

David Tabibian et Farhad Hafezi

Maladies de l'œil et trisomie 21 : une mise à jour

Résumé

Les personnes avec une trisomie 21 présentent certaines maladies oculaires plus souvent que le reste de la population. Nous survolons ici les plus fréquentes, leurs traitements ainsi que les recommandations de dépistage. Nous nous attardons aussi sur une maladie rare grave, actuellement sous-diagnostiquée, appelée kératocône, dont un nouveau traitement a récemment révolutionné la prise en charge et pour laquelle la sensibilisation reste quasiment inexistante.

Zusammenfassung

Bei Menschen mit einer Trisomie 21 treten gewisse Augenerkrankungen häufiger auf als in der übrigen Bevölkerung. Wir bieten hier einen Überblick über die häufigsten Krankheiten, ihre Behandlung sowie die Empfehlungen zur Früherkennung. Wir gehen auch auf den sogenannten Keratokonus ein, eine seltene, schwere Krankheit, die zurzeit häufig nicht erkannt wird. Seit Kurzem ist ein neues Verfahren verfügbar, das die Therapie revolutioniert hat. Die Sensibilisierung für diese Krankheit steht noch ganz am Anfang.

Introduction

Les enfants et adultes avec une trisomie 21 présentent les mêmes maladies oculaires que la population générale avec les mêmes risques pour la vision et les mêmes traitements disponibles. Néanmoins, certaines maladies sont plus fréquentes chez ces personnes et nécessitent donc une attention particulière de la part du médecin ophtalmologue afin de les détecter et de les

enfants et adolescents ayant une trisomie. Elle reste de nos jours encore trop peu dépistée malgré l'existence de traitements récents efficaces. La question de la transmission de l'information médicale et de sa mise à jour auprès du personnel médical et des patients est ici abordée au travers des maladies oculaires.

Les atteintes oculaires

Récemment une étude menée au Royaume-Uni a mis en évidence que plus de 90 % des enfants avec une trisomie et ayant été vus par un ophtalmologue présentent au moins un problème oculaire (Creavin & Brown, 2010). Ceux-ci sont multiples et nous survolons les plus fréquents ici :

- L'hypermétropie touche 80 % des personnes avec une trisomie 21. Il s'agit d'un trouble visuel causé par une mauvaise orientation de la lumière quand celle-ci entre dans l'œil. Au lieu d'entrer et de se focaliser sur le centre de la rétine et de créer ainsi une image claire

Certaines maladies sont plus fréquentes chez les personnes ayant une trisomie 21 et nécessitent une attention particulière.

prendre en considération à temps. Le traitement de quelques-unes d'entre elles a beaucoup évolué ces dernières années. En particulier pour celles touchant plus fréquemment les personnes avec une trisomie 21 comme le kératocône. Cette maladie de la cornée, connue pour être rare dans la population générale, est fréquente chez les en-

des objets perçus, les faisceaux de lumière chez l'hypermétrope se focalisent au-delà de la rétine rendant l'image perçue floue. Cela se manifeste principalement par une vision trouble des objets de près et de loin. L'enfant en âge scolaire va compenser ce flou visuel en accommodant, c'est-à-dire en utilisant l'autofocus naturel de l'œil pour rendre l'image nette. Une accommodation prolongée peut provoquer des maux de tête, en particulier lors de la lecture, mais aussi créer un strabisme, à savoir un défaut d'alignement des yeux. Le traitement adéquat est le port de lunettes corrigeant l'hypermétropie et permettant en général la disparition des symptômes.

- L'astigmatisme est un autre trouble visuel de surface qui est dû à une asymétrie de la coque transparente à la surface de l'œil, la cornée, et touche 70 % des enfants avec une trisomie. En général la cornée est sphérique mais prend chez certaines personnes une forme ovale provoquant un changement dans la transmission des faisceaux de lumière dans l'œil et rendant alors la vision floue. Un astigmatisme léger est d'ordinaire très bien toléré et ne nécessite pas de lunettes. Un astigmatisme fort peut parfois provoquer des maux de tête en plus d'une vision floue et en général des lunettes permettent de normaliser la vision. Dans certains cas où l'astigmatisme est fort, il faut suspecter une maladie rare appelée le kératocône, qui entraîne un risque de malvoyance si elle n'est pas traitée à temps. Nous reviendrons plus tard sur cette maladie.
- La blépharite touche 50 % des personnes présentant une trisomie et correspond à une inflammation chronique

des paupières provoquant entre autres de manière persistante : démangeaisons, sensation de sable dans les yeux, yeux rouges, paupières rouges. Elle se traite facilement avec des gouttes ou pommades locales et un nettoyage régulier des paupières avec des shampoings pour bébé. Non traitée, la personne peut développer un frottement des yeux chronique et massif en réaction qui chez des personnes à risque peut favoriser le développement d'un kératocône.

