

Ministère de l'Enseignement
Supérieur et de la Recherche
Scientifique



U.S.T.T.B

République du Mali

Un Peuple-Un But-Une Foi



Université des Sciences, des Techniques
Et des Technologies de Bamako



Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie

FMOS

Année universitaire 2023 - 2024

Mémoire N°.....

MEMOIRE

**ANIRIDIE CONGÉNITALE : ASPECTS
SOCIO-DEMOGRAPHIQUES - CLINIQUES ET
THERAPEUTIQUES AU CHU-IOTA DE BAMAKO**

Présenté et soutenu le 26/12/2024 par :

Dr KONARE Cheick Oumar

Pour l'obtention du diplôme d'études spécialisées D.E.S en Ophtalmologie

(Diplôme d'Etat)

Jury

Président du jury :

Pr TOGO Adégné

Membres :

Pr TRAORE Lamine

Pr BAKAYOKO Seydou

Pr NAPO Abdoulaye

Pr GUIROU Nouhoum

Directrice de mémoire :

Pr SYLLA Fatoumata

DEDICACES

Dédicaces

Gloire et Louange à Allah le Tout Miséricordieux, le Très Miséricordieux ; et prières et bénédictions sur Son prophète Muhammad (ASWS).

Je dédie cette humble tâche à :

A mes parents Fako KONARE et Haoua NIARE

Chers Parents, vous avez guidé mes premiers pas et fait de nombreux sacrifices pour nous offrir une meilleure éducation.

Vos conseils et vos encouragements m'ont guidé tout au long de mes études et ont fait de moi un homme fier.

Aucun dévouement n'est suffisant pour exprimer ce qui vaut vos sacrifices.

Je vous ce travail en témoignage de ma gratitude et de mon amour continu.

Qu'Allah vous accorde une longue vie pieuse et une santé de fer.

A mon épouse Salimatou TOUNKARA

Ton soutien et ton affection m'ont toujours été d'une aide précieuse, que ce travail t'apporte l'estime et l'amour que je porte pour toi.

REMERCIEMENTS

Remerciements

Au Professeur Titulaire TOGO Adégné, pour la spontanéité avec laquelle vous avez accepté de présider dans ce jury malgré vos occupations.

Au Professeur SYLLA Fatoumata, pour les efforts consentis dans notre formation et d'avoir accepté de diriger ce mémoire malgré vos occupations.

Aux Professeur TRAORE Lamine, BAKAYOKO Seydou, NAPO Abdoulaye, GUIROU Nouhoum, GUINDO Adama Issaka, pour la formation reçue et les conseils malgré vos occupations.

Aux Pr COULIBALY Abdoulaye, TOGO Mamadou Amadou, SIDIBE Mohamed Kolé, Dr COULIBALY Mory, Dr SOGODOGO Cheick, merci pour l'enseignement et la disponibilité à écouter et à conseiller.

A tous les collègues DES en Ophtalmologie, particulièrement ceux de la promotion **2020-2024** pour la convivialité.

Aux Dr DIARRA Lamine, GAKOU Kalilou Ibrahim, COULIBALY Nadoussou, Hassane Idrissa, TANGARA Mabintou, SISSOKO Moussa, KEITA Siaka, KEITA Boubacar Bamba, TOURE Bréhima, NIOUMANTA Mama, SANGARE Abdoulaye, ABDOULAYE INOUSSA Mahamadou, merci pour la constance de vos soutiens.

A tout le personnel du CHU-IOTA.

A mes frères et sœurs Mohamed, Soumaïla Boua, Kamissa Mah, Djenebou et Abdoul Salam, merci pour tous et œuvrons davantage pour la sauvegarde des valeurs familiales que nos parents nous ont inculquées.

A tous ceux qui de près ou de loin ont participé à la réalisation de ce travail.

LISTE DES SIGLES

&

ABREVIATIONS

Liste des sigles et abréviations

Sigles	Abréviations
-	Absent
A	Aphakie chirurgicale
AV	Acuité Visuelle
AVAC	Acuité Visuelle Avec Correction
AVSC	Acuité Visuelle Sans Correction
AAK	Kératopathie aniridique
ATCD	Antécédent
CHU	Centre Hospitalier et Universitaire
CLD	Compte Les Doigts
CPN	Consultation Périnatale
C/D	Cup/Disk
FMOS	Faculté de Médecine et d'Odontostomatologie
IOTA	Institut d'Ophtalmologie Tropicale d'Afrique
LA	Longueur Axiale
?	Non Appréciable
NE	Non Evaluable
NF	Non Fait
OD	Œil Droit
OG	Œil Gauche
OMS	Organisation Mondiale de la Santé
P	Partielle
PEC	Prise En Charge
PEV	Programme Elargi de Vaccination
PIO	Pression Intra-Oculaire
PL+	Perception de la Lumière
+	Présent
T	Totale
USTTB	Université des Sciences, des Techniques et des Technologies de Bamako

LISTE DES TABLEAUX

Liste des tableaux

Tableau I: Diamètre cornéen selon l'âge	5
Tableau II: PIO selon l'âge	5
Tableau III: Longueur axiale selon l'âge	5
Tableau IV: Répartition des patients selon l'âge	8
Tableau V: Répartition des patients selon la profession	9
Tableau VI: Répartition des patients selon le motif de consultation	9
Tableau VII: Répartition des patients selon l'âge du constat de la symptomatologie	10
Tableau VIII: Répartition des patients selon le déroulement de la grossesse.....	10
Tableau IX: Répartition des patients selon l'existence d'ATCD familial d'aniridie	10
Tableau X: Répartition des patients selon la consanguinité des parents	11
Tableau XI: Répartition des yeux selon l'acuité visuelle sans correction	11
Tableau XII: Répartition des patients selon les anomalies oculaires associés ...	12
Tableau XIII: Répartition des yeux selon le degré de l'AAK (kératopathie aniridique)	12
Tableau XIV: Répartition du diamètre cornéen des yeux selon l'âge	12
Tableau XV: Répartition des yeux selon l'état du cristallin	13
Tableau XVI: Répartition des yeux selon la présence de l'ectopie	13
Tableau XVII : Répartition des yeux selon l'état de la papille.....	13
Tableau XVIII: Répartition des yeux selon l'estimation du rapport Cup/Disk ..	14
Tableau XIX: Répartition des yeux selon la pression intra-oculaire en fonction de l'âge	14
Tableau XX: Répartition des patients selon la longueur axiale en fonction de l'âge	14
Tableau XXI: Répartition des yeux selon la présence du glaucome secondaire	15
Tableau XXII: Répartition des patients selon la sérologie rubéole	15
Tableau XXIII: Répartition des patients selon la sérologie cytomégalovirus (CMV)	15
Tableau XXIV: Répartition des yeux selon la prescription médicamenteuse ...	16
Tableau XXV: Répartition des yeux selon la réfraction	16
Tableau XXVI: Récapitulatif du profil démographique, clinique et thérapeutique des patients	19

