mieux ses ressources personnelles, avec l'aide de son entourage et de professionnels.

Chez les adultes, la prise en charge du handicap visuel sévère, relève d'équipes multidisciplinaires qui sont en charge d'accompagnement médico-sociaux avec déficience visuelle dans les structures correspondantes : SAMSAH (Service d'Accompagnement Médico-Sociale pour Adultes Handicapés), SSR (Service de Suite et de Réadaptation).

L'organisation locale des personnes âgées est nettement orientée vers les conseils et la prise en charge des personnes dépendantes. Les centres locaux d'information et de coordination (CLIC) sont des guichets d'accueil, d'information et de coordination ouverts aux personnes âgées et à leur entourage, ainsi qu'aux professionnels de la gérontologie et du maintien à domicile (annuaire disponible sur [pour-les-personnes-agees.gouv.fr](http://pour-les-personnes-agees.gouv.fr)).

Le degré de perte d'autonomie dans l'accomplissement des actes de la vie quotidienne est apprécié en fonction des éléments recueillis d'après une grille nationale dite AGGIR (plus d'informations sur <https://www.service-public.fr/particuliers/vosdroits/F1229>).

#### **v. Le chien guide et la canne blanche électronique**

La demande est à faire auprès d'une école de chien guide. Le médecin référent de cette école demandera un dossier ophtalmologique assez proche du dossier MDPH. Il s'assure également auprès du médecin généraliste de la stabilité psychologique du demandeur. Plus d'informations sont disponibles sur les sites de la Fédération Française des Associations de Chiens guides d'aveugles (<http://www.chiensguides.fr>) et de l'Association Nationale des Maîtres de Chiens Guides (<http://www.anmcga.fr/>).

#### **vi. Les déplacements en véhicules**

L'aptitude-inaptitude à la conduite relève du préfet du département et de ses médecins agréés. Pour une acuité visuelle binoculaire aux alentours de 4 à 5/10, le patient peut demander une dérogation au préfet. Nous recommandons de réaliser auparavant un bilan auprès d'une autoécole spécialisée pour personnes handicapées dans l'apprentissage ou la mise à niveau des permis BSR-AM, permis B et CACES comme ECF-HANDI (plus d'informations et liste des écoles sur <https://www.ecf.asso.fr/Les-formations/Voiture/Handi-conduite>). La réglementation est précisée sur le site de la prévention routière ([securite-routiere.gouv.fr](http://securite-routiere.gouv.fr)).

Les voitures sans permis 2 places et le cyclomoteur de moins de 50cm<sup>3</sup> nécessitent le Permis BSR-AM qui ne requiert pas d'aptitude visuelle. Nous recommandons de passer par des auto-écoles spécialisées, ce d'autant qu'il existe une poly-déficience.

#### **vii. La pratique sportive**

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

Un handisport est un sport dont les règles ont été aménagées pour qu'il puisse être pratiqué par des personnes ayant un handicap physique ou sensoriel. Beaucoup de ces sports sont basés sur des sports existants. Toutefois, certains sports ont été

créés spécifiquement pour les personnes handicapées et n'ont pas d'équivalent en sport valide comme le Judo, Goalball, Torball, Cécifoot (Football), Showdown, Tandem. La Fédération française handisport (FFH) compte environ 2000 déficients visuels, en constante augmentation (<https://www.handisport.org>).

L'IBSA (International Blind Sport Association) est la fédération internationale qui gère le sport pour les athlètes handicapés visuels, aveugles et amblyopes. L'IBSA est un membre à part entière et fondateur du Comité international paralympique (IPC), l'organe directeur des Jeux paralympiques, et un membre actif et dirigeant du mouvement paralympique.

La classification B1 (cécité totale), B2 (cécité légale), B3 (basse vision très sévère) (International Blind Sport Association) a été mise à jour en janvier 2012 (plus d'informations sur le [site de l'IBSA](#)). Les mesures de l'acuité visuelle et du champ visuel (index Goldmann III/4) doivent être effectuées avec correction et c'est le résultat sur le meilleur œil qui est pris en compte. L'acuité visuelle doit être mesurée avec une échelle développée par I. Bailey ; l'échelle BRVT Berkeley Rudimentary Vision Test [www.precision-vision.com](http://www.precision-vision.com). Le champ visuel doit être effectué en monoculaire sur chacun des deux yeux.

- B1 : Absence totale de perception de la lumière des deux yeux ou faible perception de la lumière, assortie d'une incapacité à reconnaître la forme d'une main, quelles que soient la distance et la direction (aveugles). La recommandation de 2012 précise que l'acuité visuelle est inférieure à LogMAR 2.60.
- B2 : Capacité à reconnaître la forme d'une main (LogMAR 2.60) jusqu'à une acuité visuelle de 2/60 (soit 1/30 ou 0,33/10 ou LogMAR 1.50) et/ou un champ visuel de moins de 10 degrés.
- B3 : Acuité visuelle supérieure à 2/60 (soit 1/30 ou 0,33/10 ou LogMAR 1.50) et allant jusqu'à 6/60 (1/10 ou LogMAR 1) et/ou champ visuel de moins de 40 degrés.

## 6 Suivi

### 6.1 Objectifs

Coordonner la prise en charge thérapeutique médico-chirurgicale et psychologique du patient ainsi que son accompagnement social, scolaire et professionnel. Dépister et traiter d'éventuelles complications d'ordre ophtalmologique et/ou des atteintes associées. Informer le patient, son entourage et les intervenants médicaux et paramédicaux sur les modalités évolutives de la pathologie en l'état actuel des connaissances scientifiques, les possibilités thérapeutiques et les programmes de recherche en cours.

### 6.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

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

D'une part les professionnels appartenant à un Centre de Référence et/ou de compétence spécialisé dans les pathologies ophtalmologiques malformatives d'origine génétique (filière SENSGENE [www.sensgene.com](http://www.sensgene.com)).

Il s'agit d'équipes pluridisciplinaires regroupant notamment des ophtalmologistes pédiatres et adultes, des généticiens, des conseillers en génétique, des orthoptistes, des psychologues, des assistants de service social. Toutes les autres spécialités médicales d'organe (neurologue, néphrologue, cardiologue...) peuvent également prendre une part active au fonctionnement de ces centres de référence.

D'autre part, les professionnels dits « de proximité » rassemblant principalement médecin ou pédiatre traitant, ophtalmologiste traitant, médecin scolaire et/ou de PMI, médecin du travail, assistant de service social, orthoptiste, psychologue, opticien.

### **6.3 Rythme et contenu des consultations**

Le rythme et le contenu des consultations de suivi dépendent intimement de la sévérité de la pathologie, de la présence de complications ophtalmologiques et d'atteintes associées.

#### **i. Suivi ophtalmologique**

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

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

Si le patient est déficient visuel, il pourra également être suivi en orthoptie pour de la rééducation basse vision au rythme choisi par l'orthoptiste spécialisé.

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

#### **ii. Suivi des atteintes extra-ophtalmologiques**

Dans les colobomes oculaires syndromiques, la présence d'anomalie d'organes autre que l'œil (atteinte rénale, cardiaque...), doit bénéficier d'un suivi adapté par les spécialistes concernés. De plus, chez l'enfant, une évaluation régulière du neuro-développement est nécessaire afin d'orienter rapidement vers un neuro-pédiatre en cas de décalage des acquisitions psychomotrices.

## 6.4 Consultations spécialisées et examens complémentaires

### i. Consultations ophtalmologiques spécialisées

#### ► Bilan clinique

Les examens ophtalmologiques de suivi reprennent dans les grandes lignes les examens nécessaires au moment du diagnostic et doivent être, pour certains, répétés lors des différentes consultations. Ils seront adaptés à l'âge du patient.

La consultation comprendra le bilan visuel et orthoptique décrit précédemment, une mesure de la réfraction objective (après cycloplégie) et subjective. La répétition de l'examen biomicroscopique à la lampe à fente ou au casque permettra de préciser l'atteinte si besoin, de dépister les complications et ainsi d'adapter la prise en charge. La mesure de la pression intraoculaire doit être réalisée quand cela est possible.

#### ► Examens complémentaires

Tous les examens qui ont permis de faire le diagnostic ne sont pas à répéter à chaque consultation. Ils ont pour objectif de dépister les complications. Les rétinographies grand champ et l'OCT maculaire sont les plus utiles pour dépister le décollement de rétine.

### ii. Consultations spécialisées autres

Chez le nouveau-né et l'enfant, une consultation pédiatrique est réalisée dans le bilan général. Les consultations spécialisées sont orientées en fonction de l'évaluation initiale et du diagnostic moléculaire éventuel.

### iii. Conseil génétique, diagnostic prénatal

Les colobomes isolés sont le plus souvent sporadiques, ce qui n'exclut pas un risque de transmission à la descendance ou de récurrence dans la fratrie, même s'il reste difficile à quantifier.

Lorsque les malformations congénitales oculaires sont associées à des anomalies chromosomiques de nombre ou de structure chez le patient, elles sont le plus souvent syndromiques : il est important de réaliser un caryotype ou une ACPA chez les parents afin de déterminer si l'anomalie a été héritée et estimer le risque de récurrence pour le couple. Citons ici, à nouveau, le syndrome Cat-eye qui se caractérise par des malformations congénitales dont les plus connues sont un colobome irien, une atrésie anale et des anomalies pré-auriculaires et l'identification au caryotype d'un chromosome surnuméraire dérivé du chromosome 22 (duplication inversée de la partie proximale d'un chromosome 22).

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

### ► Hérité autosomique récessive

Selon cette hérédité, les personnes atteintes sont porteuses de deux allèles mutés du même gène, l'un hérité de la mère, l'autre du père. Soit la mutation est identique sur les deux allèles et on parle d'homozygotie, soit les deux mutations sont différentes et on parle d'hétérozygotie composite. Les parents de l'individu atteint sont hétérozygotes porteurs sains et le risque de récurrence de l'affection est de 25% à chaque grossesse et quel que soit le sexe de l'enfant. Les frères et sœurs asymptomatiques ont deux risques sur trois d'être porteurs hétérozygotes sains. Dans le contexte d'affections autosomiques récessives, le risque de transmettre l'affection à sa descendance, pour l'individu atteint ou l'individu porteur sain dépendra du risque de son conjoint d'être porteur par hasard d'une mutation du même gène.

Le test moléculaire chez le conjoint d'un individu atteint ainsi que le dépistage familial sont discutés au cas par cas selon l'inquiétude du couple avec le projet parental, la fréquence des porteurs hétérozygotes sains dans la population générale ayant une mutation du gène en question, mais aussi des possibilités d'analyse exhaustive du gène dans le laboratoire. La décision quant à ce type de dépistage justifie donc un dialogue pluridisciplinaire entre les cliniciens et le laboratoire de génétique. La consanguinité au sein des couples nécessite une attention particulière car elle augmente significativement le risque que le conjoint apparenté ait hérité de la mutation familiale d'un ancêtre commun.

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

### ► Hérité autosomique dominante

Dans cette situation, l'individu atteint est porteur d'une mutation à l'état hétérozygote. Le risque de transmission de l'affection à sa descendance est de 50%, à chaque grossesse et quel que soit le sexe de l'enfant. Pour toute affection autosomique dominante, il n'est pas rare d'être confronté à une variabilité d'expression voire une pénétrance incomplète qui rendent le conseil génétique délicat devant l'incapacité à prédire la sévérité du tableau clinique associé à la mutation familiale. Ces notions doivent être expliquées aux couples et, une fois comprises, elles viennent étayer la réflexion du projet parental. Une enquête génétique parentale assortie d'un bilan ophtalmologique, même en situation de parents a priori asymptomatiques reste indiquée. Le dépistage familial devra se poursuivre aussi loin que possible chez les ascendants concernés vivants. L'examen ophtalmologique accompagne dans la mesure du possible toute analyse moléculaire. Si les parents ne sont pas porteurs de la mutation familiale, le caractère *de novo* de l'affection est confirmé et le conseil génétique est rassurant pour les apparentés. Ce risque devra être pondéré par la notion de mosaïque germinale avec un risque résiduel estimé entre 1 et 5% pour la fratrie du cas index. Des cas de mosaïcisme germinale ont notamment été décrits au sein de familles porteuses de mutations des gènes *PAX6*, *SOX2* et *OTX2*, mais ce risque théorique est à considérer pour toutes les mutations. Dans la situation d'un parent asymptomatique porteur de la mutation familiale, le dialogue avec le laboratoire permettra de discuter la pathogénicité de la variation dans l'affection du cas index. Soit il existe une pénétrance incomplète déjà décrite, comme dans le cas des gènes *OTX2* et *FZD5* soit le variant n'est

probablement pas la cause de l'affection et les investigations étiologiques seront poursuivies.

