Compte rendu du webinaire du conseil scientifique du 5 juin 2025

Les maladies de l'œil chez la personne avec trisomie 21

Introduction

Ce webinaire organisé par le Conseil Scientifique de la fédération porte sur les problèmes ophtalmologiques chez les personnes atteintes de trisomie 21. Trois intervenants : le professeur **Bruno MORTEMOUSQUE** spécialiste en ophtalmologie pédiatrique, **Marie DE FRÉMINVILLE** opticienne mobile dans un service accompagnant des personnes vulnérables et **Antoine FONTENIT**, personne avec trisomie ont abordé divers aspects des troubles oculaires courants et de leur prise en charge. Ils ont insisté sur l'importance d'un suivi régulier et souligné le rôle crucial de la communication et de la coordination des soins pour ces patients.

Résumé

Principales pathologies oculaires évoquées

1. Troubles de la réfraction et de l'accommodation :
   - Très fréquents (myopie, astigmatisme, hypermétropie).
   - Parésie d'accommodation souvent ignorée mais présente dans 75-80 % des cas.
2. Strabisme :
   - Présent chez 26 à 44 % des personnes avec trisomie.
   - Majoritairement ésotropie (œil tourné vers l'intérieur).
   - Traitement similaire à la population générale.

3. Amblyopie :
   - Plus fréquente (26 à 37 % contre 2 à 5 % dans la population générale).
   - Souvent liée au strabisme ou aux troubles de la réfraction.
4. Nystagmus :
   - Oscillations involontaires de l'œil, présentes chez 30 % des personnes avec trisomie.
   - Impacte le développement visuel et cérébral.
5. Occlusion du canal lacrymal :
   - Persistante chez 22 % des enfants avec trisomie après un an.
   - Nécessite parfois une intervention chirurgicale.
6. Kératocône :
   - Plus fréquent et évolutif.
   - Traitements : lunettes, cross-linking, greffes partielles.
7. Anomalies des paupières :
   - Repli épicanthal, épiblépharon, blépharites fréquentes.
   - Parfois nécessitent une chirurgie.
8. Cataracte :
   - Très fréquente et précoce.
   - Traitement chirurgical identique à la population générale.
9. Anomalies du nerf optique et de la rétine :
   - Protubérances, anomalies vasculaires, hyperplasies bénignes.
   - Glaucome plus fréquent chez les adultes avec trisomie.

Prise en charge et coordination des soins

- Importance d'un suivi ophtalmologique régulier dès la petite enfance.
- Coordination entre ophtalmologue, orthoptiste et opticien.
- Difficultés de communication nécessitant des outils adaptés (pictogrammes, jeux…).

Rôle de l'opticien mobile

- Dépistage sur site (ESAT, foyers, etc.).
- Adaptation des lunettes : montures spécifiques, matériaux légers, confortables.
- Importance de l'alerte, du dépistage, de l'orientation et de l'équipement.

Conseils pratiques

- Vérifier le carnet de santé pour les examens visuels obligatoires.
- Adapter les lunettes aux besoins spécifiques.
- Pas de précaution particulière pour la piscine.
- Verres filtrants et progressifs peuvent être utilisés selon les besoins.

Compte-rendu détaillé du webinaire

Problèmes oculaires chez les personnes avec trisomie.

En introduction, le Professeur **Bruno MORTEMOUSQUE** rappelle la diversité d'anomalies oculaires, leur méconnaissance par les médecins généralistes et la nécessité d'y être attentif. La consultation ophtalmologique ne faisant pas partie du parcours de soins, la coordination des soins ophtalmologiques avec les autres professionnels suivant le patient est indispensable.

Chez les personnes avec trisomie, **les troubles réfractifs et accommodatifs** sont quasiment systématiquement présents (myopie et astigmatisme dans 64% des cas ; hypermétropisme 36%). Le processus d'emmétropisation qui se développe en post natal chez les bébés ordinaires et qui corrige spontanément la réfraction est peu présent chez les bébés avec trisomie. La parésie ou paralysie de l'accommodation est souvent ignorée par les ophtalmos. Elle est pourtant présente chez les sujets avec trisomie dans 75 à 80% des cas suivant les études. On la constate en comparant les mesures effectuées avec ou sans inhibiteur de l'accommodation (l'atropine est utilisable sauf si contre-indication du cardiologue).