LISTE DES FIGURES

Liste des figures

Figure 1: Répartition des patients selon le sexe	8
Figure 2: Répartition des patients selon la résidence	9
Figure 3: Répartition des yeux selon le type d'aniridie	11
Figure 4: Répartition des yeux selon l'acuité visuelle avec correction	17
Figure 5: Répartition des yeux selon l'acuité visuelle sans et avec correction...	18

TABLE DES MATIERES

Table des matières

1. Introduction	1
2. Objectif général	2
2.1. Objectifs spécifiques	2
3. Méthodologie	3
3.1. Cadre de l'étude :	3
3.2. Type et période d'étude :	3
3.3. Population d'étude :	3
3.4. Echantillonnage :	3
3.5. Méthode d'échantillonnage et variables :	4
3.6. Critères d'évaluation et définition de cas :	4
3.7. Considérations éthiques :	6
3.8. Collecte et l'analyse de données :	6
3.9. Itinéraire du patient et matériels	6
4. Résultats	8
4.1. Profils sociodémographiques :	8
4.2. Profils cliniques	9
4.3. Profils thérapeutiques	16
5. Commentaires et discussion	20
5.1. Profils sociodémographiques	20
5.4. Profils cliniques	20
5.16. Profils thérapeutiques	24
6. Conclusion	26
7. Recommandations	27
8. Bibliographies	33

INTRODUCTION

1. Introduction

L'aniridie congénitale définie comme une absence totale ou partielle de l'iris est une maladie panoculaire congénitale rare [1]. L'aniridie congénitale est une maladie autosomique dominante causée par la perte de variantes fonctionnelles du gène Paired box 6 (PAX6) ou des réarrangements chromosomiques 11p13 [2].

Elle est le plus souvent isolée et rarement associée. Les formes non isolées associent les anomalies oculaires (la paupière, la cornée, l'angle irido-cornéen, le cristallin, la fovéa, le nerf optique) ou extra-oculaire : l'aniridie est dite syndromique : syndromes WAGR (tumeur de Wilms-aniridie-anomalies génitales-retard mental), WAGRO (WAGR et obésité) ou Gillespie (ataxie cérébelleuse non progressive, déficience intellectuelle, hypoplasie de l'iris) [3]. Bilatérale, environ les deux tiers des cas d'aniridie sont familiaux, les autres cas étant sporadiques avec le risque d'un syndrome WAGR de 30% [4,5].

Dans les populations européennes ou d'Amérique du Nord, son incidence varie entre 1/40 000 et 1/96 000 avec une prévalence estimée entre 1/40 000 et 1/47 000 [6].

Le diagnostic d'aniridie est évoqué sur des éléments cliniques [7,8] et confirmé par la mise en évidence de mutations/délétions du gène *PAX6* ou des régions adjacentes par les analyses de cytogénétique et/ou de génétique moléculaire [7].

Le traitement de l'aniridie requiert les moyens médicamenteux, optiques et chirurgicaux.

Cette étude est une première au Mali. Le but de ce travail est d'illustrer les aspects sociodémographiques et cliniques, de relater la prise en charge et l'intérêt de la surveillance clinique et paraclinique pour dépister les complications locales et générales de l'aniridie congénitale dans le service d'ophtalmo-pédiatrie du CHU-IOTA.

OBJECTIFS

2. Objectif général

Etudier l'aspect sociodémographique, clinique et thérapeutique de l'aniridie congénitale au CHU-IOTA

2.1. Objectifs spécifiques

- Déterminer l'aspect sociodémographique de l'aniridie congénitale ;
- Décrire les caractéristiques cliniques de l'aniridie congénitale ;
- Evaluer le type de traitement de l'aniridie congénitale.

METHODOLOGIE

3. Méthodologie

3.1. Cadre de l'étude :

L'étude s'est déroulée au sein du Centre Hospitalo-Universitaire de l'Institut d'Ophthalmologie Tropicale d'Afrique (IOTA).

3.2. Type et période d'étude :

Il s'agissait d'une étude rétrospective descriptive sur une période de 22 mois allant de janvier 2023 à octobre 2024.

3.3. Population d'étude :

Les patients reçus en consultation au service d'ophtalmo-pédiatrie pendant notre période d'étude.

3.4. Echantillonnage :

Nous avons utilisé un échantillonnage exhaustif de tous les patients répondants aux critères d'inclusion.

a) Critères d'inclusion

- Les patients de moins de 15 ans,
- Les patients ayant un dossier médical complet,
- Les patients ou tuteur de patients consentant de participer à l'étude.

b) Critères de non-inclusion

- Les patients de plus de 15 ans,
- Les patients ayant une aniridie post-traumatique,
- Les patients ayant un dossier médical incomplet,
- Les patients ayant refusé de participer à l'étude

3.5. Méthode d'échantillonnage et variables :

Une fiche d'enquête était confectionnée pour la circonstance et comportait les variables suivantes :

- Les données sociodémographiques (âge, sexe, provenance),
- Les données de l'examen clinique (motif de consultation, antécédents, acuité visuelle, segments antérieur et postérieur)
- La prise en charge thérapeutique (médicale, chirurgicale, optique),

3.6. Critères d'évaluation et définition de cas :

Le retentissement fonctionnel a été évalué selon la recommandation de l'OMS [9].

- Déficience visuelle légère : acuité visuelle binoculaire corrigée de comprise entre 3/10 à 5/10.
- Déficience visuelle modérée : acuité visuelle comprise entre 1/10 et 3/10.
- Déficience visuelle sévère : acuité visuelle comprise entre 1/20 et 1/10.
- Cécité : acuité visuelle comprise entre perception lumineuse préservée (PL+) et 1/20.
- Cécité absolue : absence de perception lumineuse.

NB : Les valeurs de déficience visuelle ont été converties en échelle de Monoyer et en LogMAR. Une valeur LogMAR de 2,7 a été attribuée à l'acuité visuelle de perception de la lumière.

La kératopathie a été évaluée selon l'échelle de notation en 5 points de la kératopathie aniridique (AAK) [10].

- Grade 0 : le limbe cornéen est sain à l'examen à la lampe à fente.
- Grade 1 : le limbe est compromis par l'invasion du pannus conjonctival.
- Grade 2 : le pannus conjonctival s'étend au centre mais épargne l'axe visuel.
- Grade 3 : la cicatrisation cornéenne et l'invasion conjonctivale s'étendent au centre de la cornée.
- Grade 4 : correspond à une conjonctivisation et une vascularisation cornéennes totales.

Le rapport de la SFO Ophtalmologie Pédiatrique a été utilisé pour l'évaluation du diamètre cornéen (DC), de la pression intra-oculaire (PIO) et de la longueur axiale (LA) [11].