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

#### ► **Hérédité liée au chromosome X**

L'hérédité liée au chromosome X est définie par une mutation identifiée dans un gène situé sur le chromosome X. En général, dans les formes récessives liées à l'X, l'affection touche les garçons et les femmes sont pas ou pauci-symptomatiques. Dans les formes dominantes liée à l'X, les femmes peuvent présenter des signes cliniques plus ou moins sévères. La mutation identifiée chez un fils atteint doit être recherchée chez sa mère. Si celle-ci n'est pas porteuse, le risque de récurrence est confiné au risque de mosaïque germinale faible mais non exclu. Si la mère est porteuse de la mutation hétérozygote, ses fils ont 50% de risque d'être atteints, et ses filles ont 50% de risque d'être conductrices. Il convient de documenter le risque d'atteinte chez les femmes en fonction du gène et de proposer ou non un bilan adapté en conséquence. Les hommes atteints ne transmettent pas l'affection à leurs fils et toutes leurs filles sont porteuses hétérozygotes de la mutation familiale. L'enquête familiale devra être étendue à l'ensemble des femmes à risque d'être conductrices dans la branche maternelle. Plusieurs syndromes tels que le syndrome OFCD (Oculo-Facio-Cardio-Dentaire), le syndrome MIDAS (pour microphthalmie, aplasie dermique et sclérocornée) ou le syndrome de Goltz sont dominants liée à l'X avec une létalité chez les individus de sexe masculin.

#### ► **Hérédité non déterminée**

Le conseil génétique peut aussi être prodigué si aucun diagnostic moléculaire n'a pu être établi : l'estimation du risque dépendra de l'analyse de l'arbre généalogique établi sur trois générations au moins et des connaissances sur l'hétérogénéité clinique et génétique de la pathologie, qui permettront avec la plus grande prudence de faire l'hypothèse d'un mode de transmission. Dans la situation d'un cas sporadique, le risque de récurrence pour les parents d'un enfant atteint d'une malformation oculaire est estimé aux alentours de 10%. Pour une future grossesse, il sera proposé de réaliser les échographies du 2eme et 3eme trimestre dans un centre de référence avec une attention particulière sur les globes oculaires. Le conseil génétique peut être l'occasion de proposer aux patients ou aux parents de se rapprocher des associations de patients et donc d'être en mesure d'en fournir la liste (Annexes 2 et 8). De la même façon, en considérant que le conseil génétique est un temps privilégié avec le patient, il convient de relever les difficultés scolaires et professionnelles rencontrées par le patient et, dans ce cadre, d'envisager un accompagnement social en communiquant les coordonnées des assistantes sociales du service ou de la région. Il faudra également être attentif aux souffrances psychiques du patient majeur, de l'enfant ou de ses parents, dans ce contexte de déficience visuelle et souvent de multihandicap, et proposer un accompagnement psychologique.

### ► **Accompagnement du couple dans son projet parental**

Lorsque les couples ont un projet parental, le conseil génétique vise à déterminer le risque de transmission de l'affection à leur descendance, à chaque grossesse. Dans la situation de l'acceptation du risque de récurrence, il convient d'organiser la surveillance de la grossesse en proposant un suivi échographique référé et la surveillance néonatale et pédiatrique de l'enfant à naître à risque de malformation oculaire au sein d'un centre de référence/compétence.

Dans la situation du refus du couple de transmettre l'affection, c'est-à-dire de voir naître un enfant atteint, le couple doit être informé des différentes options telles que l'adoption, le don de gamètes ou le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire. Ces décisions peuvent justifier d'un accompagnement psychologique compte-tenu des enjeux psychiques et éthiques soulevés. La condition première pour accéder aux procédures de diagnostic prénatal (DPN) et de diagnostic préimplantatoire (DPI) est de disposer du diagnostic moléculaire. Chaque demande est ensuite soumise à l'avis d'un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) ou de Diagnostic Préimplantatoire (CPDPI) et discutée au cas par cas en tenant compte de l'histoire personnelle, familiale et psycho-sociale du patient et en respectant le cadre légal d'une « forte probabilité de transmission d'une maladie d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic ».

Si le couple se tourne vers une grossesse naturelle avec diagnostic prénatal, le diagnostic moléculaire du ou des variants familiaux permettra d'établir le statut génétique du fœtus avec décision d'interruption médicale de la grossesse s'il est atteint. Il est préférable de connaître les couples avant le début de la grossesse afin d'avoir pu anticiper la conduite à tenir au moment où celle-ci débute, ce qui permettra d'optimiser l'organisation du diagnostic prénatal sur le versant obstétrical et génétique et ne pas retarder l'éventuelle interruption médicale de la grossesse. Notamment pour des mutations responsables d'un phénotype variable, il convient de recueillir l'accord du CPDPN avant la mise en œuvre du diagnostic prénatal. Obtenir cet accord avant la grossesse sera plus confortable pour tous. Le diagnostic prénatal pourra être mis en œuvre sur un prélèvement de villosités chorales entre 12 et 14 semaines d'aménorrhée (SA) ou de liquide amniotique à partir de 16 SA. Il appartient au généticien ou conseiller en génétique d'envisager la possibilité de mettre en œuvre un diagnostic prénatal non invasif sur un prélèvement sanguin maternel. Cette technique est disponible actuellement pour les mutations *de novo*, les mutations présentes exclusivement chez le père (donc dans le cas d'une pathologie dominante paternelle) ou d'une pathologie autosomique récessive pour laquelle les parents ne portent pas la même mutation. Les mises au point du DPNI nécessitent environ 4 semaines. Le prélèvement sanguin maternel est indiqué à partir de 10 SA de grossesse si les mises au point pour la mutation en question sont prêtes. Il s'agit donc d'une démarche intéressante visant à limiter les gestes invasifs à risque de fausses couches tels que les biopsies de villosités chorales et les amniocentèses mais dont l'organisation justifie d'être informés très tôt du début de la grossesse pour que l'intérêt de la technique permettant d'avoir un résultat très précoce (12 SA) reste entier.

Si le couple souhaite éviter le risque d'interruption médicale de la grossesse, le diagnostic préimplantatoire (DPI) peut lui être proposé et un dossier constitué avec l'aide du généticien ou conseiller en génétique. Celui-ci aura délivré une information complète sur l'intérêt, les limites, les délais et les chances de réussite du DPI en France.

Si la cause génétique n'est pas connue, le généticien ou conseiller en génétique pourra revoir avec le couple la proposition d'un suivi échographique dans les limites de l'imagerie fœtale, les colobomes oculaires n'étant généralement pas visibles à l'échographie. Un diagnostic tardif peut amener à une discussion d'interruption médicale de la grossesse déjà bien avancée. Les autres alternatives telles que le don de gamète ou l'adoption doivent être abordées avec le couple.

## Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par les Drs Bertrand CHESNEAU et Julie PLAISANCIE, Centre de référence CARGO, site constitutif de Toulouse.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

### Rédacteurs

- Dr **Emmanuel Bui Quoc** Ophtalmologiste OPHTARA, Paris
- Dr **Nicolas Chassaing** Médecin Généticien CARGO, Toulouse
- Dr **Bertrand Chesneau** Médecin Généticien CARGO, Toulouse
- Dr **Felix Fremont** Ophtalmologiste CARGO, Toulouse
- Dr **Lauriane Maillard De la Morandais** Ophtalmologiste CARGO, Toulouse
- Mme **Laetitia Monteil** Conseillère en Génétique CARGO, Toulouse
- Dr **Jacmine Pechmeja** Ophtalmologiste CARGO, Toulouse
- Mme **Valérie Pelletier** Conseillère en Génétique CARGO, Strasbourg
- Dr **Julie Plaisancié** Médecin Généticien CARGO, Toulouse
- Dr **Xavier Zanlonghi** Ophtalmologiste CARGO, OPHTARA, Rennes

### Relecteurs

- Pr **Hélène Dollfus** Ophtalmo-Généticienne CARGO, Strasbourg
- Dr **Charlotte Dubucs**, Médecin Généticien, Toulouse
- Dr **Guylène Le Meur** Ophtalmologiste CARGO, Nantes
- Dr **Leopoldine Lequeux** Ophtalmologiste, Toulouse
- Dr **Catherine Vincent-Delorme** Médecin Généticien, Lille

### Déclarations d'intérêt

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

## Annexe 2. Contacts utiles

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

- **Centre de référence coordonnateur de Strasbourg**  
IGMA  
1 rue Eugène Boeckel  
67091 Strasbourg  
Contact : [marilyne.oswald@chru-strasbourg.fr](mailto:marilyne.oswald@chru-strasbourg.fr)
- **Centre de référence constitutif de Toulouse**  
Hôpital Purpan, place du Dr Baylac, 31059 Toulouse  
Contact : [ibos.s@chu-toulouse.fr](mailto:ibos.s@chu-toulouse.fr)
- **Centre de compétence de Rennes**  
CHU Pontchaillou  
Service d'Ophtalmologie, Rue Henri Le Guilloux, 35033 RENNES  
Contact : [secretariatoph-rdv@chu-rennes.fr](mailto:secretariatoph-rdv@chu-rennes.fr)
- **Centre de compétence de Lyon**  
Hôpital Femme-Mère-Enfant  
Aile A1, Service de Génétique, 59 boulevard Pinel  
69677 Bron  
Contact : [ghe.genetiquehfm@chu-lyon.fr](mailto:ghe.genetiquehfm@chu-lyon.fr)
- **Centre de compétence de Dijon**  
1 boulevard Jeanne d'Arc  
21079 Dijon  
Contact : [secretariat.ophtalmologie@chu-dijon.fr](mailto:secretariat.ophtalmologie@chu-dijon.fr)
- **Centre de compétence de Poitiers**  
CHU Poitiers, 2 Rue de la Milètrie 86021 Poitiers  
Contact : [ophtalmologie@chu-poitiers.fr](mailto:ophtalmologie@chu-poitiers.fr)
- **Centre de compétence de Reims**  
Hôpital Robert Debré, rue du Général Koenig, 51100 Reims  
Contact : [cauger@chu-reims.fr](mailto:cauger@chu-reims.fr)
- **Centre de compétence de Toulouse**  
Clinique Rive Gauche, 49 allées Charles de Fitte, 31300 Toulouse  
Contact : [secretariat@ophtalmologie-rivegauche.fr](mailto:secretariat@ophtalmologie-rivegauche.fr)
- **Centre de compétence de Paris**  
Fondation Adolphe De Rothschild, 25 Rue Manin 75019 Paris  
Contact : [01 48 03 65 68](tel:0148036568)

#### **Association Microphthalmie France**

33 rue Marc Chagall, 49100 Angers  
mail : [asso.microphthalmie@gmail.com](mailto:asso.microphthalmie@gmail.com)  
Website : <http://asso-microphthalmie.org/blog/>

#### **Association Valentin Haüy**

5 rue Duroc, 75343 Paris cedex 07  
Tel: 01 44 49 27 27  
Website : <https://www.avh.asso.fr/fr/lassociation>

**GENIRIS**

125 rue Duguesclin 69006 – LYON  
Mail : [associationgeniris@gmail.com](mailto:associationgeniris@gmail.com)  
Website : <https://www.geniris.fr/>

**Fédération des Aveugles et des Amblyopes de France**

6 Rue gager Gabillot, 75015 Paris  
Tel : 01 44 42 91 91  
Website : <https://www.aveuglesdefrance.org/>

**Association Nationale des Parents d'Enfants Aveugles**

87 rue du Molinel, 59700 Marcq en baroeul  
Tel : 03 20 99 50 80  
Website : <https://anpea.asso.fr/>

**Retina France**

CS 90062, 2 Chemin du Cabirol, 31771 Colomiers cedex  
Tel : 05 61 30 20 50  
Email : [info@retina.fr](mailto:info@retina.fr)  
Website : <http://www.retina.fr/>

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

5 avenue des Bussièrès 38360 – SASSENAGE  
Tel : 06 17 45 95 93  
Email : [assocharge@gmail.com](mailto:assocharge@gmail.com)  
Website : <https://associationcharge.fr>

## **Annexe 3. Où trouver des professionnels de la basse vision**

Il n'existe pas d'annuaire de l'ensemble des professionnels de la basse-vision.