- Un peu moins de la moitié des enfants avec une trisomie présentent un strabisme. Si celui-ci n'est pas pris en charge, il peut mener à un œil paresseux qui verra moins bien que l'autre à long terme, ce que le jargon médical appelle amblyopie. Pour éviter une amblyopie, les ophtalmologues ont recours à des séances d'occlusion de l'œil actif afin d'augmenter l'activité de l'œil paresseux et de diminuer le risque de perte visuelle. Si le degré de strabisme est trop important ou occasionne une gêne pour l'enfant, un traitement chirurgical est nécessaire pour rétablir l'orientation des axes visuels et ainsi éviter une perte de vision potentielle et améliorer la qualité de vie de l'enfant.
- Autour de 10 % des enfants peuvent présenter d'autres atteintes. Le nystagmus est caractérisé par des mouvements oculaires saccadés involontaires des deux yeux. La cataracte est une opacification du cristallin, la lentille présente dans l'œil qui nous sert d'autofocus. En devenant opaque elle va rendre la vision floue et provoquer un éblouissement face à la lumière.

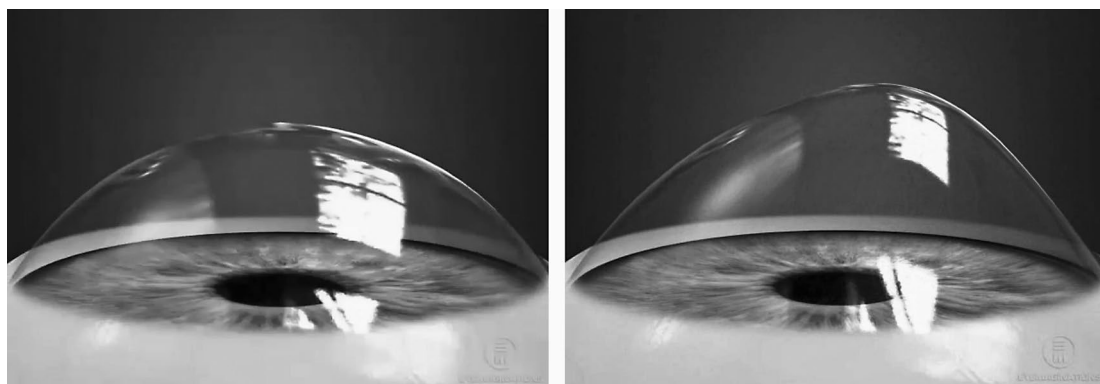
Le kératocône

La fonction principale de l'œil est la transmission de la lumière à travers toute sa structure propre pour la faire parvenir à la rétine. Celle-ci tapisse le fond de l'œil et transfère l'information lumineuse au cerveau. La première structure transparente traversée par la lumière à la surface de l'œil est la cornée qui focalise la lumière dans l'œil sur la rétine grâce à sa courbure. Cette courbure doit être suffisamment sphérique et régulière pour permettre à la lumière de la traverser sans être déformée.

Le kératocône est une maladie qui rend la cornée plus fine et la déforme en lui donnant progressivement un aspect de cône, devenant alors handicapante (illustration 1). Elle commence typiquement à l'adolescence aux deux yeux touchant 2-3 per-

sonnes pour 1000 dans la population générale, mais 5 à 15 % des personnes avec une trisomie 21 (Rabinowitz, 1998; Shapiro & France, 1985). Sa progression est alors la plus forte à l'adolescence et diminue avec le temps pour se stabiliser parfois jusqu'à 10-20 ans plus tard.

La progression de la maladie est très variable: certains enfants présentent une forme légère qui progressera peu et se stabilisera rapidement alors que d'autres voient la maladie évoluer vers des formes sévères. Avec la progression de la maladie, la cornée s'amincit, s'affaiblit et sa résistance diminue, menant à une dégradation progressive de la vision. La cornée adopte la forme d'un cône, devient opaque et la vue diminue jusqu'à un handicap visuel presque complet.



*Illustration 1 :
à gauche une cor-
née normale en
forme de sphère.
À droite un kérato-
cône avec son as-
pect typiquement
en pointe*

Diagnostic et traitement du kératocône

Classiquement, la maladie se manifeste par un astigmatisme initialement corrigé par des lunettes chez l'opticien du quartier. D'ordinaire, on naît avec un astigmatisme et on meurt avec le même. Avec la progression du kératocône, l'astigmatisme augmente et les changements de lunettes se font de plus en plus fréquents jusqu'à ne plus pouvoir

compenser la vision floue. L'enfant est alors référé chez un médecin ophtalmologue qui met en évidence un astigmatisme irrégulier. Une telle augmentation d'astigmatisme représente un signe d'appel à reconnaître. Un examen complet ainsi qu'une photographie particulière de la surface cornéenne sont réalisés pour poser le diagnostic de kératocône, ces examens ne faisant pas partie de l'examen de routine. L'enfant sera revu à

quelques mois pour documenter si la maladie progresse ou non et éventuellement introduire un traitement.

Les formes bénignes, lorsqu'elles provoquent une baisse de vision, peuvent être compensées par des lunettes ou des lentilles de contact. Quand la maladie a déjà atteint un certain stade et que les lunettes et lentilles classiques ne suffisent plus, des lentilles de contact sur mesure peuvent être commandées.