Tableau I: Diamètre cornéen selon l'âge

Age	Valeurs normales en mm (DC)
Naissance	9,5
Jusqu'à 6mois	10,5
Jusqu'à 1an	11 à 11,5
Jusqu'à 3ans	11,75
> à 3ans	12 à 12,5

Tableau II: PIO selon l'âge

Age	Valeurs normales en mmHg (PIO)
Naissance	9,6 à10
A 6mois	10
A 1an	10,6
A 2ans	12
A 3ans	12,6
A 5ans	13,6
> 5ans	16 à 17

Tableau III: Longueur axiale selon l'âge

Age	Valeurs normales en mm (LA)
Naissance	17
1an et 6mois	18,5
2 à 4ans	20
5 à 15ans	21,5

Etat d'éveil visuel satisfaisant : si reflexe d'éblouissement présent et ou à la menace.

Glaucome secondaire : si PIO élevée associée à une mégalo-cornée et un rapport C/D>0,3.

Hypoplasie maculaire : si perte de la fosse fovéale et de la zone avasculaire fovéale.

Hypoplasie papillaire : si petite papille pâle et déformée.

3.7. Considérations éthiques :

Dans le souci de résoudre ce problème, le consentement libre éclairé et verbal de tous les patients ou leur tuteur fut demandé et la confidentialité des dossiers garantie.

3.8. Collecte et l'analyse de données :

La saisie et les tableaux ont été faits grâce aux logiciels WORD 2019, EXCEL 2019 et l'analyse des données avec le logiciel SPSS pour Windows (version 22.0 ; IBM-SPSS, Chicago, IL, États-Unis).

3.9. Itinéraire du patient et matériels

Les patients sans ou avec la fiche de référence des structures de soins périphériques (Centres de santé de référence, centres de santé communautaire, structures privées, etc. ...) étaient vus :

- Soit en consultation ophtalmologique aux BOX de consultation externe, puis au service d'ophtalmo-pédiatrie du CHU IOTA pour avis spécialisé ;
- Soit directement au service d'ophtalmo-pédiatrie du CHU IOTA

Les données de l'anamnèse, de l'examen clinique et de la thérapeutique étaient portées sur le dossier médical pour chaque patient et comportaient :

a) Anamnèse :

Symptômes (BAV, nystagmus, photophobie, ptosis, etc...) ; âge de constat du symptôme ; antécédents familiaux ; déroulement de la grossesse ; carnet vaccinal ;

b) Examen clinique :

Mesure de l'acuité visuelle sans correction et avec trou sténopéique (loin) avec l'échelle de Pigassou, Monoyer ou Snellen placée à 5m du patient selon l'âge du patient ;

Examen ophtalmologique à la lampe à fente sans et avec lentille de Volk ou avec l'ophtalmoscope binoculaire de Schepens pour évaluer les annexes, le segment antérieur (transparence cornéenne, profondeur de chambre antérieure, aspect de l'iris et de la pupille, reflexe photomoteur, aspect et position du cristallin, état de l'angle irido-cornéen) et le segment postérieur (aspect de la macula et de la papille).

Examen physique général avec le Pédiatre : à la recherche d'anomalies somatiques (dysmorphie faciale, retard mental, anomalies abdominale, etc...).

c) Examens paracliniques : à la recherche d'anomalies oculaires ou générales (OCT, Echo B, Echographie abdominale, TDM abdominale, etc...).

d) Thérapeutique : médicamenteuse (agents mouillants, anti-glaucomeux) ; optique (lunettes teintées, Lentilles de contact souple à iris artificiel, Implant intra-oculaire à diaphragme noir, Diaphragme irien) ; chirurgicale (Phacoplagie + vitrectomie antérieure, Extraction extracapsulaire (EEC) classique, Phacoémulsification, Pupilloplastie).

RESULTATS

4. Résultats

Pendant la période d'étude, 8438 patients ont été consulté au service d'ophtalmo-pédiatrie dont sept (7) patients présentaient une aniridie congénitale soit une fréquence de 0,08%.

4.1. Profils sociodémographiques :

Tableau IV: Répartition des patients selon l'âge

Age (an)	N=7	%
≤ 2ans	3	43
2ans - 6ans	2	29
> 6ans	2	29

L'âge moyen était de 5,29 ans avec un écart-type de 5,18 et des extrêmes allant de 1 à 13ans.

La tranche d'âge de 0 à 2ans était la plus représentée soit 43%.

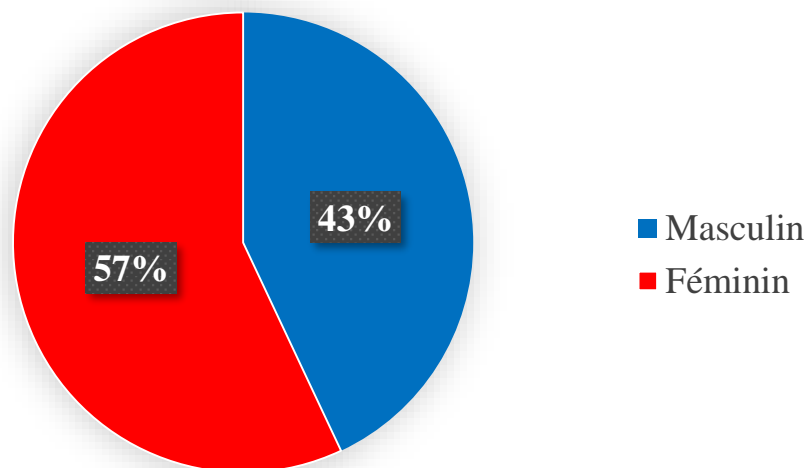


Figure 1: Répartition des patients selon le sexe

Le sexe masculin a représenté 3 cas soit 43% avec un sex ratio de 0,75.