Par contre il existe des annuaires par profession accessibles à tous sans qu'il soit fait mention d'une "compétence" en basse-vision, ainsi que des annuaires d'associations en général réservés à leurs membres.

Annuaire de l'ARIBA association représentative des initiatives en basse vision  
<https://www.ariba-vision.org>

### **Ophtalmologistes**

Société Française d'Ophtalmologie : son site contient de très nombreuses informations sur les pathologies et leurs thérapeutiques <https://www.sfo-online.fr>, dont deux rapports sur la basse vision, l'un du Pr ROBERT publié en 2017 et le second du Dr ZANLONGHI publié en 2023. En cas de basse vision par une maladie rare, les médecins spécialisés (ophtalmologistes, ORL, généticiens, ...) sont listés à travers des centres de compétences et de référence sur le site de de la filière *SENSGENE* ([www.sensgene.com](http://www.sensgene.com)).

### **Orthoptistes**

Leur syndicat publie une liste, où figure par département, le nombre d'orthoptistes ayant bénéficié d'une formation post-universitaire sur la basse-vision (<http://www.orthoptiste.pro>). Un autre site très complet : [www.orthoptie.net](http://www.orthoptie.net).

### **Opticiens**

Certaines chaînes d'optique publient des listes d'opticiens ayant bénéficié d'une formation « basse vision ». De nombreux opticiens indépendants sont également formés. Il existe des ouvrages spécialisés sur l'optique et la basse vision comme le cahier d'optique oculaire : basse vision pratique  
<https://www.essishop.fr/images/uploaded/Cahier%20Basse%20Vision%20Pratique.pdf>

### **Médecins du travail**

Pour trouver des informations sur les médecins du travail et sur les postes de travail adaptés à la basse vision : <http://www.bossons-fute.fr/> et <http://www.travail-et-securite.fr/>.

Les professionnels comme les instructeurs pour l'autonomie, psychologues, ergothérapeutes, n'ont pas de prise en charge par l'assurance maladie de leurs actes paramédicaux, ce qui explique qu'ils soient majoritairement dans des structures de type SESSAD Déficiant Visuel (SAFEP /SAAAS) pour les moins de 20 ans et dans des structures de type SAMSAH, SAVS, SSR et ESRP pour les adultes. Certains exercent cependant en libéral :

## **Psychologues**

Association de Langue Française des Psychologues spécialisés pour personnes Handicapées Visuelles : <http://www.alfphv.net/>.

Depuis 2022, certains psychologues en libéral ont accepté les conditions d'une prescription médicale pour 8 séances. Liste à retrouver sur :

<https://www.ameli.fr/medecin/exercice-liberal/prise-charge-situation-type-soin/accompagnement-psychologue-conventionne-mon-soutien-psy>

## **Psychomotricien**

Fédération Française des Psychomotriciens : <https://fedepsychomot.com>.

## **Instructeur pour l'autonomie des personnes déficientes visuelles**

AFIADV Association Francophone des Instructeurs pour l'Autonomie des personnes Déficientes Visuelles qui regroupe les instructeurs en locomotion, les Ergothérapeutes spécialisés : <https://www.afiadv.org/page/2435314-instructeur-pour-l-autonomie>

**Ergonome spécialisé** en adaptation de poste de travail, qui sont essentiellement dans les SIADV

**Ergothérapeute non spécialisé** en « basse vision » : <http://www.anfe.fr/>.

Enfin des fabricants de matériels « basse vision » proposent une liste de leurs distributeurs, essentiellement des opticiens, sur demande, nous citerons entre autres:

Un exemple de fournisseur d'aide technique optique et électronique Eschenbach <https://www.eschenbach-vision.com/fr-FR/>

Téléphones adaptés qui sont conseillés par des professionnels et vendus en autre par <https://magasin.avh.asso.fr>, <https://www.cflou.com>, <https://www.mieux-voir.fr>, <https://www.ceciasa.com>, <https://www.confortvisuel.com/aides-vision/telephone-malvoyant/>, <https://www.voxiweb.com/fr/app/>.

Les aides techniques pour personnes déficientes visuelles sont également testées et disponibles pour des essais, dans des CICAT où vous trouverez des professionnels, des aides techniques surtout électroniques et informatiques : CICAT (centre d'information sur les aides techniques), dont certains sont orientés vers la déficience visuelle comme : Pays de la Loire : <https://www.cicat-pdl.fr/nos-publications/nos-plaquettes/>. L'annuaire national se trouve sur <https://www.cnsa.fr/sites/default/files/2024-04/20220218-annuaire.V1.5.pdf>.

Nous citerons l'Association de Réadaptation et de Réinsertion pour l'Autonomie des Déficients Visuels et son centre d'appel et de conseil sur la déficience visuelle que l'on peut joindre par téléphone (0800 013 010) et courriel, qui possède une importante base de données sur les professionnels de la basse vision dans votre région.

Des structures régionales ont des bases de données accessibles sur internet et par téléphone contenant de très nombreuses informations dont des listes de

professionnels et structures par département. Nous citerons les plateformes d'expertise maladies rares (PEMR) et les plateformes de coordination outre-mer qui permettent de renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements sièges de plusieurs centres labellisés <https://www.fimatho.fr/filiere/partenaires/plateformes-d-expertise-maladies-rares>. Elles ont pour objets le partage d'expertise et la mutualisation des connaissances, des compétences et des ressources à un échelon local et parmi elles il existe des structures régionales :

SRAE Structure Régionale d'Appui et d'Expertise des Pays de la Loire <https://www.sraesensoriel.fr>.

PRIOR est un dispositif proposant un soutien à toute personne confrontée à une maladie rare et/ou un handicap rare vivant sur la région Pays de la Loire <https://prior-maladiesrares.fr>.

Rares Breizh est une plateforme d'expertise maladies rares de Bretagne <https://www.rares-breizh.fr>.

## Annexe 4. Lingam et al 2021

	Disease/abnormality (genetic locus)	Systemic associations	
Autosomal recessive	<b>Isolated iris coloboma</b>		
	Congenital disorder of glycosylation type IV (3q27 ( <i>ALG3</i> ))	Microcephaly, dysmorphic face, tetraspastic palsy, psychomotor handicap	
	Goldberg-Shprintzen megacolon syndrome (10q22.1)	Microcephaly, Hirschprung disease, megacolon	
	Seckel syndrome 3 (14q24.3 ( <i>SCKL</i> ))	Microcephaly, mental retardation	
	Meckel Gruber syndrome (17q22-q23 ( <i>MKS1</i> ))	Severe ciliopathy, can be lethal, occipital encephalocele, multiorgan defects	
	Fronto facionasal dysostosis (unknown)	Encephalocele, hypertelorism, midface hypoplasia, frontal bone hypoplasia, deformed nostrils, cleft lip and palate	
	Donnai Barrow syndrome (unknown)	Diaphragmatic hernia, hypertelorism, agenesis of corpus callosum, sensory neural deafness	
	Kapur-Toriello syndrome (unknown)	Cleft lip, cleft palate, heart defects, distinctive nose	
	Anterior chamber cleavage disorder (unknown)	Cerebellar hypoplasia, tracheal stenosis, hypothyroidism, dislocated hips	
	<b>Chorio-retinal coloboma ± Iris coloboma ± optic disc coloboma</b>		
	Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency (1p22 ( <i>DPD</i> ))	Microcephaly, mental retardation, growth retardation, autism, epilepsy	
	Warburg micro syndrome 1 (2q21.3 ( <i>RAB3GAP</i> ))	Mental retardation, dysmorphic face, hypo genitalism	
	Joubert syndrome I (8q22.1 ( <i>TMEM67</i> )). Coloboma seen in 80% with <i>TMEM67</i> mutation	Ciliopathy, brain stem and cerebellar vermis abnormality, extra ocular movement abnormality, ptosis	
	Joubert syndrome type B (Cerebello oculo renal syndrome) (11p12-q13.3 ( <i>CORS2</i> ))	Above + cystic kidney	
	Microphthalmia (14q24.3 ( <i>CHX10</i> ))	Isolated microphthalmia	
	COACH syndrome (unknown)	Cerebellar vermis hypoplasia, oligophrenia, congenital ataxia, hepatic cirrhosis	
	Temtamy syndrome (unknown)	Macro dolichocephaly, hypertelorism, micrognathia, dental anomalies, absent corpus callosum, skeletal anomalies	
	Ritscher-Schinzel syndrome (unknown)	Cleft palate, hypertelorism, low set ears, micrognathia, cardiac defects, cerebellar vermis hypoplasia, Dandy Walker malformation of brain	
	Dubowitz syndrome (unknown)	Pre- and post-natal growth retardation, microcephaly, eczema, multisystem involvement.	
	Chime syndrome (unknown)	Congenital heart disease, migratory ichthyosiform dermatosis, mental retardation, deafness	
	Biamond syndrome type 2 (unknown)	Mental retardation, obesity, polydactyly, hypogonadism, hydrocephaly, facial dysostosis. Closely related clinically to Bardet-Biedel syndrome	
	Chondrodysplasia punctata (unknown)	Radiological abnormalities of limbs, coarctation of aorta, hydronephrosis, partial absence of corpus callosum, brachy telephalangy of hands and feet	
	<b>Isolated optic disc coloboma</b>		
	Walker-Walburg syndrome (9q34.1 ( <i>POMT1</i> ))	Absent corpus callosum, lissencephaly, hydrocephalus	
	Autosomal dominant	<b>Isolated iris coloboma</b>	
		Reiger's syndrome type 1 (4q25-q26 ( <i>PITX2</i> ))	Sclero cornea, developmental glaucoma, dental anomalies
		Basal cell nevus syndrome (9q22.3 ( <i>PTCH</i> ))	Basal cell carcinoma, skeletal anomalies
Retinal binding protein deficiency (10q24 ( <i>RBP4</i> ))		Non detectable scotopic electro retinogram	
Cataract and microcornea (16q22-q23 ( <i>MAF</i> ))		Anterior segment dysgenesis. No systemic disease	
Heterochromia iridis (unknown)		No systemic issues	
Pai syndrome (unknown)		Midline cleft lip, midline facial polyyps, lipoma of corpus callosum	
Scalp-ear-nipple (Finlay-Marks) syndrome (unknown)	Scalp defect, malformed ears, absent nipples, syndactyly, tooth and nail abnormalities		