Le strabisme est présent chez les personnes avec trisomie selon les études de 26 à 44%, beaucoup plus que chez les personnes ordinaires. Dans la majorité des cas (2/3) il s'agit d'esotropie (œil tourné vers l'intérieur).L'exotropie (yeux déviés vers l'extérieur) est plus rare (1/4 des cas). Le strabisme vertical reste exceptionnel. On constate souvent de l'esotropie sans œil fixateur défini (70% des cas) cela permet d'alterner la fixation (OD/OG) et fait travailler les 2 hémisphères cérébraux sans avoir besoin d'utiliser des « cache-œil ». Une étude constate un pseudo strabisme lié à l'hypoaccommodation chez les personnes avec trisomie21. Les prises en charge liés à ces strabismes sont les mêmes que pour la population générale. Il faut prévenir l'amblyopie en utilisant éventuellement des caches qui permettent, en faisant travailler les 2 hémisphères cérébraux, de préparer au mieux la vision. Le risque d'accentuation du strabisme lié au port du « cache » pourra être corrigé chirurgicalement par la suite. La prise en charge chirurgicale est la même pour les personnes avec trisomie que pour la population générale.

L'amblyopie (acuité visuelle basse, non améliorable optiquement) est plus fréquente chez les personnes avec trisomie (26 à 37%) que dans la population générale (2 à 5%). Elle a diverses origines : le strabisme, les troubles de la réfraction, la conjugaison des 2. Elle est rarement dénoncée par les personnes avec trisomie et les difficultés de communication de certaines renvoient aux seuls résultats des mesures orthoptiques pour sa prise en charge.

Les conséquences de l'amblyopie et des troubles réfractifs sont importantes pour le développement social et scolaire. Un suivi ophtalmologique régulier doit être mis en place dès la petite enfance.

Le nystagmus (oscillation rythmique non volontaire du globe oculaire, environ 30% chez les personnes avec trisomie) est souvent associé à une faible acuité visuelle. Il se présente sous diverses formes : *manifeste latent*, (les yeux ne tremblent pas, sauf quand on en cache un, le non-caché se met à trembler). Le *précoce* qui apparaît dès la naissance Le *nystagmus*

pendulaire, à ressort, ou à pendulo-ressort (les yeux tremblent horizontalement) perturbe le développement général. Le nystagmus est dit pendulaire lorsque la vitesse est symétrique dans les 2 phases, sinon, il est dit à ressort. Le nystagmus perturbe la vision et par conséquence le développement cérébral. C'est un cercle vicieux : *« plus je tremble moins j'y vois et moins j'y vois, plus je tremble* ! Des positions compensatoires sont souvent trouvées par les personnes elles-mêmes, il faut les respecter car elles permettent une vision optimale. Toutefois, à long terme, certaines de ces positions compensatoires peuvent être antalgiques et nécessiter une intervention chirurgicale qui permettra une position compensatoire non douloureuse et mieux adaptée aux exigences sociales.

L'occlusion du canal naso-lacrymal ou lacrymo-nasal (la sténose du canal lacrymal disparaît spontanément dans la population ordinaire, elle reste présente au-delà d'un an chez 22% des enfants avec trisomie), cette occlusion se manifeste par une difficulté de drainage lacrymal. L'étiologie est très diversifiée et peut toucher un aspect quelconque de ce canal. A partir de la seconde année, un examen ophtalmo, voire aussi ORL permet d'identifier l'origine du non-drainage et permet les interventions chirurgicales adaptées, les mêmes que chez des enfants ordinaires, avec la même efficacité.