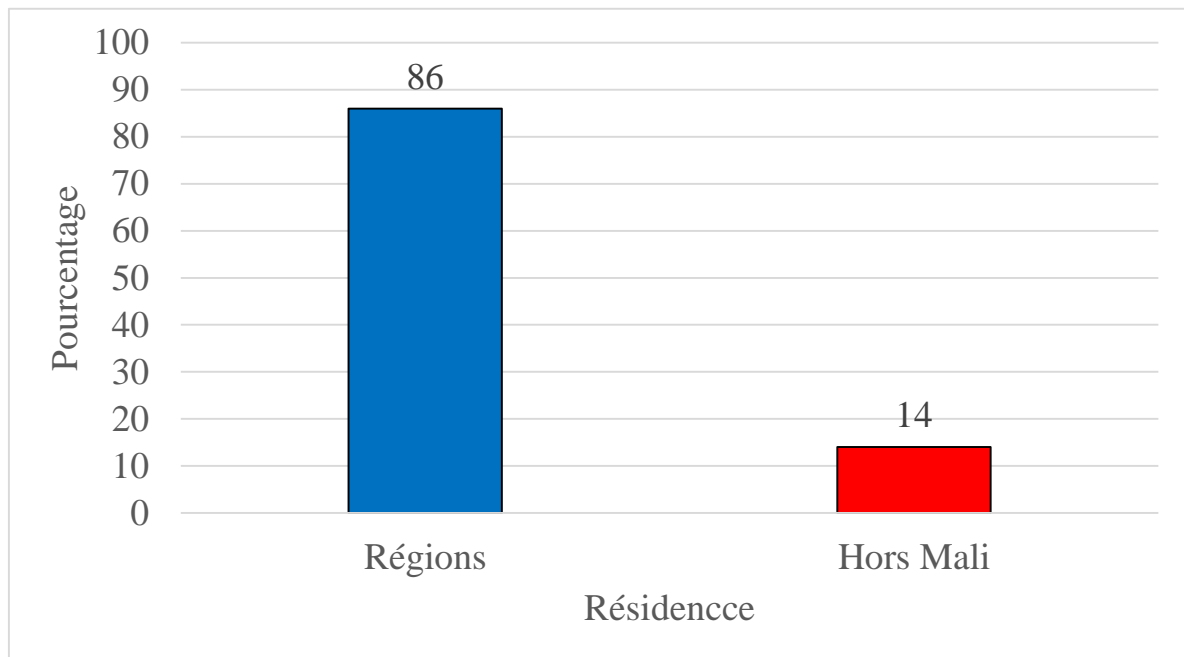


Figure 2: Répartition des patients selon la résidence

Dans notre série, aucun patient ne résidait dans la capitale (Bamako).

Aucun de nos patients n'a été référé au CHU-IOTA.

Tableau V: Répartition des patients selon la profession

Profession	N=7	%
Précolaire	5	71
Scolaire	2	29

La profession préscolaire dominait soit 71%.

4.2. Profils cliniques

Tableau VI: Répartition des patients selon le motif de consultation

Motif de consultation	N=7	%
Baisse acuité visuelle	2	29
Nystagmus	2	29
Opacité cornéenne	3	43

L'opacité cornéenne était le motif de consultation prédominant avec 43%

Tableau VII: Répartition des patients selon l'âge du constat de la symptomatologie

Age du constat de la symptomatologie	N=7	%
Naissance (0 à 7jours)	4	57
2ans et plus	3	43

La découverte de l'anomalie était précoce chez 4 enfants (57%) et tardive chez 3 autres (43%).

Tableau VIII: Répartition des patients selon le déroulement de la grossesse

Déroulement de la grossesse	N=7	%
CPN régulière	6	86
CPN irrégulière	1	14

La grossesse était bien suivie dans 6cas (86%).

L'accouchement par voie basse a eu lieu dans 100% des cas.

La vaccination selon le PEV était à jour ou en cours chez tous nos patients.

Tableau IX: Répartition des patients selon l'existence d'ATCD familial d'aniridie

ATCD familial d'aniridie	N=7	%
Aucun	5	71,4
Parents	1	14,3
Fratrie	1	14,3

L'antécédent familial d'aniridie a été retrouvé chez 2 patients (28,6%).

Tableau X: Répartition des patients selon la consanguinité des parents

Consanguinité	N=7	%
OUI	2	29
NON	5	71

La consanguinité était présente dans 2cas (29%).

Il s'agissait de consanguinité de 2^{ème} degré dans les 2 cas.

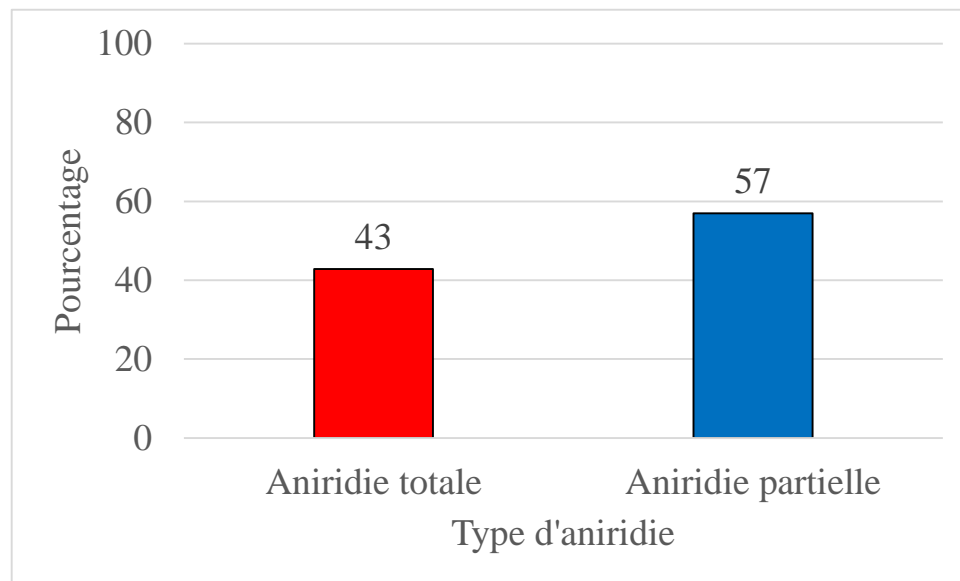


Figure 3: Répartition des yeux selon le type d'aniridie

Tous les patients présentaient une aniridie bilatérale et symétrique.

L'Aniridie était partielle dans 8 yeux (57%).

Tableau XI: Répartition des yeux selon l'acuité visuelle sans correction

Acuité visuelle sans correction	N=8	%
PL+	1	12,5
CLD 1-5m	7	87,5

Sur 14 yeux, l'acuité visuelle sans correction a été évaluée dans 8 yeux (57,1%) tandis que l'état d'éveil visuel satisfaisant était présente dans 6 yeux (42,9%).

L'acuité visuelle sans correction comprise entre CLD 1 à 5m dominait soit 87,5%.

L'acuité visuelle sans correction limitée à la PL+ était présente dans 1 yeux (12,5%).

L'acuité visuelle moyenne LogMAR était de 1,41 (soit environ CLD 4) avec un écart-type de 0,52 et des extrêmes de 1,2 à 2,7.

Tableau XII: Répartition des patients selon les anomalies oculaires associés

Anomalies oculaires associées	N=7	%
Nystagmus	7	100
Ptosis	1	14
Buphtalmie	2	29%

Le Nystagmus était présent chez tous nos patients.

Tableau XIII: Répartition des yeux selon le degré de l'AAK (kératopathie aniridique)

Degré de AAK	N=14	%
Grade 1	9	64,3
Grade 3	5	35,7

Le grade 1 de la kératopathie aniridique était prédominant dans 9 yeux (64,3%).

Tableau XIV: Répartition du diamètre cornéen des yeux selon l'âge

Diamètre cornéen	N=14	%
Cornée normale	10	71,4
Mégalo-cornée	4	28,6

La moyenne du diamètre cornéen sur l'ensemble des yeux était de 11,32mm avec un écart type de 1,250 et des extrêmes allant de 9 à 14mm.

La mégalo-cornée était présente dans 4 yeux (28,6%).

La moyenne du diamètre cornéen de la mégalo-cornée était de 12,13mm avec un écart type de 1,31 et des extrêmes allant de 11 à 14mm.