	Curry Jones syndrome (unknown)	Skull asymmetry, craniostenosis, pre-axial poly syndactyly, agenesis of corpus callosum, skin streaks
	<b>Chorio-retinal coloboma ± Iris coloboma ± optic disc coloboma</b>	
	Holoprosencephaly (2p21(SIX3))	Midline anomalies of brain
	Hirschsprung syndrome (2q22 (ZFHX1B))	Hirschsprung syndrome
	Congenital contractural arachnodactyly syndrome (Beal's syndrome) (5q23-q31(FBN2))	Dysmorphism, arachnodactyly, kyphoscoliosis, joint contractures, blepharophimosis
	Treacher Collin syndrome (5q32-q33.1(TCOF1))	Deafness, downward sloping of palp fissure, lid coloboma, mandible and zygoma hypoplasia, cleft palate
	Uveal retinal coloboma (7q36 (SHH))	Non-syndromic
	Noonan syndrome (12q24.1(PTPN11))	Typical facial dysmorphic features: triangular facies, ptosis, epicanthal folds, low set ears, low hairline, webbed neck, widely spaced nipples, syndactyly of toes, cardiac abnormalities
	Oculo auriculo-vertebral dysplasia (14q32)	Microtia, hemifacial microsomia, epibulbar dermoids, vertebral anomalies, eyelid coloboma
	Colobomatous microphthalmos (15q12-q15)	Non syndromic
	Rubenstein Taybi syndrome (16p13.3(CREBBP))	Facial dysmorphism, polydactyly, skeletal and vertebral defects, Chiari type I malformations, renal malformations, endocrine disorders
	Townes Brocks syndrome (16q12.1 (SALL1))	Imperforate anus, polydactyly, tripharyngeal thumb, dysplastic ears, renal abnormalities, heart defects
	Oculo oto dental syndrome (20q13.1)	Sensory neural deafness, dental anomalies
	Acro-reno-ocular syndrome (20q13.13-q13.2(SALL4))	Polydactyly, hand and thumb anomalies, renal ectopia, vesiculo-ureteral reflux
	Steinfeld syndrome (unknown)	Cleft palate, holoprosencephaly, dysplastic ears, vertebral anomalies, heart defects, kidney malformations
	Macrophthalmia (unknown)	No systemic associations. Microcornea with increased axial length, myopia
	Dominant coloboma-microphthalmos with cleft lip (unknown)	Cleft lip and palate, sensory deafness, haematuria
	Kabuki syndrome (unknown)	Typical facies: long palpebral fissures, prominent eyelashes, arched eyebrows with lateral thinning, epicanthus, eversion of the lateral third of the lower eyelid, congenital heart defects, kidney defects
	MOMO syndrome (unknown)	Macrosomia, obesity, macrocephaly, ocular abnormalities
	<b>Isolated optic disc coloboma</b>	
	Renal coloboma syndrome (10q24.3(PAX2))	Vesiculo-ureteral reflux, small dysplastic kidneys
	Ocular coloboma and PAX6 mutations (11p13(PAX6))	Non syndromic
X-linked recessive	<b>Isolated iris coloboma</b>	
	Renpenning syndrome 1 (Xp11.23 (PQBP1))	Microcephaly, mental retardation, long narrow face, short stature
	Catel-Manzke syndrome (Xq21)	Hyperphalangy, micrognathia, malformed ears
	<b>Chorio-retinal coloboma ± Iris coloboma ± optic disc coloboma</b>	
	Lenz syndrome (Xp11.4(BCOR))	Mental retardation, palatal and dental anomalies, heart and renal defects
	<b>Isolated optic disc coloboma</b>	
	New X-linked syndrome with Corpus callosum defect (Xp13.1-q13.3(IGBP1))	Mental retardation, agenesis of corpus callosum, deafness, short stature, choanal atresia, cardiac defects
X-linked dominant	<b>Isolated iris coloboma</b>	
	Terminal osseous dysplasia and pigmentary defects (Xq27.3-q28)	Distal limb abnormalities, skin pigment defects, digital fibroma. Lethal in males.
	<b>Chorio-retinal coloboma ± Iris coloboma ± optic disc coloboma</b>	
	Oto palate digital syndrome (Xp22.31;Xq28 (FLNA))	Cerebellar hypoplasia, hydrocephalus, cleft palate, finger and toe abnormalities, bow legs, small jaw, sensory neural deafness
	Goltz focal dermal hypoplasia (Xp22.31)	Linear dermal atrophy and hyperpigmentation, extremity abnormalities such as syndactyly.
<b>Isolated optic disc coloboma</b>		
	Aicardi syndrome (Xp22.31)	Agenesis of corpus callosum, asymmetry of hemispheres, periventricular heterotopia, cysts of choroidal plexus, infantile spasms

## Annexe 5. Assurance maladie et colobome

### 1. Les dispositifs médicaux (DM)

Les systèmes microscopiques, les loupes optiques, les loupes électroniques, les adaptateurs pour smartphone (ex : « optaro » qui permet d'utiliser un iPhone comme loupe électronique), les systèmes à base de synthèse vocale, les prothèses oculaires, les verres scléaux sont des dispositifs médicaux. Un bon exemple se trouve dans le catalogue d'Eschenbach <https://www.eschenbach-vision.com/fr-FR/produits/apercu-des-produits>.

### 2. Les affections longue durée

Il s'agit de la liste, établie par décret, des affections comportant un traitement prolongé et une thérapeutique particulièrement coûteuse.

La liste et les critères médicaux utilisés pour l'admission et le renouvellement de ces ALD ont été actualisés par le décret n° 2011-77 du 19 janvier 2011 (Journal officiel du 21 janvier 2011) qui précise également la durée d'exonération pour chacune de ces pathologies.

Il n'y a pas d'ALD spécifique « colobome », ni d'ailleurs « maladie rare ».

#### Les ALD non exonérantes

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

#### Les ALD exonérantes

Les ALD sont des affections comportant un traitement prolongé et une thérapeutique particulièrement coûteuse. Cette ALD nécessite l'établissement d'un protocole de soins définissant le parcours de soins souhaitable pour le malade. Tous les patients atteints de colobome syndromique devraient se voir accorder cette ALD. Le colobome ne faisant pas partie des 30 maladies bénéficiant d'une ALD exonérante, il faut demander une ALD 31 dite « hors liste ».

#### ALD dites « hors liste » (ALD 31)

Ce sont des maladies graves qui ne sont pas dans la liste et qui évoluent sur une durée prévisible supérieure à 6 mois, dont le traitement est particulièrement coûteux. Pour que les soins soient acceptés en ALD « hors liste », la prise en charge doit comprendre obligatoirement un traitement médicamenteux ou un appareillage.

2 critères parmi les 4 suivants sont également obligatoires :

- hospitalisation à venir
- actes techniques médicaux répétés
- actes biologiques répétés
- soins paramédicaux fréquents et réguliers

Il existe l'ALD 32 qui correspond à un cumul de plusieurs affections entraînant un état pathologique invalidant nécessitant un traitement d'une durée prévisible supérieure à 6 mois et particulièrement coûteux.

En pratique, la plupart des patients atteints de colobomes oculaires non syndromiques ne sont pas en ALD 31, et même des patients porteurs de colobomes oculaires syndromiques comme des syndromes CHARGE voient leur demande d'ALD 31 dite « hors liste » refusée (voir détail encadré sur ALD 31).

### **Cas particuliers des enfants sourds :**

Il est possible de bénéficier de l'exonération du ticket modérateur dans le cas particulier de la prise en charge de l'appareillage des enfants sourds.

### **Le protocole de soins**

Le protocole de soins est un formulaire qui ouvre les droits à l'exonération du ticket modérateur, définit l'ensemble des éléments thérapeutiques et mentionne les médecins et professionnels de santé para-médicaux nécessaires.

Le protocole de soins est mis en place en 3 étapes :

1. Il est établi par le médecin traitant, ou par un spécialiste (pédiatre, généticien, ophtalmologiste, médecin de rééducation...) par exemple en sortie d'hospitalisation de jour ou complète.
2. Il est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie, qui donne son accord pour la prise en charge au titre de l'ALD d'une partie ou de la totalité des soins et des traitements liés à la pathologie malformative.
3. le médecin traitant ou le spécialiste remet ensuite au patient le volet du protocole de soins.

Le protocole de soins permet de bénéficier d'un remboursement à 100% sur la base du tarif de la Sécurité sociale pour les soins et les traitements en rapport avec la pathologie.

Il existe depuis peu un nouveau modèle de protocole de soin CERFA 50774#05 11626#07 nettement moins précis que le précédent. Il ne faut pas hésiter à communiquer au service médical de la CPAM les compte-rendus ophtalmologiques, basse vision et des autres spécialités en cas de colobome syndromique.

Affection(s) de longue durée sur liste à déclaration simplifiée <i>(voir notice)</i>	
L'état de santé de mon patient répond aux critères d'admission ou de prolongation. Le plan de soins respecte les recommandations de bonne pratique établies par la Haute Autorité de Santé.	
Diagnostic de la ou des ALD motivant la demande	date(s) de début
Autre(s) affection(s) de longue durée <i>(voir notice)</i>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 1 - Autre(s) ALD sur liste</li> <li>■ 2 - Affection(s) hors liste ou polyopathie invalidante</li> <li>■ 3 - ALD non exonérante(s)</li> </ul>	Observations du service médical
Diagnostic de la ou des ALD motivant la demande <i>(à compléter pour les situations 1, 2 et 3)</i>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>■ 4 - Enfant atteint de surdit� bilat�rale profonde</li> <li>■ 5 - Diagnostic et traitement de la st�rilit�</li> <li>■ 6 - Enfant mineur victime de s�vices sexuels</li> </ul>	
Crit�res diagnostiques et plan de soins pr�vu <i>(� compléter pour les situations 1 � 6)</i>	

### Les affections "hors liste" (ALD 31)

Il s'agit de maladies graves de forme  volutive ou invalidante, non inscrites sur la liste des 30 ALD. Un avis favorable est justifi  pour une admission en ALD hors liste, si les crit res cumulatifs suivants sont v rifi s :

- condition d'affection grave : valid e si au moins un des crit res m dicaux est v rifi  (risque vital encouru, morbidit   volutive ou qualit  de vie d grad e) ;
- condition de traitement prolong  : valid e si la dur e pr visible du traitement ou de la r education est sup rieure   six mois ;
- condition de traitement particuli rement co teux : il faut au moins trois des cinq crit res du panier de soins qui doivent  tre valid s, dont obligatoirement celui du traitement m dicamenteux ou de l'appareillage.

La circulaire DSS/SD1MCGR n  2009-308 du 8 octobre 2009 toujours appliqu e en 2025 explique au m decin conseil comment appr cier la d gradation de la qualit  de vie.

L'incapacit  « correspond   toute r duction partielle ou totale de la capacit  d'accomplir une activit  d'une fa on ou dans les limites consid r es comme normales pour un  tre humain ». Elle s'appr cie en termes d'actions de l'individu et non pas d'un organe, d'un m canisme.

Son appr ciation revient   d terminer la g ne ou la restriction de l'un ou de plusieurs des sept domaines pr cis s dans la table correspondante jointe.

- 1. Incapacit  concernant le comportement.
- 2. Incapacit  concernant la communication. Elle inclut : l'incapacit  concernant la vision.
- 3. Incapacit  concernant la locomotion. Elle inclut les incapacit s de marcher, de franchir les obstacles ou de monter les escaliers, de courir, de changer de position
- 4. Incapacit  concernant les manipulations.
- 5. Incapacit  concernant les soins corporels.
- 6. Incapacit  concernant l'utilisation du corps dans certaines t ches. Elle inclut les incapacit s concernant les transports, concernant les moyens de subsistance (faire les courses, la cuisine, la vaisselle), concernant les activit s domestiques.
- 7. Incapacit  concernant certaines situations. Elle inclut : l'incapacit  li e   la d pendance vis- -vis de traitements continus n cessaires   la survie (comprend notamment la d pendance vis- -vis d'un  quipement permettant d'assurer artificiellement la survie gr ce   des moyens d'action ou des soins particuliers, exemples : respirateur, dialyse, stimulateur cardiaque, valves et proth ses. Greffe d'organe, r gime alimentaire particulier) ; les incapacit s li es aux conditions climatiques,   l'intol rance au bruit,   l'intol rance   la lumi re artificielle,   l'intol rance aux contraintes du travail.

La circulaire DSS/SD1MCGR no 2009-308 du 8 octobre 2009 pr cise le crit re du « particuli rement co teux » avec une approche en termes de panier de soins pr visible en lien avec l'affection, compos  des actes et prestations suivants :

- traitement m dicamenteux r gulier ou appareillage r gulier

- hospitalisation
- actes techniques médicaux répétés
- actes biologiques répétés
- soins paramédicaux répétés

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

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

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

<https://www.ameli.fr/loire-atlantique/medecin/exercice-liberal/prise-charge-situation-type-soin/situation-patient-ald-affection-longue-duree/definition-ald>

### **3 L'invalidité " SECURITE SOCIALE "**

L'invalidité est la perte de la capacité de travail ou de gain mettant le sujet hors d'état de se procurer, dans une profession quelconque, un salaire supérieur au tiers de la rémunération normale correspondant à l'emploi qu'il occupait avant la date de l'arrêt de travail ayant entraîné l'état d'invalidité. <https://www.ameli.fr/assure/droits-demarches/invalidite-handicap/invalidite>.