Le Kératocône (en dépit d'importantes différences entre les recherches, on constate qu'il est plus présent dans la population avec trisomie que dans la population générale, et qu'il aurait tendance à se développer). Ceci est sans doute lié à une amélioration des techniques de diagnostic et à une attention plus grande portée à cette pathologie par les ophtalmos. Il s'agit d'une maladie évolutive non inflammatoire qui augmente en lien avec l'âge. Il s'agit d'une ectasie (amincissement de la cornée) qui entraîne une vision floue, une sensation de brouillard, et une vision déformée par l'astigmatisme. A ce jour, on n'a pas vraiment identifié la cause de cette maladie (vraisemblablement multifactorielle, frottement ? génétique ? inflammatoire ? ...). Chez les personnes avec trisomie, on note un risque particulier d'hydrops cornéen (rupture des couches cornéennes responsable d'un œdème et d'une baisse importante de vision). La prise en charge passe d'abord par un équipement de verres correcteurs parfois complexe à réaliser quand les personnes avec trisomie communiquent peu ou mal. Parfois, proposition de « cross linking », durcissement de la cornée à l'aide de collagène (vitamine B2, ultraviolets…). On dispose de peu de résultats sur les greffes de cornée, assez rarement proposées car elles posent des contraintes importantes en post-opératoire. Aujourd'hui, on peut proposer des greffes partielles où l'on ne retire que la partie malade de la cornée et où on la remplace par du tissu cornéen sain et pour lesquelles, le post-opératoire est moins contraignant.

Les anomalies de paupière

Le repli épicanthal (96.7%), repli cutané vertical à l'angle interne de l'œil est une caractéristique morphotypique de la trisomie21. L'épiblépharon (de 43 à 65% selon les études), bourrelet formé par un excès de peau amène les cils à frapper la cornée en permanence et peut entrainer inflammation des paupières, conjonctivites, voire blépharites à répétition, Cela se normalise en grandissant, mais dans certains cas nécessitera une chirurgie corrective. La blépharite est l'inflammation du bord de la paupière. Souvent amenée par un acarien parasite le Demodex, elle est fréquente chez les personnes avec trisomie du fait de la morphologie particulière de leur

paupière, de leur faible résistance aux infections et de leur déficit immunitaire. Ectropions ou entropions (chute de la paupière vers l'extérieur ou l'intérieur) sont plus rares.

Les anomalies iriennes

Les taches de Brushfields sont des taches blanches grisâtres ou brunes sur l'iris. On les voit surtout sur les yeux clairs. Elles sont liées à une accumulation de tissu stromal et sont bénignes.

La cataracte est très fréquente et particulièrement précoce chez les personnes avec trisomie. On en trouve (1.4% entre 0 et 17 ans), (16.2% chez les 45/64 ans) et (28.6% chez les 65/75 ans). Tous les types de cataracte sont surreprésentés. Les cataractes céruléennes sont congénitales ou se développent pendant la petite enfance. Elles affectent peu l'acuité visuelle. Les personnes avec trisomie reçoivent les mêmes traitements chirurgicaux de la cataracte que la population générale. Les particularités caractérisent seulement le type d'implant à utiliser, et la nécessité dans certains cas d'anticiper l'éventuelle difficulté de traitement par laser d'une cataracte secondaire. Dans les hypothèses expliquant cette sensibilité particulière à la cataracte on retient des taux particulièrement élevés de superoxyde dismutase, une carence en vitamine E et C. Pour les cataractes céruléennes on note que le gène APP (Amyloïd Precursor Protein) est situé sur le chromosome 21).

Les anomalies du nerf optique

Les anomalies du système vasculaire rétinien sont diverses et peuvent être avec ou sans répercussions fonctionnelles. Les protubérances du nerf optique (33% des anomalies du nerf optique), sont ou non associées à une baisse de l'acuité visuelle On en connaît mal l'origine, c'est souvent bénin et a tendance à régresser avec l'âge. Les autres anomalies du nerf optique sont plus fréquentes que dans la population générale.

Le glaucome

Le glaucome reste très rare chez l'enfant, toutefois semble-t-il un peu plus élevé chez les enfants avec trisomie. En revanche, le pourcentage de sujets adultes présentant un glaucome (11.5%) est nettement plus élevé dans la population avec trisomie que dans la population générale (1.1%). Il s'agit souvent de glaucome secondaire lié à la chirurgie de la cataracte tout particulièrement quand elle a nécessité d'ouvrir la capsule postérieure. Paradoxalement, un gène le DSCR1 est porté par le chromosome 21 et semblerait protecteur du stress oxydatif des cellules rétiniennes ganglionnaires.