L'état de la CA était normal dans tous les yeux.

La membrane pupillaire n'a pas été observée dans aucun des yeux.

Tableau XV: Répartition des yeux selon l'état du cristallin

Etat du cristallin	N=14	%
Transparent	6	43
Cataracte	4	29
Aphakie chirurgicale	1	7
Non appréciable	3	21

La cataracte était présente dans 4 yeux (29%).

Le cristallin n'était pas appréciable dans 21% (3 yeux) à cause de la kératopathie aniridique.

Tableau XVI: Répartition des yeux selon la présence de l'ectopie

Présence de l'ectopie	N=10	%
Oui	1	10
Non	9	90

Sur 14 yeux, le cristallin n'était appréciable dans 3 yeux et un œil avait subi une phaco-exérèse chirurgicale (Aphakie chirurgicale).

Nous avons trouvé un cas d'ectopie du cristallin soit 10%.

Nous n'avons pas trouvé de colobome du cristallin.

Tableau XVII : Répartition des yeux selon l'état de la papille

Hypoplasie papillaire	N=9	%
Oui	2	29
Non	5	36

Le fond d'œil était accessible dans 9 yeux.

Le vitré était transparent dans 9 yeux (100%).

L'hypoplasie maculaire était présente dans 9 yeux (100%).

L'hypoplasie papillaire était présente dans 2 yeux (22%).

Tableau XVIII: Répartition des yeux selon l'estimation du rapport Cup/Disk

Rapport Cup/Disk	N=9	%
≤ 0,3	4	44
> 0,3	5	56

Le rapport Cup/Disk était supérieur à 0,3 dans 5 yeux (56%).

Tableau XIX: Répartition des yeux selon la pression intra-oculaire en fonction de l'âge

PIO	N=14	%
Normale	10	71,4
Elevée	4	28,6

La moyenne de la PIO sur l'ensemble des yeux était de 13,43 mmHg avec un écart type de 5,721 et des extrêmes allant de 9 à 26mmHg.

La PIO élevée était présente dans 4 yeux (29%).

La moyenne de la PIO élevée était de 21mmHg avec un écart type de 5,29 et des extrêmes allant de 14 à 26mmHg.

Tableau XX: Répartition des patients selon la longueur axiale en fonction de l'âge

LA selon l'âge	N=14	%
Normale	6	43
Elevée	8	57

La moyenne de la longueur axiale sur l'ensemble des yeux était de 21,50mm avec un écart type de 3,818 et des extrêmes allant de 17 à 28mm.

La longueur axiale élevée était présente dans 8 yeux (57%).

Tableau XXI: Répartition des yeux selon la présence du glaucome secondaire

Glaucome secondaire	N=14	%
Oui	4	28,6
Non	10	71,4

Le glaucome secondaire était présent dans 4 yeux (28,6%).

Tableau XXII: Répartition des patients selon la sérologie rubéole

Sérologie rubéole	IgM		IgG (N=7)	
	N=7	%	N=7	%
Positive	0	0	2	29
Négative	7	100	5	71

La sérologie rubéole IgG était positive chez 2 patients (29%).

Tableau XXIII: Répartition des patients selon la sérologie cytomégalovirus (CMV)

Sérologie cytomégalovirus	IgM		IgG	
	N=7	%	N=7	%
Positive	0	0	1	14
Négative	7	100	6	86

La sérologie cytomégalovirus IgG était positive chez 1 patient (14%).

La sérologie syphilis (TPHA/VDRL) et la sérologie toxoplasmose (IgM et IgG) étaient négatives chez tous nos patients.

L'échographie abdominale était normale chez tous patients.

La consultation pédiatrique n'a trouvé aucune anomalie systémique chez nos patients.

4.3. Profils thérapeutiques

Tableau XXIV: Répartition des yeux selon la prescription médicamenteuse

Prescription médicamenteuse	N=14	%
Agent mouillant	14	100
Agent hypotonisant	4	28,6

Tous nos patients ont reçu une prescription médicamenteuse.

Quatorze (14) yeux soit 100% avaient la prescription de l'agent mouillant et quatre (4) yeux soit 28,6% l'hypotonisant.

Tableau XXV: Répartition des yeux selon la réfraction

N° Patients	Réfraction (N=9)					
	OD			OG		
	Sphère	Cylindre	Axe	Sphère	Cylindre	Axe
1	-10			-6,00	-2,50	140
2	-2,00	-3,00	55	-3,50	-2,00	120
3	NF			-2,00		
4	+6			+6		
5	+3,25	-8,50	131	-2,75	-1,25	85

Sur les 14 yeux, 9 yeux (64,2%) ont bénéficié d'une réfraction.

Cinq (5) yeux n'ont pas bénéficié d'une réfraction à cause de la kératopathie aniridique.

La myopie était le type de d'erreur de réfraction majoritaire avec 66,6% (6 yeux).

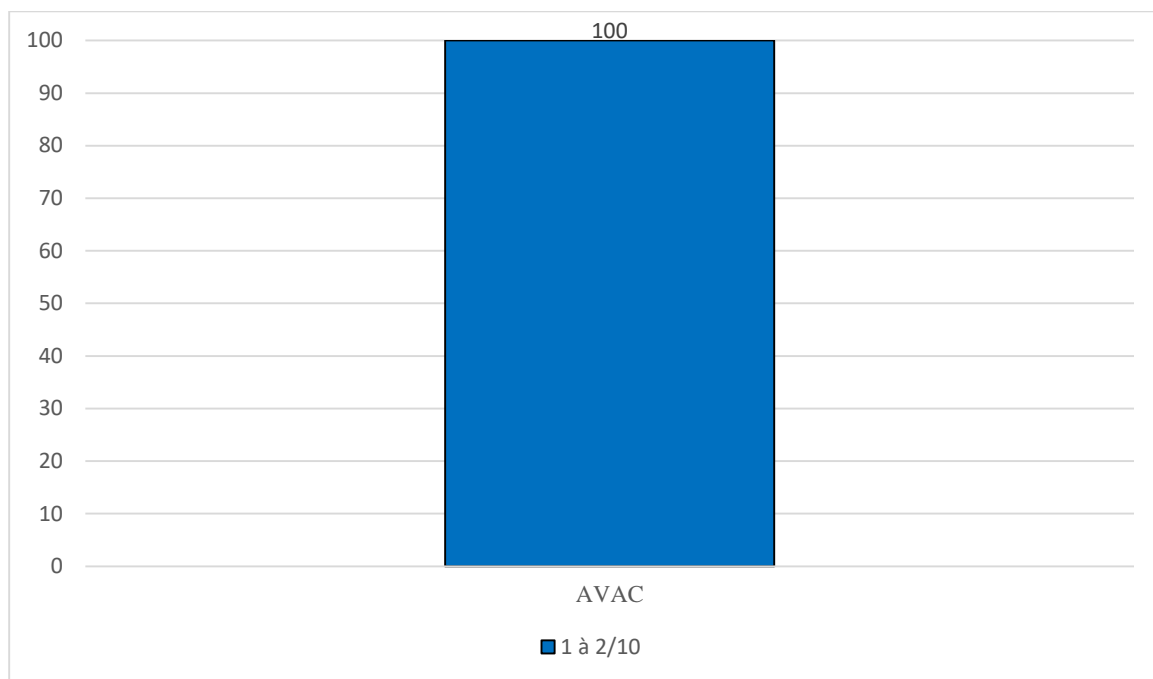


Figure 4: Répartition des yeux selon l'acuité visuelle avec correction

L'acuité visuelle avec correction n'était pas évaluable dans 2 yeux (20%) à cause de l'âge préverbal.