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

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

### **4 Mutuelle et Caisse de retraite**

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

<https://www.pour-les-personnes-agees.gouv.fr/vivre-a-domicile/vivre-a-domicile-avec-une-maladie-ou-un-handicap/vivre-domicile-avec-un-handicap-visuel>

## Annexe 6. Comprendre la déficience visuelle et adapter le lieu de vie

### Comprendre les déficiences visuelles

Il existe des solutions pour comprendre les déficiences visuelles dans un lieu de vie à travers des simulations soit par de simples lunettes :

- Coffret de 6 lunettes décrivant deux degrés de DMLA, glaucome et rétinopathie diabétique avec deux degrés de vision centrale 5/10 et 1/10, distribué par Lissac et Optic2000 et fabriqué par <https://www.resantevous.fr/wp-content/uploads/2024/02/ReSanteVous-FlyerScenesens.pdf>. Pour simuler une déficience visuelle par colobome bilatéral avec nystagmus il faut utiliser les lunettes de diabète. Cette équipe a également un camion mobile orienté vers la personne âgée mais contenant des solutions pour les personnes déficientes visuelles <http://mamaisonavenir.fr>.
- 4 lunettes simulant les principales pathologies et distribuées gracieusement par les opticiens OPTOKID <https://optikid.fr>
- Un kit complet plutôt destiné à la conduite de véhicules mais dont les lunettes de simulation de très bonne qualité sont parfaitement utilisables dans un lieu de vie <https://www.drivecase.fr/119-lunettes-simulation-deficit-visuel>



- Les lunettes montrent la DMLA, le glaucome, l'hémianopsie, la cataracte, la presbytie et la rétinopathie diabétique. Ce qui se rapproche le plus d'un colobome bilatéral avec atteinte maculaire et nystagmus sont les lunettes de glaucome et de cataracte <https://www.teamalex-medical.com/autres-simulateurs-medicaux-pedagogiques/11077-simulateur-de-vision-vieillesse.html>

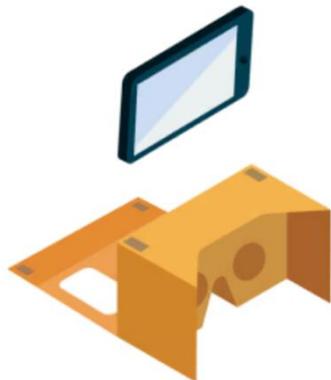
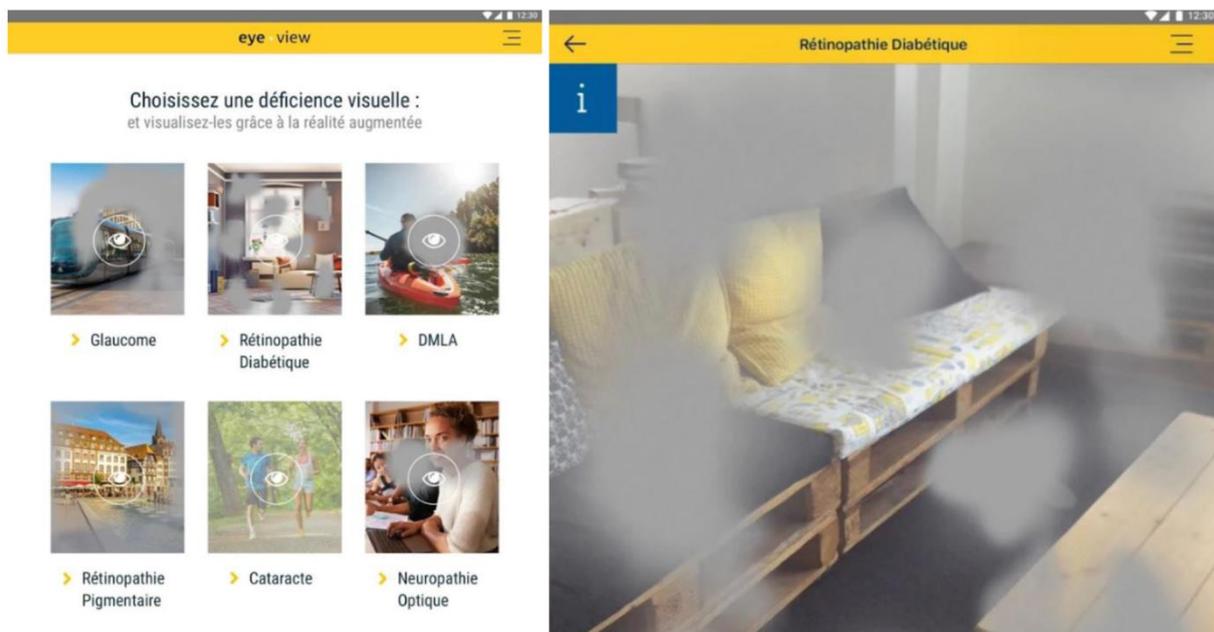


soit par un casque de réalité virtuelle ou augmentée :

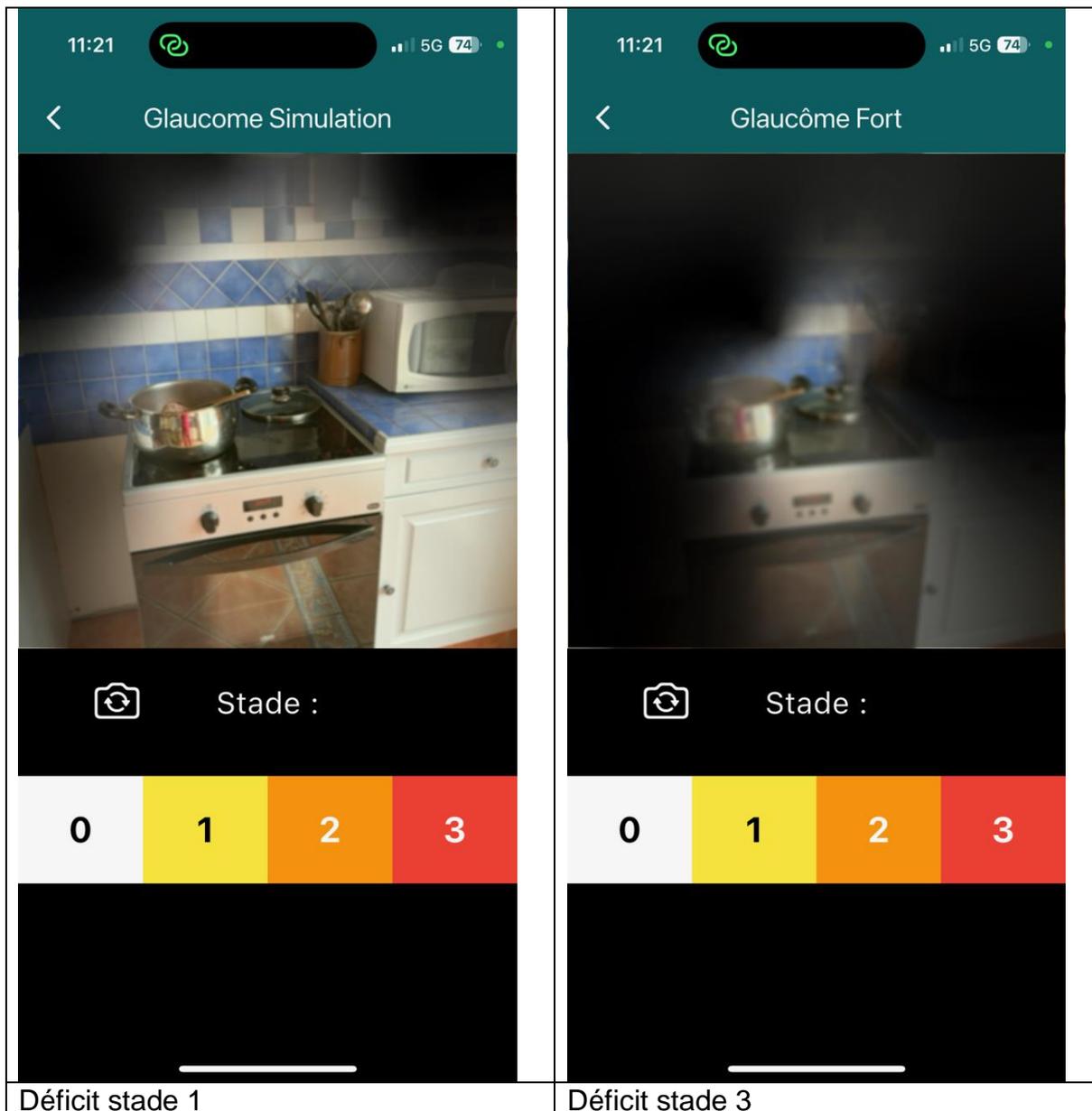
- En réalité augmentée avec même la superposition de la carte de champ visuel binoculaire demandée par la MDPH. Ces simulations sont à prendre avec prudence car les déficits simulés sont parfois éloignés des déficits retrouvés en champ visuel binoculaire de type Goldmann : <https://www.eyesreality.com>.
- Sensivise, un serious games en réalité virtuelle créé par l'équipe « basse vision » d'établissement médico-social OCENS (implanté sur le territoire de Loire Atlantique) <https://www.ocens.fr/wp-content/uploads/flyer-a4-sensivise-hd.pdf> et l'entreprise Dowino (<https://www.dowino.com/realisations/sensivise-serious-game-vr-sensibilisation-handicap/>)

soit à travers des applications sur iPhone ou android :

- Eye-View, une application qui sensibilise au handicap visuel en réalité augmentée <https://aveuglesdefrance.org/eyeview-lapplication-de-la-federation-des-aveugles-de-france/> <https://www.tousergo.com/blog/eye-view-handicap-visuel/> Cette application gratuite nécessite d'utiliser un masque en carton dans lequel on glisse le téléphone et que l'on applique sur le visage



- See My Vision distribué par Thomas Sinclair Laboratoires <http://www.thomassinclairlabs.com>, une application plus simple, en réalité augmentée, qui présente les principales maladies de la vision : DMLA, rétinopathie d'origine génétique, rétinopathie diabétique, glaucome avec plusieurs degrés de déficience visuelle. Dans les colobomes, les déficits du champ visuel sont le plus souvent en supérieur, le réglage glaucome est ce qui s'en rapproche le plus.



Des lieux équipés en aides techniques pour le domicile, en particulier la cuisine avec des fours adaptés sonores, des balance sonores (etc), se trouvent dans les salles de réunions d'associations comme l'AVH qui proposent des « atelier cuisine » <https://www.youtube.com/watch?v=evQVpueIQLQ>. Une description des aides possibles pour la cuisine : <https://www.ceciasa.com/vie-quotidienne-deficience-visuelle/appareils-de-cuisine-pour-aveugles.html?srsItd=AfmBOop1VRVtTcPLPJvDXqMXvZ1HmBJuAWQuMtWHjK7Iz602zQQLSgYu>

La Maison de la Déficience Visuelle et de l'Autonomie (MDVA) Centre Val-de Loire à Orléans (<https://aveuglesvaldeloire.org/la-federation-val-de-loire/la-maison-de-la-deficience-visuelle-et-de-lautonomie-centre-val-de-loire/>) est plus ambitieuse et propose non seulement un lieu d'exposition, d'information et de conseil sur les aides techniques, mais assure des formations sur le numérique et les outils adaptés de nouvelles technologies ainsi qu'un espace de loisirs centrés sur les jeux de société.

Le défaut de toutes les solutions présentées ci-dessus, est de ne pas être parfaitement adapté à toute la panoplie de déficiences visuelles par colobome allant d'aucune déficience, jusqu'à une « basse vision » sévère avec nystagmus perte du champ visuel supérieur, photophobie, en passant par la déficience du monophthalme pour le colobome unilatéral avec atteinte maculaire.

### **Adapter son logement :**

L'aménagement de l'environnement quotidien a pour but l'autonomie :

- mieux se repérer dans le lieu de vie,
- éviter les chocs et les chutes,
- assurer la sécurité de la personne déficiente visuelle.

Un **éclairage** indirect et uniforme permet de mieux voir les détails et les contrastes et ainsi de se déplacer plus facilement, par exemple un plafonnier qui éclaire bien la pièce, mais installer des réglettes lumineuses ou des lampes d'appoint pour éclairer le plan de travail.

Créer un contraste entre deux objets proches par un choix de couleurs opposées permet de mieux repérer les objets. Une assiette unie de couleur contrastée par exemple bleu foncée, permet de mieux voir les aliments comme du riz de couleur blanche.

Adopter des **techniques de rangement**, des repères, des étiquettes :

- coller des étiquettes écrites en caractères agrandis sur des pochettes colorées, pour les documents papiers
- utiliser des étiquettes qui décrivent la couleur d'un vêtement
- Il existe du matériel spécialisé pour vous aider à reconnaître les objets, les affaires dans un lieu de vie. Par exemple, des systèmes qui permettent, en collant une pastille sur le produit et en enregistrant le nom, puis en passant un petit stylo en regard de la pastille, d'entendre le nom de l'objet comme le PenFriend ou le PennyTalks qui fonctionnent presque comme des dictaphones.
- Encore plus récent les *AirTags* qui sont de petits accessoires que l'on accroche à un objet par exemple à des clés, un parapluie, que l'on glisse dans un sac de sport pour le retrouver. Les *AirTags* sont facilement repérés dans l'application Localiser du téléphone portable.