Les cancers oculaires sont rarissimes et ne sont pas plus fréquents chez les personnes avec trisomie.

Les anomalies rétiniennes (28%) sont, le plus souvent des hyperplasies bénignes de l'épithélium. On dispose de peu de données pour le décollement de rétine, difficile de les diagnostiquer car peu de plainte des patients eux-mêmes. Cela justifie le suivi avec des fonds d'œil régulier afin d'éviter les diagnostics tardifs qui entraînent des actions chirurgicales plus complexes.

Pour conclure, on constate de nombreuses anomalies du système oculaire qui peuvent entrainer des difficultés visuelles. La faiblesse des plaintes émanant des patients avec trisomie, les difficultés de communication de certains justifient la vigilance de leur suivi en coordination avec l'ensemble de leurs accompagnants (familiaux et professionnels).

Marie DE FRÉMINVILLE, précise qu'après avoir exercé sa profession d'opticienne en magasin, elle a choisi de travailler dans une équipe mobile se déplaçant dans les lieux de vie ou de travail de personnes vulnérables (âge, handicap…). Elle rappelle d'abord la coopération nécessaire entre les divers professionnels. Le médecin ophtalmologue est le seul à pouvoir assurer un bilan complet, un diagnostic et des prescriptions. L'orthoptiste se charge de la rééducation visuelle nécessaire et efficace pour certaines pathologies. L'opticien délivre les corrections optiques, dans certains cas, il peut être amené à revoir certaines corrections et à se coordonner avec l'ophtalmo. Pour rappel, jusqu'à 16 ans, une ordonnance optique n'est valable qu'un an, de 16 à 42 ans, elle est valable 5 ans, et 3 ans à partir de 42 ans. En lien avec certaines pathologies (le diabète par exemple), l'ophtalmo peut souhaiter un suivi plus régulier.

Pour **Marie DE FRÉMINVILLE**, accompagner le retour des patients dans un parcours de soin, est une des dimensions de son exercice d'opticienne en mobilité. Les difficultés visuelles ne sont pas toujours repérées, elles constituent pourtant un frein aux relations sociales et à l'inclusion. Plusieurs mots clés organisent sa pratique : Alerter, Dépister, Orienter, Coordonner, et in fine Equiper.

En établissement médico-social mais aussi SESSAD, ESAT, FAM, foyer de vie…, il peut y avoir besoin d'une phase d'**alerte** pour sensibiliser usagers et professionnels à la nécessité de ce suivi de la vision.
On peut expliquer certains défauts visuels ou pathologies, voire les faire expérimenter aux éducateurs par le port de lunettes de simulation des pathologies oculaires. Pour exemple, Marie a pu constater dans un ESAT des personnes presbytes non corrigées employées à des tâches pour lesquelles la vision de près était nécessaire. Cela entraînait chez ces personnes une inefficacité (mal comprise) et une fatigue particulière. Le dépistage peut concerner des personnes qui n'ont pas consulté depuis fort longtemps.
A l'aide d'une échelle de lettre, elle évalue l'acuité visuelle. Compte tenu des caractéristiques de la population rencontrée, elle accessibilise son outil de dépistage : des pictogrammes ou des dessins plutôt que des lettres, des jeux divers (mémory).

Le dépistage peut relever une défaillance multisensorielle et se révèle être une information capitale pour traiter d'autres déficience parallèlement et limiter le risque d'isolement (par exemple, une perte de vision associée à une perte d'audition).
Un questionnaire d'habitudes complète ce dépistage et a pour objet de cerner les besoins précis de la personne. Son rôle est également de veiller à orienter vers un ophtalmologue apte à la recevoir. Cette première approche a pour objectif de dédramatiser et de faciliter au maximum la reprise du parcours de soin. Les relations construites avec les ophtalmos de proximité permettent d'accompagner au mieux cette orientation en les prévenant de la spécificité des besoins éventuels des personnes, voire en allant jusqu'à la prise de rendez-vous quand elle

apparaît nécessaire. L'ophtalmo va pratiquer un bilan médical complet et obligatoire permettant un diagnostic et une prescription médicale.