L'acuité visuelle avec correction était comprise entre 1 à 2/10 dans tous les yeux (100%).

La moyenne LogMAR de l'acuité visuelle avec correction était de 0,8 (soit environ 1,6/10) avec un écart-type de 0,16 et des extrêmes de 0,7 à 1.

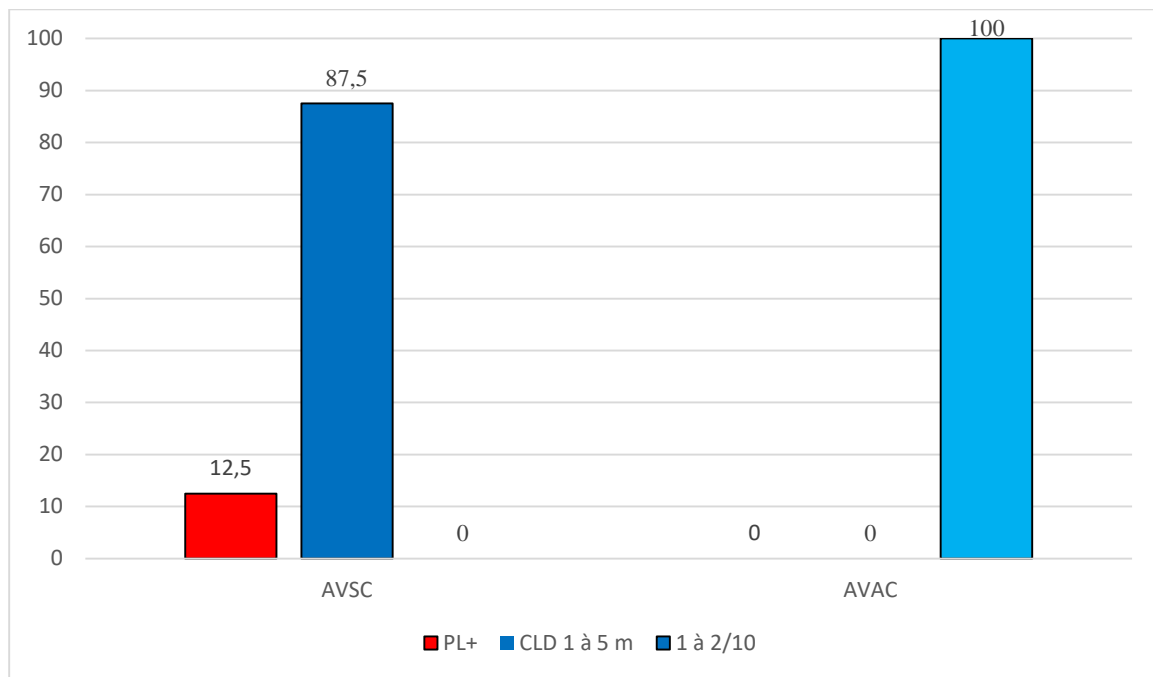


Figure 5: Répartition des yeux selon l'acuité visuelle sans et avec correction

Sur 8 yeux, les 7 yeux avec une acuité visuelle sans correction comprise entre CLD 1-5m sont tous passés à une acuité visuelle avec correction comprise entre 1 à 2/10.

Un œil avec une acuité visuelle sans correction comprise entre PL+ à CLD 1m n'a pas bénéficiée d'une réfraction à cause de la kératopathie aniridique.

La chirurgie n'a été réalisée chez aucun de nos patients.

Tableau XXVI: Récapitulatif du profil démographique, clinique et thérapeutique des patients

N patient	Age (en mois)	Sexe	ATCD familial	Nystagmus	Buphtalmie	AVSC	AVAC	Type d'aniridie	AAK (grade)	Cataracte	Hypoplasie maculaire	Hypoplasie papillaire	PIO	Glaucome secondaire	Agent anti-glaucomateux
1	2	M	-	+	-	NE	NF	P	1	+	+	-	10	-	-
OG				+	-	NE	NF	P	1	+	+	-	10	-	-
2	157	M	+	+	-	CLD à 4m	2/10	P	1	-	+	+	14	-	-
OG				+	-	CLD à 4m	2/10	P	1	-	+	+	12	-	-
3	72	M	+	+	-	CLD à 3m	1/10	P	1	-	+	-	10	-	-
OG				+	-	CLD à 3m	1/10	P	1	-	+	-	10	-	-
4	1	F	-	+	+	NE	NF	T	3	?	?	?	20	+	+
OG				+	+	NE	NF	T	3	?	?	?	24	+	+
5	45	F	-	+	+	PL+	NF	T	3	?	?	?	26	+	+
OG				+	+	CLD à 3m	1/10	T	1	+	+	-	14	+	+
6	145	F	-	+	-	CLD à 4m	2/10	T	1	A	+	-	10	-	-
OG				+	-	CLD à 4m	2/10	T	1	+	+	-	10	-	-
7	1	F	-	+	-	NE	NF	P	3	?	?	?	9	-	-
OG				+	-	NE	NF	P	3	?	?	?	9	-	-

COMMENTAIRES

&

DISCUSSION

5. Commentaires et discussion

5.1. Profils sociodémographiques

5.2. Age

Dans notre étude, l'âge moyen était de 5,29 ans \pm 5,18 et des extrêmes de 1 mois et 13ans.

La tranche d'âge de moins de 2ans était la plus représentée soit 43%.

Ce résultat est similaire à celui de Ugalahi MO et al.[12] au Nigeria dans leur série pédiatrique qui ont obtenu 6,37 ans et légèrement au-dessous de celui Irfani, I. et al. [13] en Indonésie dans leur série pédiatrique qui ont obtenu 7,6ans.

Ce résultat illustre de la découverte tardive de la maladie chez nos patients.

5.3. Sexe

Le sexe féminin était dominant dans notre étude soit 57% avec un sex ratio de 0,75.

Ce résultat est similaire à celui de Irfani, I. et al.[13] qui ont trouvé 55% de sexe féminin mais supérieur à celui de Ugalahi MO et al.[12] qui ont trouvé un nombre égal d'homme et de femme

Dans la littérature, l'aniridie n'a pas d'influence connue sur le sexe [4,14].

5.4. Profils cliniques

5.5. Motif de consultation

Dans notre série, l'opacité cornéenne était le motif de consultation prédominant avec 43%.