Le site de l'ANAH (Agence nationale de l'habitat) est incontournable. <https://www.anah.gouv.fr> avec le mot clé handicap

## **Du matériel adapté pour le lieu de vie**

Il existe des aides techniques pour aider à mieux voir comme les aides optiques dont la plus connue est la loupe, les loupes électroniques qui sont portables avec une grande autonomie et possédant toutes des réglages de zoom, de contraste inversé et souvent de synthèse vocale, sans oublier certains verres filtrant même en intérieur pour la photophobie.

De nombreuses aides techniques peuvent faciliter les actes de la vie quotidienne comme :

- Des balances de cuisine parlantes, des fours micro-ondes parlant, des « lecteurs » de couleur pour reconnaître les vêtements,
- Du matériel conçu avec des caractères plus gros ou plus contrastés (téléphone, jeux de société, livres...).
- Très récemment les assistants numériques se commandant à la voix et donnant par exemple la météo de la journée, ou bien la radio (Google Home, Amazon Echo, Apple HomePod...) sont plébiscités par les déficients visuels.

Vous pouvez orienter vos patients vers les orthoptistes basse vision, certains ergothérapeutes, les opticiens basse vision, des espaces dédiées comme les CECOM <https://www.groupement-optic2000.com/fr/enseignes/optic-2000/articles/les-cecom-des-centres-gratuits-dessais-et-de-conseils-pour-ameliorer-le-quotidien-des-personnes-malvoyantes>, les grandes associations comme l'AVH <https://www.avh.asso.fr/fr>, la FAF <https://aveuglesdefrance.org>, l'UNADEV <https://www.unadev.com>, les CICAT (centre d'information sur les aides techniques) ou auprès du centre d'appel et de conseil sur la déficience visuelle au 0800 013 010.

## **Livres en gros caractères, sonores, des jeux au domicile**

Certaines bibliothèques proposent des livres et des magazines en gros caractères et/ou sonores. Il existe des sites Internet spécialisés comme celui de l'association Valentin Haüy ou bien celui de l'association des donateurs de voix <https://lesbibliothequessonores.org>.

Des films audiodécrits peuvent aussi être empruntés ou téléchargés.

De nombreux jeux de sociétés existent avec des gros pions et des tracés contrastés : le scrabble, les dominos, les cartes à jouer... par exemple <https://www.mieux-voir.fr/jeux/44-jeux-de-bridge-pour-malvoyants-en-grands-caracteres.html>.

## **Les aides à domicile**

Avec une déficience visuelle, il est possible d'avoir besoin d'être aidé dans les tâches de la vie quotidienne : ménage, préparation des repas, courses...

Pour bénéficier d'intervention d'aide à domicile, il faut avoir recours à un service d'aide à domicile ou bien à un intervenant indépendant. Ces services sont surtout organisés pour les personnes âgées <https://www.pour-les-personnes-agees.gouv.fr/vivre-a-domicile/beneficier-d-aide-a-domicile/j-ai-besoin-d-etre-aide-a-domicile-comment-faire>.

## **En dehors du lieu de vie**

L'Association pour le *Bien des Aveugles et Malvoyants* publie un ouvrage dans le but d'encourager les Établissements Médicaux Sociaux (EMS) et les lieux recevant du public à proposer un environnement visuel optimal.

<https://www.sraesensoriel.fr/outil/professionnel/guide-voir-optimiser-lenvironnement-visuel>

## **Annexe 7. L'organisation des structures pour basse vision et cécité sans ou avec déficience associée au niveau départemental, régional et national**

### **1- Au niveau des départements**

L'organisation de la prise en charge des personnes déficientes visuelles avec ou sans trouble du développement intellectuel associé est essentiellement locale voire départementale. Cependant il existe une grande diversité de réponses selon les départements, tous n'ont pas de structure spécifiquement adaptée aux patients présentant des déficits visuels.

Dans tous les cas, il faut adresser le patient à la MDPH-MDA <https://mdphenligne.cnsa.fr> du département qui le renseignera sur ses droits sociaux et sur les différentes structures disponibles.

En proximité vous pourrez pratiquement toujours orienter votre patient vers un orthoptiste et/ou un opticien « basse vision ». Par contre il sera beaucoup plus difficile de trouver un psychomotricien, un ergothérapeute, un instructeur en locomotion, un formateur spécialisé en informatique ou encore un psychologue spécialisé (cf annexe 5).

#### **a- chez le jeune enfant**

Chaque département a une organisation différente pour l'accueil et la prise en charge des jeunes enfants déficients visuels. Vous trouverez soit des CAMSP polyvalents ou dédiés à la basse vision [https://annuaire.action-sociale.org/etablissements/jeunes-handicapes/centre-action-medico-sociale-precoce-c-a-m-s-p---190.html#google\\_vignette](https://annuaire.action-sociale.org/etablissements/jeunes-handicapes/centre-action-medico-sociale-precoce-c-a-m-s-p---190.html#google_vignette), soit des SAFEP <https://annuaire.action-sociale.org/etablissements/jeunes-handicapes/service-d-education-speciale-et-de-soins-a-domicile-182.html>.

#### **b- chez l'adolescent**

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

- Services d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile (SESSAD) pour la déficience visuelle ou des SESSAD « poly déficiences » comme pour certains patients atteints de colobomes syndromiques de type CHARGE.
- Service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à la scolarisation (SAAAS) pour des enfants déficients visuels entre 3 et 20 ans avec ou sans handicap associé.

Mais dans un grand nombre de cas, on s'aperçoit que l'enfant ou l'adolescent n'est pas pris en charge par un SESSAD, mais uniquement par l'éducation nationale avec au minimum un PAI (Projet d'Accueil Individualisé) qui est une modalité de prise en charge des élèves à besoins éducatifs particuliers. La rédaction d'un PAI est enclenchée dès que la scolarité d'un élève, notamment en raison d'un trouble de santé invalidant (pathologies chroniques) nécessite un aménagement (suivi d'un

traitement médical, utilisation d'aide technique). Souvent l'aide d'un accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) est nécessaire. Ils ont pour mission de favoriser l'autonomie de l'élève en situation de handicap et interviennent au titre de l'aide humaine individuelle, de l'aide humaine mutualisée ou de l'accompagnement collectif. Leurs missions sont précisées dans le projet personnalisé de scolarisation (PPS) et dans le guide d'évaluation des besoins de compensation en matière de scolarisation (GEVA-Sco) de chaque élève en situation de handicap. <https://www.education.gouv.fr/les-accompagnants-des-eleves-en-situation-de-handicap-aesh-12188>.

Pour les enfants qui présentent des difficultés sensorielles et/ou intellectuelles plus importantes, des dispositifs d'inclusion scolaire du type ULIS peuvent être envisagés. Les unités localisées pour l'inclusion scolaire (ULIS), sont des dispositifs pour la scolarisation des élèves en situation de handicap dans le premier et le second degré. La liste des ULIS « déficience visuelle » est disponible sur le site <https://eduscol.education.fr/1164/enseigner-avec-l-appui-d-une-unite-localisee-pour-l-inclusion-scolaire-ulis>.

Il existe également des SEGPA (sections d'enseignement général et professionnel adapté) qui permettent d'accueillir au collège des élèves fragiles avec des difficultés scolaires « graves et persistantes », le handicap passe au second plan, de même que les problèmes de comportement.

L'intensité des difficultés motrices et/ou intellectuelles nécessite quelquefois une orientation vers des structures spécialisées de type IME (Institut médico-éducatif) qui accueillent les enfants et adolescents en situation de handicap mental généralement âgés de 3 à 20 ans. Le handicap peut être lié à des troubles neuropsychiatriques, des troubles moteurs et sensoriels, ou des troubles de la communication : EMP (Externat Médico-Pédagogique) pour des enfants de 5 à 16 ans, souffrant de troubles de la personnalité avec ou sans déficits associés ou IMPro (Institut médico-professionnel) qui s'adresse aux adolescents de 14 à 20 ans avec un trouble du développement intellectuel, quel que soit son degré de sévérité, et/ou ayant des troubles sensoriels et/ou cognitifs, pouvant s'accompagner de troubles associés. Dans certains cas de syndrome CHARGE, les enfants atteints des formes les plus sévères sont parfois totalement sourds et aveugles. Il leur est particulièrement difficile d'apprendre à se déplacer, à communiquer et à établir des liens affectifs.

### **c – chez l'adulte**

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

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

Plus orientés vers les réponses purement sociales, Il existe quelques départements équipés Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS) à destination des personnes adultes et personnes âgées en situation de Handicap Sensoriel (Visuel ou Auditif).

Les adultes présentant des formes syndromiques très sévères de colobome nécessitent des structures adaptées comme :

- FAM (foyers d'accueil médicalisés) qui accueillent et accompagnent des personnes en situation de handicap physique, cognitif, atteintes de troubles du développement intellectuel ou de polyhandicap (handicaps associés).
- MAS (maison d'accueil spécialisé) qui proposent un hébergement permanent à tout adulte handicapé gravement dépendant dont les capacités à réaliser les actes de la vie courante (se nourrir, s'habiller,...) sont altérées.
- On s'aidera du Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) générique Polyhandicap publié par l'HAS [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds](https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds)

#### **d - chez la personne âgée**

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

## **2. Au niveau des régions**

Pour les enfants et adolescents, il existe des classes spécialement adaptées dans le primaire, les collèges et lycées et qui ont un recrutement régional.

Par exemple les ÉREA (Établissements régionaux d'enseignement adapté) qui sont des établissements publics locaux d'enseignement qui accueillent des adolescents en grande difficulté scolaire ou sociale, ou rencontrant des difficultés liées à une situation de handicap. <https://eduscol.education.fr/1178/les-etablissements-regionaux-d-enseignement-adapte>.

L'organisation des prises en charge rééducative pour les adultes déficients visuels ayant des déficiences visuelles isolées sévères ou associées à d'autres déficiences (surdité) est plutôt régionale.

Les **Services de Soins de Suite et de Réadaptation** (SSR) - service de médecine et de réadaptation (SMR) spécialisé en basse vision pour adulte sont les suivants (liste non exhaustive) :

Région parisienne : Institut de Réadaptation Visuelle Saint-Louis <https://www.15-20.fr/blog/actualite/institut-saint-louis-premiers-patients/>

Région de Tours : Le Centre Régional Basse Vision <https://cvl.vyv3.fr/crbv>

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

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

Région de Poitiers et d'Angoulême Le Centre Régional Basse Vision Troubles de l'Audition <https://gcshandicapsensoriel.fr>

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

Région des Pays de la Loire à Angers Centre Régional Basse Vision et Troubles de l'Audition (CRBVTA) <https://pdl.vyv3.fr/crbvta>

Région de Nancy : Le Pôle Lorrain SSR de la Déficience Sensorielle Basse Vision <https://www.cedv.fr/cler-basse-vision>

Région de Limoges : L'Hôpital de jour Baudin <https://www.mutualitelimousine.fr/hospitalisation-readaptation/hopital-de-jour-baudin>  
Région La Réunion Centre de Basse Vision HORUS <https://horus.re/notre-etablissement/presentation/>

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

La Réunion, Centre Horus, 4bis boulevard de Verdun, CS 51221 - 97829 LE PORT CEDEX, La Réunion <https://horus.re>

## **La réinsertion professionnelle**

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

L'APIDV (anciennement GIAA) <https://apidv.org> (groupement des intellectuels, aveugles ou amblyopes) propose des clubs d'emploi dans les régions Ile de France, Aquitaine, Grand-Est.

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

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

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

### 3. Au niveau national

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

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

Pour les adultes, il existe deux centres nationaux pluridisciplinaires de rééducation pour déficience visuelle sévère isolée ou associée à d'autres déficiences : auditive, neurologique, voire motrice.