Ce choix de travailler dans des « lieux de vie » implique une coordination importante avec les différents accompagnants (familiaux et professionnels) de la personne. Le partage des informations constitue un réel apport et peut permettre une amélioration de la qualité de vie de la personne en intégrant ses caractéristiques visuelles dans la réorganisation de son environnement ou de son poste de travail.

Enfin, elle équipe les personnes. Sans être particulièrement spécialisée dans l'équipement des personnes avec trisomie, plusieurs points sont à retenir pour adapter leurs lunettes. Il faut des montures avec un pont bas, de ce fait la lunette est très haute et permet de couvrir un large champ visuel et des charnières flex. Certaines matières sont à prioriser (siliflex, ultem) légères et hypoallergéniques, voire à mémoire de forme ainsi que des crochets en silicone ou cordons pour une meilleure tenue.

Antoine FONTENIT témoigne : c'est lors d'une visite de contrôle dans un centre de vision qu'on lui a diagnostiqué un Kératocône. On lui a proposé des lentilles rigides mais l'essai n'a pas été concluant, son astigmatisme est très fort et il parvenait mal à les mettre. On lui a conseillé ensuite de consulter des chirurgiens au CHU de Nantes. Ils ont décidé de la pose d'anneaux intra cornéens. La première opération a été sur 'œil droit, tout s'est bien passé. Antoine a bien suivi le traitement post opératoire. On lui conseille maintenant de reconsulter le CHU de Nantes, toutefois en attendant, Antoine ne souffre pas, y voit bien, vit bien avec son anneau intracornéen la greffe sera peut-être à envisager ultérieurement.

Que faire pour prévenir au mieux les problèmes de vision ?

Tous les ophtalmos sont bien formés (de plus en plus longuement) à la pratique d'un examen complet et disposent de l'outillage leur permettant de le faire. Si nécessaire l'ophtalmo va référencer, accompagner vers une consultation plus spécialisée. Penser aussi au carnet de santé qui mentionne pour tous les enfants (avec ou sans trisomie) les 11 examens de la vision systématiques et rigoureux à faire au cours des 15 premières années (7 à faire dans les 4 premières années, certaines par le pédiatre), La seule chose moins connue est la parésie d'accommodation entrainant des difficultés en vision de près pourtant essentielle pour la scolarisation.

Surcoût pour des lunettes adaptées.

On n'équipe pas n'importe comment une personne avec trisomie 21. Il faut des lunettes qui couvrent l'œil et qui tiennent sur le nez. On peut adapter des plaquettes, des nez particuliers. Il existe une gamme de lunettes *adhoc* relativement chères, en revanche, pour les matières légères et solides indiquées précédemment, il n'y a pas de surcoût. Il existe des lunettes pratiquement incassables, attention aux charnières ! Ne pas hésiter à rechercher un opticien spécialisé, qui s'intéresse aux questions et aux contraintes que vous lui soumettez. Il faudra peut-être essayer plusieurs professionnels.

La piscine ?

Pas de précaution spéciale à prendre pour les personnes avec trisomie. Ce n'est pas le chlore qui « pique » qui « brûle » les yeux mais le PH. Ce serait plutôt lui qu'il faudrait vérifier. Le chlore est un désinfectant. Si la personne peut porter des lunettes de piscine, c'est mieux, au pire elle aura les yeux rouges et devra se rincer l'œil.

Verres filtrant pour la cataracte ?

S'il y a un soulagement apporté par le port de verres filtrants, il n'y a pas de contre-indication. L'opticien va vous aider à sélectionner la teinte qui vous convient le mieux et l'intensité du filtrage.

Verres progressifs

Quand on est enfant ou personne avec TDI, Il faut s'habituer à porter des verres progressifs (perdre l'habitude de baisser la tête pour voir de près). Dans certains cas, on pourra utiliser dans un premier temps des verres à ligne médiane haute (verres Franklin) qui permettront d'intégrer le positionnement oculaire à avoir pour regarder de loin et de près. Par la suite on pourra passer à des corrections progressives plus esthétiques.