Dans leur série, Wang J D, et al. [15] en Chine ont trouvé la photophobie chez tous les patients ; Ugalahi MO et al. [12] ont trouvé la mauvaise vision avec 78,6%.

Dans son rapport de cas, Birgitta H.P et al. [16] en Indonésie ont trouvé la vision floue chez tous les patients soit 100%.

Cela peut s'explique par le polymorphisme de l'expression linguistique des symptômes selon les populations et de la symptomatologie de la maladie.

5.6. Antécédent familial d'aniridie

Dans notre série, l'antécédent familial d'aniridie était présent chez 28,6% des patients.

Ce résultat est similaire à ceux de Irfani, I. et al [13] ; de Chang JW et al. [24] et de Netland PA et al.[17]. qui ont trouvé respectivement 23% ; 32% et 35% d'ATCD familial ; mais inférieur à ceux de Wang J D et al.[15] et de Ugalahi MO et al.[12] qui ont trouvé respectivement 80% et 64%.

Singh B et al.[18] n'ont pas trouvé d'ATCD familial de l'aniridie dans leur série ;

Notre résultat contraste avec la littérature qui mentionne que 2/3 des cas sont familiaux [4,5]. Cela peut s'expliquer par la petite taille de notre population d'étude et l'inaccessibilité du test génétique.

5.7. Latéralité

Dans notre série, l'aniridie congénitale était bilatérale chez tous nos patients soit 100%.

Irfani, I. et al [13] et Wang JD et al.[15] ont trouvés respectivement 95 % et 94% d'aniridie bilatérale. Ceci résultat est conforme avec la littérature [14,19,20].

5.8. Anomalies oculaires associés

Tous les patients dans notre étude faisaient le nystagmus soit 100%.

Beaucoup d'étude ont trouvé le nystagmus comme chef de file des anomalies oculaires associés : Wang JD et al [15], Irfani, I. et al [13] et Ugalahi MO et al [12] ont trouvé respectivement 100% ; 95% et 64,3%.

Ce résultat concorde avec la littérature qui mentionne le nystagmus comme faisant partis des signes classiques de l'aniridie congénitale [21,22].

5.9. Kératopathie aniridique

La kératopathie aniridique était présente dans tous les yeux de notre série dont le grade 1 dominait avec 64,3%.

Ce résultat est similaire à celui de Ugalahi MO et al.[12] et de Adam Jacobson et al. [23] qui ont trouvé respectivement 71,4% et 65% de kératopathie aniridique, mais inférieur à celui de Lagali N et al.[22] qui ont trouvé 88,04%.

Notre résultat concorde avec la littérature qui note une prévalence de la kératopathie aniridique pouvant atteindre 90 %.[18,24,26].

5.10. Cataracte

Dans notre série, la cataracte était présente dans 29% des yeux.

Ce résultat est inférieur à celui de Chang JW et al [24] qui ont trouvé 53% ; de Ugalahi MO et al [12] qui ont trouvé 53,8% et de Eden U et al [27] qui ont trouvé 90,3%.

Notre résultat est inférieur à celui de la littérature qui rapporte des taux de cataracte dans l'aniridie congénitale variant entre 50 à 90 % [15,18,20,25].

Ce résultat peut s'expliquer par jeune âge et la petite taille de notre population d'étude.

5.11. Hypoplasie maculaire

Dans notre série, le fond d'œil était accessible chez 9 yeux. Tous présentaient une hypoplasie maculaire soit 100%.

Ce résultat est similaire à celui de Wang J.D et al [15] et de Irfani, I. et al [13] qui ont trouvé respectivement 100% et 84% mais supérieur celui de Netland PA et al [17] et de Ugalahi MO et al. [12] qui ont trouvé respectivement 41 % et 30 %.

Notre résultat est conforme avec la littérature qui note une prévalence variable de l'hypoplasie fovéale allant de 94,5 % à 100 % [6,20,25,26].

5.12. Hypoplasie papillaire

Dans notre série, l'hypoplasie papillaire était présente dans 2 yeux (22%) sur 9.

Notre résultat est légèrement inférieur à celui de Landsend ECS, et al [28] qui ont trouvé 29 % mais supérieur à celui de Netland PA et al [17] avec 10,7 %.

Notre résultat est conforme avec la prévalence de l'hypoplasie papillaire dans la littérature qui varie entre 2 à 30 % des cas dans diverses études [18,29,30].

5.13. Glaucome secondaire

Dans notre étude, 28,6% présentaient le glaucome secondaire caractérisé.

Ce résultat est similaire à celui de Irfani, I. et al [13] qui ont trouvé 30 % et inférieur à celui de Ugalahi MO et al [12] et de Netland PA et al [17] qui ont trouvé respectivement 39,3% et 46%.

Dans la littérature, la prévalence rapportée du glaucome coexistant avec l'aniridie est généralement d'environ 50 %, avec une fourchette de 6 à 75 % [29,31,32].

Cela peut s'expliquer par le jeune âge de notre population d'étude et l'apparition plus tardive en générale de cette anomalie oculaire associée.

5.14. Pression Intra Oculaire (PIO)

Les patients atteints de glaucome associé à une aniridie présentent souvent une PIO très élevée.

Dans notre série, La moyenne du sous-ensemble de patients avec PIO élevée était de 21mmHg.

Notre résultat est inférieur à celui de Ugalahi MO et al [12], de de Irfani, I. et al [13] et de Balekudaru et al. [33] qui ont trouvé respectivement 30,4 mmHg ; 33,75 mmHg et 33,9 mmHg.

5.15. Anomalies systémiques

Dans notre série, aucun patient n'a présenté une anomalie systémique.

Ce résultat est différent de celui de Netland Pa et al.[17] qui ont trouvé dans leur série à majorité sporadique 2,4% du syndrome de WAGR.

Cependant, certaines études ont rapporté des cas l'aniridie sporadique sans anomalies systémiques associées [13,18].

5.16. Profils thérapeutiques

5.17. Médicamenteuse

Dans notre série, les quatre (4) yeux soit 100% diagnostiqué pour glaucome secondaire étaient sous anti-glaucomeux.

Ce résultat est similaire à celui de Ugalahi MO et al [12] avec 91,6% et de Irfani, I et al [13] avec 85%.

Plusieurs études privilégient les médicaments topiques contre le glaucome secondaire dans l'aniridie congénitale [17,34].

Dans notre série, les Quatorze (14) yeux soit 100% diagnostiqué pour kératopathie aniridique étaient sous agent mouillant.

Le traitement de soutien aux premiers stades de la kératopathie aniridique repose sur lubrifiants sans conservateur[35].

Cependant, plusieurs études ont montré que les collyres sériques autologues étaient mieux que les lubrifiants sans conservateur dans la stabilisation le film lacrymal, le ralentissement de la métaplasie épithéliale cornéenne et l'amélioration de confort subjectif [36,37].

5.18. Chirurgicale

Aucun œil dans notre étude n'a subi de chirurgie du glaucome.