Chez les patients présentant une trisomie 21, nous découvrons malheureusement encore des enfants et adolescents avec des atteintes avancées et conséquemment une malvoyance profonde associée. Pour eux les lentilles de contact – même sur mesure – ne peuvent plus compenser la perte de vision et les cas les plus sévères nécessitent une transplantation de cornée bilatérale. Un suivi est alors essentiel pour la survie de la greffe et une réhabilitation adéquate de la vue. Des patients jeunes ne suivant pas les recommandations médicales après l'opération ont un haut risque de rejet, en particulier ceux ne pouvant s'empêcher de se frotter les yeux.

En 1999, une nouvelle technique chirurgicale appelée *cross-linking cornéen (CXL)* a vu le jour et a drastiquement amélioré la prise en charge des patients souffrant de kératocône. Cette technique utilise la lumière ultraviolette de manière ciblée pour renforcer la cornée atteinte d'un kératocône et permet de stopper la progression de la maladie dans plus de 90 % des cas. Parfois elle permet également de faire partiellement récupérer une partie de la vision perdue. Cette technique est devenue le traitement de référence du kératocône et a révolutionné le pronostic des patients en une décennie. Nous disposons maintenant d'un outil de traitement efficace de cette mala-

die qui autrement progresserait inexorablement dans les cas les plus graves vers une greffe de cornée.

D'ordinaire, on naît avec un astigmatisme et on meurt avec le même.

Recommandations et dépistages

Le groupe d'intérêt sur le syndrome de Down au Royaume-Uni (The Down Syndrome Medical Interest Group-DSMIG) a émis des recommandations mises à jour en 2012 concernant le dépistage des maladies oculaires chez les enfants concernés en proposant :

- *A la naissance* : un examen ophtalmologique pour tout nouveau-né à la recherche d'une cataracte congénitale ou d'une autre pathologie oculaire.
- *Entre 18 mois et 2 ans* : un examen oculaire avec bilan orthoptique, réfraction et fond d'œil.
- *A 4 ans* : un examen oculaire complet incluant une réfraction.
- *Au-delà* : un examen ophtalmologique tous les deux ans (Group DSMIG, 2012).

Ces recommandations permettent d'intervenir tôt dans le développement des maladies oculaires. Leur mise à jour constante permet d'être au plus près des avancées médicales récentes et d'en faire bénéficier rapidement les personnes concernées afin de diminuer le risque de malvoyance et de handicap visuel concomitant à une trisomie 21.

Depuis la découverte et le développement du *cross-linking* il est devenu crucial de dépister les kératocônes tôt. Plus la maladie est détectée précocement, plus rapidement le traitement pourra la stabiliser avant que les symptômes visuels se développent ou, le cas échéant, ne puissent

plus être compensés par des moyens classiques comme les lunettes ou les lentilles. Un dépistage précoce est donc la clé pour diminuer le nombre de malvoyants dus à

Depuis la découverte et le développement du cross-linking il est devenu crucial de dépister les kératocônes tôt.

cette maladie. La sensibilisation au kératocône et à ses conséquences reste encore faible dans la population avec une trisomie 21 et nécessite d'être appuyée par les institutions médicales mais aussi par les associations concernées pour que le dépistage soit mis en place de manière plus systématique.



Dr David Tabibian
Médecin interne
david.tabibian@hcuge.ch



Prof. Farhad Hafezi
Professeur et Chef de Service
farhad.hafezi@hcuge.ch

Service d'Ophthalmologie
Département des Neurosciences Cliniques
Hôpitaux Universitaires de Genève
Rue Alcide - Jentzer 22
1211 Genève

Notre service d'Ophthalmologie au sein de l'Hôpital Cantonal Universitaire de Genève collabore désormais étroitement avec le service de génétique du Professeur Antonarakis de l'Université de Genève. Notre expertise sur le kératocône réside dans le fait que l'un des rédacteurs de cet article a fait partie du groupe qui a initialement développé et créé la technique du *cross-linking* et participe désormais activement au dépistage de cette maladie. Notre collaboration avec le service de génétique a pour but de proposer un dépistage ophthalmologique à toute personne avec une trisomie 21 et permettre d'offrir un suivi régulier, une assistance et des traitements adéquats selon ses besoins dans un esprit de collaboration multidisciplinaire.

Bibliographie

- Creavin, A.L. & Brown, R.D. (2010). Ophthalmic assessment of children with Down syndrome: is England doing its bit? *Strabismus*, 18(4), 142-145.
- Down Syndrome Medical Interest Group (DS-MIG) (2012). Basic medical surveillance essentials for people with Down syndrome. Ophthalmic problems. Internet: [www.ds-mig.org.uk/library/articles/Guideline %20vision %20revision %202012.pdf](http://www.ds-mig.org.uk/library/articles/Guideline%20vision%20revision%202012.pdf) [Consulté le 13 février 2013].
- Rabinowitz, Y.S. (1998). Keratoconus. *Survey of ophthalmology*, 42(4), 297-319.
- Shapiro, M.B. & France T.D. (1985). *American Journal of Ophthalmology*, 99(6), 659-663.