

Pathologies du segment postérieur de l'œil

- L'importance du fond d'œil et des techniques de Tomographie par Cohérence Optique (OCT) pour l'analyse du segment postérieur chez les PPT21.
- Si de nombreuses anomalies du fond d'œil sont décrites chez les PPT21, le lien entre ces anomalies et la déficience visuelle des PPT21 n'est pas démontré.
- La rétine des PPT21 présente en OCT chez l'enfant et chez l'adulte un développement anormal tant au niveau de la macula et de la fovéa, que de la choroïde ou des fibres nerveuses rétiniennes.
- Aucun lien formel n'a encore été démontré entre les anomalies de la rétine retrouvées en OCT chez les personnes vieillissantes PT21 et l'évolution vers une maladie d'Alzheimer.
- Il faut savoir penser à un décollement de la rétine chez un PPT21, notamment et même tardivement après une chirurgie de la cataracte congénitale chez les PPT21.
- Si le rétinoblastome est rare (1/15 000 naissance dans la population générale), il pourrait être plus fréquent chez les enfants PT21 et en justifie le dépistage systématique.
- Si les anomalies du nerf optiques sont fréquentes chez les PPT21, elles ne semblent pas significativement contribuer à la baisse habituelle de l'acuité visuelle retrouvée chez les PPT21.
- Un tableau d'œdème ou de pseudo œdème papillaire chez un enfant PT21, même asymptomatique, doit déclencher une imagerie cérébrale et une ponction lombaire pour s'assurer du diagnostic.