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

- Sur Paris le Centre Paris Sud - Fondation Hospitalière Sainte-Marie, <https://idf.vyv3.fr/soins/soins-medicaux-et-readaptation/hopital-sainte-marie-paris/>

Aides techniques

- Enfants  
Les Doigts Qui Rêvent : <http://www.ldqr.org>
- Abracadabraille : <https://abracadabraille.org>
- Eurobraille : <https://www.eurobraille.fr>
- Optique  
Essilor (catalogue très fourni de loupes):  
<https://www.essishop.fr/images/uploaded/Catalogue/Catalogue%20basse%20vision.pdf>

Autres aides : <https://www.eschenbach-sehhilfen.com/fr-FR/262/home>

- Verres filtrants : <https://www.lesafance.com/teintes-dediees>
- Lunettes électroniques sans synthèse vocale : [www.magicsight.io](http://www.magicsight.io),
- Lunettes électroniques avec reconnaissance de caractère et synthèse vocale : <https://www.orcam.com/fr-fr/home>
- Informatique, électronique :  
<https://www.cecjaa.com>  
<http://www.etexfrance.fr>  
<https://www.visiole.fr>  
<https://lvifrance.com/a-propos-de-lvi>  
<https://accessolutions.fr>
- Synthèse vocale, site internet spécialisé, matériel spécialisé : <https://fr.voxiweb.com>
- Pour tout handicap : <http://www.handicat.com>

Pour les professionnels

- Association francophone des professionnels de basse vision (ARIBA) qui propose un annuaire de professionnels et de liens utiles <http://www.ariba-vision.org>
- Association de Langue Française des Psychologues spécialisés pour personnes Handicapées Visuelles (ALFPHV) <https://www.alfphv.net>
- Professionnels en Autonomie de la Vie Journalière (anciennement instructeur en locomotion et spécialiste en aide à la vie journalière) (AFIADV) <https://www.afiadv.org/>
- Ergothérapeute : Association Nationale Française des Ergothérapeutes (ANFE) <https://anfe.fr> site très complet pour les professionnels et les patients
- Orthoptiste : <https://orthoptie.net>
- Haute Autorité de Santé <https://www.has-sante.fr> qui édite de nombreux référentiels dont les Protocoles nationaux de diagnostic et de soins, ...

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

- Association Nationale des parents d'Enfants Aveugles (ANPEA) <http://anpea.asso.fr>
- Association des Parents d'Enfants Déficients Visuels (APEDV) <http://apedv.org>
- Association Valentin Haüy (AVH) <https://www.avh.asso.fr/fr>
- Fédération des Aveugles et Amblyopes de France (FAF) <https://www.aveuglesdefrance.org>
- Voir ensemble <https://www.voirensemble.asso.fr>
- Bibliothèque braille, gros caractère et sonore <http://www.bnfa.fr>, <https://www.editionsdelaloupe.com> <http://www.editionslibradiffusio.fr>  
<http://www.liredanslenoir.com/nouveau-magazine-en-gros-caracteres/>
- Les Bibliothèques Sonores de l'Association des Donneurs de Voix <http://www.advbs.fr>
- Apprentissage de l'ordinateur pour les aveugles et malvoyants <http://www.air-asso.org>
- Structure Régionale d'Appui et d'Expertise autour des déficiences sensorielles vision et surdité, <https://www.sraesensoriel.fr/informations-grand-public/deficience-visuelle>
- Association de Réadaptation et de Réinsertion pour l'Autonomie des Déficients Visuels (ARRADV) avec une plateforme pour renseigner la personne déficiente visuelle sur les professionnels et structures en proximité au numéro vert gratuit : 0 800 013 010.
- Association pour Adultes et Jeunes Handicapés (APAJH) qui gère de nombreux établissements dont certains très orientés vers la déficience visuelle <https://www.apajh.org/#/>

Sport : Fédération Française Handisport (FFH), [www.handisport.org](http://www.handisport.org)

Pour les maladies rares :

- un site incontournable : Orphanet <https://www.orpha.net> qui contient de très nombreuses informations.

- Vous trouverez la filière SENSGENE <https://www.sensgene.com> et centres de références et de compétences de maladie rare avec atteinte ophtalmologique, mais également les autres filières avec par exemple une surdité, <https://www.sensgene.com/categorie-acteurs/filieres-maladies-rares/>

Formation professionnelle pour les personnes déficientes visuelles

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

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

Les autres EPSR-CRP n'étant pas spécifiquement adaptés à la basse vision, il faut vérifier si la formation peut être adaptée :

[https://www.agefiph.fr/sites/default/files/medias/fichiers/2019-04/Mettre\\_en\\_place\\_des\\_partenariats\\_CRP%5B1%5D.pdf](https://www.agefiph.fr/sites/default/files/medias/fichiers/2019-04/Mettre_en_place_des_partenariats_CRP%5B1%5D.pdf)

-

N'oublions pas les deux autres écoles de kinésithérapie :

- A Lyon [https://ifmkdv.univ-lyon1.fr/icap\\_website/view/3702](https://ifmkdv.univ-lyon1.fr/icap_website/view/3702)
- A Limoges <https://www.apsah.asso.fr/formation-masso-kinesitherapie>

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

L'enseignement :

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

L'accessibilité consiste à permettre la compréhension d'un espace pour se situer et à rendre disponibles des informations, des fiches pratiques sont disponibles sur le site :

<http://www.cfpsaa.fr>

## Annexe 8. Liens utiles

- Filière SENSGENE (liste des centres) : <https://www.sensgene.com/liste-centres>
- Réseau européen de référence (ERN-EYE) : <https://www.ern-eye.eu/fr/>
- PFMG 2025: <https://pfm2025.aviesan.fr/>
- Orphanet : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)
- PNDS de pathologies fréquemment associées à des colobomes oculaires :
  - Syndrome CHARGE : [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3293875/fr/syndrome-charge](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3293875/fr/syndrome-charge)
  - Microphthalmie-Anophtalmie : [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3385085/fr/microphthalmie-anophtalmie](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3385085/fr/microphthalmie-anophtalmie)
  - Microsomies craniofaciales : [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3301604/fr/microsomies-craniofaciales](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3301604/fr/microsomies-craniofaciales)
  - Fentes labiales et/ou palatines [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3301614/fr/fentes-labiales-et/ou-palatines](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3301614/fr/fentes-labiales-et/ou-palatines)
  - Séquence de Pierre Robin [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3293457/fr/sequence-de-pierre-robin](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3293457/fr/sequence-de-pierre-robin)
  - Syndrome de Cornélia de Lange [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3385210/fr/syndrome-de-cornelia-de-lange](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3385210/fr/syndrome-de-cornelia-de-lange)
- Affection de longue durée (ALD) : <https://www.ameli.fr/assure/droits-demarches/maladie-accident-hospitalisation/affection-longue-duree-ald>
- Annonce du diagnostic (site internet de la filière Fai2r) : <https://www.fai2r.org/actualites/apres-annonce-diagnostique/>
- CNSA (Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie) : <https://www.cnsa.fr/>
- EDUSCOL. Site pédagogique du ministère de l'Éducation nationale : <https://eduscol.education.fr/1137/ecole-inclusive>
- INPES : <https://www.santepubliquefrance.fr/l-info-accessible-a-tous/handicap/quand-la-malvoyance-s-installe-version-en-gros-caracteres>
- Maison départementale pour les personnes handicapées (MDPH): <https://mdphenligne.cnsa.fr/>
- Structure régionale d'appui et d'expertise autour des déficiences sensorielles : <https://www.sraesensoriel.fr/informations-grand-public/deficiences-visuelles>
- Rapport mondial de l'OMS sur la vision : <https://www.who.int/fr/news-room/fact-sheets/detail/blindness-and-visual-impairment>

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

- Vivre avec une maladie rare en France, Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants) :

[https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre\\_avec\\_une\\_maladie\\_rare\\_en\\_France.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf)

- Les fiches médico-sociales de la filière SENSGENE [https://www.sensgene.com/type-media/documents/?\\_sft\\_categorie-media=infos-administratives](https://www.sensgene.com/type-media/documents/?_sft_categorie-media=infos-administratives)

- La maladie et ses conséquences fonctionnelles, les limitations d'activité/restrictions de participation sont détaillées dans le Thésaurus Orphanet du Fonctionnement, dérivé et adapté de la Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap et de la Santé – Enfants et Adolescents, CIF-EA, OMS 2007

- Les fiches de la CNSA-MDPH <https://www.cnsa.fr/documentation-et-donnees/publications-de-la-cnsa/les-fiches-en-facile-a-lire-et-a-comprendre>

- Le guide Néret droit des personnes handicapées, édition ASH [Fricotté L, 2024]

- Guide des aides techniques pour les malentendants et les sourds (3ème édition), édition ASH, collection Néret [Gout J]

- Une base de données contient de nombreuses informations utiles pour tous les patients : <https://www.sraesensoriel.fr/ressource>

## Références bibliographiques

- ALSomiry AS, Gregory-Evans CY, Gregory-Evans K. An update on the genetics of ocular coloboma. *Hum Genet.* 2019 Sep;138(8–9):865–80.
- Apple DJ, Rabb MF, Walsh PM. Congenital anomalies of the optic disc. *Survey of Ophthalmology.* 1982 Jul;27(1):3–41.
- Arden GB. [The standard of measurement of visual acuity]. *J Fr Ophtalmol.* 1988;11(11):779–92.
- Aubert-Mucca M, Pernin-Grandjean J, Marchasson S, Gaston V, Habib C, Meunier I, et al. Confirmation of FZD5 implication in a cohort of 50 patients with ocular coloboma. *Eur J Hum Genet.* 2021 Jan;29(1):131–40.
- Berends MJ, Tan-Sindhunata G, Leegte B, van Essen AJ. Phenotypic variability of Cat-Eye syndrome. *Genet Couns.* 2001;12(1):23–34.
- Bhende M, Suganeswari G, Gopal L, Bhende PS, Gopal L, Rao C. Choroidal neovascularization associated with coloboma of the choroid: a series of three cases. *Indian J Ophthalmol.* 2011;59(2):148–51.
- Biard JM, Payrat S, Clapuyt P, Barrea C, Benoit V, Baldin P, et al. Antenatal diagnosis of CHARGE syndrome: Prenatal ultrasound findings and crucial role of fetal dysmorphic signs. About a series of 10 cases and review of literature. *European Journal of Medical Genetics.* 2021 Apr;64(4):104189.
- Blake KD, Davenport SL, Hall BD, Hefner MA, Pagon RA, Williams MS, et al. CHARGE association: an update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr (Phila).* 1998 Mar;37(3):159–73.
- Bower M, Salomon R, Allanson J, Antignac C, Benedicenti F, Benetti E, et al. Update of PAX2 mutations in renal coloboma syndrome and establishment of a locus-specific database. *Hum Mutat.* 2012 Mar;33(3):457–66.
- Brémond-Gignac D, Copin H, Elmaleh M, Milazzo S. Anomalies oculaires fœtales : apport de l'imagerie anténatale en résonance magnétique. *Journal Français d'Ophtalmologie.* 2010 May;33(5):350–4.
- Brémond-Gignac D, Robert M, Daruich-Matet A, Iгла S, Rateaux M, Zanlonghi X. Prise en charge de la basse vision. *Edimark.* 2022. 16 p.
- Bro T. Benjamin Esterman (1906–1994) and the binocular visual field scoring grid that became a world standard for assessing driver eligibility. *Acta Ophthalmologica.* 2022 Nov;100(7):828–33.
- Camberlein P, Ponsot G. La personne polyhandicapée: la connaître, l'accompagner, la soigner. 2e éd. entièrement revue et augmentée. Malakoff: Dunod; 2021. (Guides santé social).
- Chan H, Delyfer MN, Pechmeja J, Andrébe C, Mercier AE, Dutheil C, et al. Spontaneous rupture of chorioretinal coloboma in an 8-year-old child is treated by temporal fascia graft. *J AAPOS.* 2017 Feb;21(1):73–5.
- Chang S, Gregory-Roberts E, Chen R. Retinal detachment associated with optic disc colobomas and morning glory syndrome. *Eye (Lond).* 2012 Apr;26(4):494–500.
- Chesneau B, Ivashchenko V, Habib C, Gaston V, Escudie F, Morel G, et al. Evaluation of somatic and/or germline mosaicism in congenital malformation of the eye. *Eur J Hum Genet.* 2022 Nov 21.
- Daich Varela M, Hury LA, Hufnagel RB, Zein WM, Blain D, Brooks BP. Ocular and Systemic Findings in Adults with Uveal Coloboma. *Ophthalmology.* 2020 Dec;127(12):1772–4.
- Daufenbach DR, Ruttum MS, Pulido JS, Keech RV. Chorioretinal colobomas in a pediatric population<sup>11</sup>The authors have no proprietary interest in any technique, device, or drug mentioned herein. *Ophthalmology.* 1998 Aug;105(8):1455–8.
- Dehghani AR, Rezaei L, Ghanbari H. Bilateral optic nerve head drusen with chorioretinal coloboma in

- the right eye. *Adv Biomed Res.* 2016;5:34.
- Deml B, Kariminejad A, Borujerdi RHR, Muheisen S, Reis LM, Semina EV. Mutations in MAB21L2 result in ocular Coloboma, microcornea and cataracts. *PLoS Genet.* 2015;11(2):e1005002.
- Denis D, Bui Quoc E, Aziz-Alessi A. *Rapport SFO 2017 - OPHTALMOLOGIE PÉDIATRIQUE.* Elsevier Masson. 2017.
- Donahue AM, Deffler RA, Kran BS, Ross NC. Insights Regarding Optometric Findings of CHARGE Syndrome in a Pediatric Low Vision Clinic. *Optom Vis Sci.* 2023 Jun;100(6):412–8.
- Dubucs C, Chassaing N, Khung-Savatovsky S, Aziza J, Courtade-Saïdi M. Artifacts and main lesions in fetal ocular histology. *Morphologie.* 2023 Jun;107(357):207–18.
- Egloff C, Tassin M, Bault JP, Barjol A, Collin A, Simon I, et al. Prenatal description of retinal coloboma. *Journal of Gynecology Obstetrics and Human Reproduction.* 2020 Sep;49(7):101746.
- Fiore T, Pellegrino A, Lupidi M, Cerquaglia A, Giansanti F, Cagini C. Hypotonic maculopathy secondary to scleral defect in atypical retinochoroidal coloboma. *Eur J Ophthalmol.* 2016 Nov 4;26(6):e161–4.
- Gerth-Kahlert C, Williamson K, Ansari M, Rainger JK, Hingst V, Zimmermann T, et al. Clinical and mutation analysis of 51 probands with anophthalmia and/or severe microphthalmia from a single center. *Mol Genet Genomic Med.* 2013 May;1(1):15–31.
- Gopal L, Badrinath SS, Kumar KS, Doshi G, Biswas N. Optic disc in fundus coloboma. *Ophthalmology.* 1996 Dec;103(12):2120–6; discussion 2126-2127.
- Guardien E. La déficience esthétique comme distance sociale singulière. In: *Le handicap en image.* Erès. 2003. p. 175–88.
- Gupta A, Narang S, Gupta V, Sharma A, Pandav SS, Singh P. Successful closure of spontaneous scleral fistula in retinochoroidal coloboma. *Arch Ophthalmol.* 2001 Aug;119(8):1220–1.
- Gupta V, Gupta A, Dogra MR. Subretinal neovascularization associated with retinochoroidal coloboma. *Indian J Ophthalmol.* 1997 Jun;45(2):116–7.
- Harding P, Gore S, Malka S, Rajkumar J, Oluonye N, Moosajee M. Real-world clinical and molecular management of 50 prospective patients with microphthalmia, anophthalmia and/or ocular coloboma. *Br J Ophthalmol.* 2022 Oct 3;bjo-2022-321991.
- Hartshorne N, Hudson A, MacCuspie J, Kennert B, Nacarato T, Hartshorne T, et al. Quality of life in adolescents and adults with CHARGE syndrome. *American J of Med Genetics Pt A.* 2016 Aug;170(8):2012–21.
- Hussain R, Abbey A, Shah A, Drenser K, Trese M, Capone A. Choriorretinal coloboma complications: retinal detachment and choroidal neovascular membrane. *J Ophthalmic Vis Res.* 2017;12(1):3.
- Huynh N, Blain D, Glaser T, Doss EL, Zein WM, Lang DM, et al. Systemic Diagnostic Testing in Patients With Apparently Isolated Uveal Coloboma. *American Journal of Ophthalmology.* 2013 Dec;156(6):1159-1168.e4.
- Mann I. *Developmental Abnormalities of the Eye.* Cambridge University Press : Published for the British Journal of Ophthalmology. 1937.
- Islam F, Htun S, Lai L, Krall M, Poranki M, Martin P, et al. Exome sequencing in patients with microphthalmia, anophthalmia, and coloboma ( MAC ) from a consanguineous population. *Clinical Genetics.* 2020 Nov;98(5):499–506.
- Jackson D, Malka S, Harding P, Palma J, Dunbar H, Moosajee M. Molecular diagnostic challenges for non-retinal developmental eye disorders in the United Kingdom. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2020 Sep;184(3):578–89.
- Kalaskar VK, Alur RP, Li LK, Thomas JW, Sergeev YV, Blain D, Hufnagel RB, Cogliati T, Brooks BP. High-throughput custom capture sequencing identifies novel mutations in coloboma-associated genes: Mutation in DNA-binding domain of retinoic acid receptor beta affects nuclear localization causing ocular coloboma. *Hum Mutat.* 2020 Mar;41(3):678-695.
- Katz BJ, Digre KB. Diagnosis, pathophysiology, and treatment of photophobia. *Survey of*

- Ophthalmology. 2016 Jul;61(4):466–77.
- Lingam G, Sen AC, Lingam V, Bhende M, Padhi TR, Xinyi S. Ocular coloboma-a comprehensive review for the clinician. *Eye (Lond)*. 2021 Aug;35(8):2086–109.
- Maillet C, Guilbaud L, Monier I, Khoshnood B, Quoc EB, Dugas A, et al. Prevalence and prenatal diagnosis of congenital eye anomalies: A population-based study. *BJOG*. 2024;131(10):1385–1391.
- Makdessi Y. Maisons d'accueil spécialisé et foyers d'accueil médicalisé, similitudes et particularités. Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques (DREES). 2012.
- Martin LL, Azpitarte VD la P, Balsera HS, Gili P. Iridochorioretinal coloboma associated with buried optic nerve drusen: a case report. *Arq Bras Oftalmol*. 2022;85(3):294–6.
- Mohamed A, Chaurasia S, Ramappa M, Sangwan VS, Jalali S. Lenticular changes in congenital iridolenticular choroidal coloboma. *Am J Ophthalmol*. 2014 Oct;158(4):827-830.e2.
- Monier I, Lelong N, Benachi A, Jouannic JM, Khoshnood B, Zeitlin J. Postnatal diagnosis of congenital anomalies despite active systematic prenatal screening policies: a population-based registry study. *American Journal of Obstetrics & Gynecology MFM*. 2023 Nov;5(11):101170.
- Naithani P, Vashisht N, Mandal S, Sankaran P, Garg S. Intravitreal bevacizumab in choroidal neovascularization associated with congenital choroidal and optic nerve coloboma in children: long-term improvement in visual acuity. *J AAPOS*. 2010 Jun;14(3):288–90.
- Nakamura KM. Incidence, Ocular Findings, and Systemic Associations of Ocular Coloboma: A Population-Based Study. *Arch Ophthalmol*. 2011 Jan 10;129(1):69.
- Orssaud C, Robert M. Photophobie : étiologie et physiopathogénie. *EMC Cpnulte*. 2017 Jan 18;21-510-A-30.
- Plaisancié J, Ceroni F, Holt R, Zazo Seco C, Calvas P, Chassaing N, et al. Genetics of anophthalmia and microphthalmia. Part 1: Non-syndromic anophthalmia/microphthalmia. *Hum Genet*. 2019 Sep 1;138(8):799–830.
- Radke N, Kalamkar C, Mukherjee A, Radke S. Rare case of iridofundal coloboma with buried optic nerve head drusen in a paediatric patient. *BMJ Case Rep*. 2016 Aug 9;2016:bcr2016216465.
- Rainger J, Williamson KA, Soares DC, Truch J, Kurian D, Gillessen-Kaesbach G, et al. A recurrent de novo mutation in *ACTG1* causes isolated ocular coloboma. *Human Mutation*. 2017 Aug;38(8):942–6.
- Ramezani A, Dehghan MH, Rostami A, Ahmadieh H, Entezari M, Soheilian M, et al. Outcomes of retinal detachment surgery in eyes with chorioretinal coloboma. *J Ophthalmic Vis Res*. 2010 Oct;5(4):240–5.
- Robert PY, Bodaghi B, Corbé C, Dupeyron G, Gerin-Roig F, Le Bail B, et al. DÉFICIENCES VISUELLES. Elsevier Masson. 2017. 304 p. (Rapport SFO).
- Roos L, Jensen H, Grønsvov K, Holst R, Tümer Z. Congenital Microphthalmia, Anophthalmia and Coloboma among Live Births in Denmark. *Ophthalmic Epidemiology*. 2016 Sep 2;23(5):324–30.
- Rosias PR, Sijstermans JM, Theunissen PM, Pulles-Heintzberger CF, De Die-Smulders CE, Engelen JJ, et al. Phenotypic variability of the cat eye syndrome. Case report and review of the literature. *Genet Couns*. 2001;12(3):273–82.
- Rouland JF, Constantinides G. Retinochoroidal coloboma and subretinal neovascularization. *Ann Ophthalmol*. 1991 Feb;23(2):61–2.
- Schimmenti LA. Renal coloboma syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2011 Dec;19(12):1207–12.
- Searle A, Shetty P, Melov SJ, Alahakoon TI. Prenatal diagnosis and implications of microphthalmia and anophthalmia with a review of current ultrasound guidelines: two case reports. *J Med Case Reports*. 2018 Dec;12(1):250.
- Shah SP, Taylor AE, Sowden JC, Ragge NK, Russell-Eggitt I, Rahi JS, et al. Anophthalmos, Microphthalmos, and Typical Coloboma in the United Kingdom: A Prospective Study of Incidence and Risk. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2011 Jan 31;52(1):558.

- Shaikh S, Trese M. Infantile choroidal neovascularization associated with choroidal coloboma. *Retina*. 2003 Aug;23(4):585–6.
- Skriapa Manta A, Olsson M, Ek U, Wickström R, Teär Fahnehjelm K. Optic Disc Coloboma in children – prevalence, clinical characteristics and associated morbidity. *Acta Ophthalmologica*. 2019 Aug;97(5):478–85.
- Slavotinek A. Genetics of anophthalmia and microphthalmia. Part 2: Syndromes associated with anophthalmia–microphthalmia. *Hum Genet*. 2019 Sep 1;138(8):831–46.
- Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Epidemiology of congenital eye malformations in 131,760 consecutive births. *Ophthalmic Paediatrics and Genetics*. 1992 Jan;13(3):179–86.
- Takenaka J, Yamane K, Minamoto A, Mishima HK, Hayashida H. Subretinal neovascularization associated with retinochoroidal coloboma. *Eur J Ophthalmol*. 2005;15(6):815–7.
- Tellier AL, Cormier-Daire V, Abadie V, Amiel J, Sigaudy S, Bonnet D, et al. CHARGE syndrome: report of 47 cases and review. *Am J Med Genet*. 1998 Apr 13;76(5):402–9.
- Uhumwangho OM, Jalali S. Chorioretinal coloboma in a paediatric population. *Eye*. 2014 Jun;28(6):728–33.
- Verloes A. Updated diagnostic criteria for CHARGE syndrome: a proposal. *Am J Med Genet* A. 2005 Mar 15;133A(3):306–8.
- Viola F, Morescalchi F, Gandolfo E, Staurenghi G. Ocular hypotony secondary to spontaneously ruptured sclera in choroidal coloboma. *Arch Ophthalmol*. 2004 Oct;122(10):1549–51.
- Von Lennep F. Bien-être des jeunes enfants dans l'accueil et l'éducation en France et ailleurs. Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques, Centre d'analyse stratégique. 2011.
- Wang K, Hilton GF. Retinal detachment associated with coloboma of the choroid. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1985;83:49–62.
- Williamson KA, FitzPatrick DR. The genetic architecture of microphthalmia, anophthalmia and coloboma. *European Journal of Medical Genetics*. 2014 Aug;57(8):369–80.
- Zanlonghi X. Chapitre II-A-III-2 : Héméralopie. In: Du signe clinique au diagnostic, imagerie et exploration de la vision. Lamy Marseille. 2012. p. 223–5. (Rapport BSOF 2012).
- Zanlonghi X. Le monoptalme et son aptitude professionnelle. *EM Consulte*. 2014 Sep 26;21-801-A-10.
- Zanlonghi X. Malvoyances et cécités : comment rendre service à nos patients. *Med-LINE*. 2023. 224 p. (Rapport joint SOP-SFO).
- Zanlonghi X, Challe G. Œil et sport. L'aptitude visuelle : l'œil sain, l'œil opéré, l'œil pathologique. Lamy Marseille. 2013. (Rapport des Sociétés d'Ophthalmologie; vols. 167–180).
- Vivre avec une maladie rare en France. 2024. (Les cahiers d'Orphanet).