Ce résultat est différent de celui de Ugalahi MO et al [12] et de Irfani, I et al [13] qui ont réalisé la chirurgie du glaucome chez respectivement 50% et 7,7%. Le glaucome secondaire dans l'aniridie étant une anomalie oculaire grave et progressive, certaines études notent une insuffisance des médicaments anti-glaucome et la nécessité pour le contrôle de la PIO d'une intervention chirurgicale pouvant être de trabéculéctomie avec ou sans antimétabolites (le 5-fluorouracile ou la mitomycine C) ou une chirurgie par tube de drainage ou un traitement au laser cyclodiode [6,12,17,20,38,39].

Aucun œil dans notre étude n'a subi de chirurgie de kératopathie aniridique.

Dans les cas où une cicatrisation stromale se produit, une kératoplastie pénétrante peut être réalisée après la greffe de cellules souches limbiques pour éliminer la cicatrisation [37] avec pour alternative la kératoprothèse de type 1 de Boston surtout chez les patients qui ne tolèrent pas l'immunosuppression systémique [37,39].

5.19. Optique

Dans notre série, 9 yeux (64,2%) sur 14 ont obtenu une réfraction.

La myopie était le type d'erreur de réfraction majoritaire avec 66,6% (7 yeux).

Ce résultat est similaire à celui de Ugalahi MO et al [12] qui ont trouvé 76,4%.

5.20. Retentissement fonctionnel

Dans notre série, tous nos patients avaient une déficience visuelle sévère à la présentation.

La moyenne LogMAR de l'acuité visuelle sans correction était de 1,41 (soit environ CLD 4) aux yeux ayant bénéficié d'une évaluation objective de l'acuité visuelle.

Ce résultat est inférieur à celui de Ugalahi MO et al [12] et de Chang JW et al [24] qui ont trouvé respectivement une moyenne LogMAR de 0,95 et 1,03.

La déficience visuelle modérée était présente dans tous les yeux ayant bénéficiés de la réfraction et d'une évaluation objective de l'acuité visuelle.

La moyenne LogMAR de la meilleure acuité visuelle corrigée était de 0,8 (soit environ 1,6/10).

Ce résultat est similaire à celui de Chang JW et al [24] qui ont trouvé une moyenne LogMAR de meilleure acuité visuelle corrigée de 0,78.

Ces résultats sont conformes à la littérature qui notent une déficience visuelle légère à sévère chez les patients aniridiques [13,24,35].

Cette déficience peut s'expliquer par la présence des anomalies oculaires secondaires telles que l'hypoplasie fovéale, l'hypoplasie papillaire, le nystagmus, la kératopathie, la cataracte et le glaucome.

CONCLUSION

6. Conclusion

L'aniridie congénitale est une affection panoculaire qui présente diverses caractéristiques oculaires et manifestations systémiques ceux qui rendent sa prise en charge difficile et une nécessité d'approche multi-disciplinaire. Aucun cas dans notre série n'a été étiqueté de façon étiologique (génétique). Cependant, l'ATCD familial de l'aniridie congénitale était présent chez 2 patients (28,6%) dans notre étude. Une grande variété de caractéristiques oculaires typiques, notamment une déficience visuelle sévère, l'hypoplasie maculaire, la kératopathie, la cataracte et le glaucome ont été observées. Un examen oculaire complet avec un tableau généalogique détaillé complet (jusqu'à ce que les services de génétique ophtalmique soient facilement disponibles) ainsi qu'un examen systémique complet doivent être effectués régulièrement chez tous les patients atteints d'aniridie.

RECOMMENDATIONS

7. Recommandations

Aux autorités politiques et sanitaires

- Rendre accessible les processus de test génétique pour le diagnostic précis des maladies génétiques

Aux personnels socio-sanitaires

- Rechercher systématiquement les signes d'appel de l'aniridie congénitale chez les enfants au cours de pratiques courantes et référer au plus tôt vers les structures adaptées de PEC ;
- Améliorer la procédure de référence interdisciplinaire pour le diagnostic précoce et la PEC efficace.

Au parents et accompagnants des malades

- Alerter le personnel de santé devant tout signe d'appel ;
- Respecter les chronogrammes du suivi oculaire ;
- Sensibiliser les membres de leurs familles à faire un dépistage systématique chez le spécialiste.

Questionnaire Aniridie

I. Données socio-démographiques

District sanitaire : Commune : Village :

Nom et Prénom :

Sexe ___\ (1= masculin, 2= féminin) Age (en mois) : ______\

Profession ___\ (Préscolaire=1, Scolaire=2, analphabète=3, autre=4)

Si autre, spécifier :

Résidence ___\ (Bamako=1, Région=2, Hors Mali=3)

Date de l'examen : _________\

II. Données cliniques

Reference ___\ (oui=1, non=2)

Motifs de consultation (Signes fonctionnels) :

B.A.V ___\ (oui=1, non=2)

Nystagmus ___\ (oui=1, non=2)

Photphobie ___\ (oui=1, non=2)

Ptosis ___\ (oui=1, non=2)

Opacité cornéenne ___\ (oui=1, non=2)

Buphtalmie ___\ (oui=1, non=2)

Microphthalmie ___\ (oui=1, non=2)

Déviation de l'œil ___\ (oui=1, non=2)

Autres ___\ (oui=1, non=2)

Si autre spécifier :

Début de la symptomatologie : ___\

Naissance à 1 mois=1 ; 2 mois à 2 ans=2 ; plus de 2 ans=3

Age du constat de la symptomatologie (en mois) : _________\

Personne à l'origine de la découverte de la symptomatologie : ___\

(Parents=1 maternité=2 ; pédiatre=3 ; médecin généraliste=4 ;
ophtalmologiste=5)

Antécédents :

Personnels :

Déroulement de la grossesse

CPN ____\ (à jour=1, non à jour=2)

Sérologie Syphilis ____\ (Oui=1; Non=2; ND=3)

Sérologie Rubéole ____\ (Oui=1; Non=2; ND=3)

Sérologie Toxoplasmose ____\ (Oui=1; Non=2; ND=3)

Déroulement de l'accouchement

Eutocique ____\ (oui=1, non=2)

Césarienne ____\ (oui=1, non=2)

Indication césarienne ____\

(Prématurité=1 ; dépassement de terme=2 ; souffrance fœtale=3; autres=4)

A spécifier :

Vaccinal ____\ (à jour=1, non à jour=2)

Médicaux :

Diabète ____\ (oui=1, non=2)

Retard mental ____\ (oui=1, non=2)

Déformation squelettique ____\ (oui=1, non=2)

Type de déformation :

Anomalie uro-génitale ____\ (oui=1, non=2)

Type d'anomalie :

Familiaux :

Cas similaires dans la famille ____\ (Aucun=1 ; parents=2 ; fratrie=3 ; autres=4)

A spécifier :

Consanguinité chez les parents ____\ (oui=1, non=2)

Degré de consanguinité ____\

(Aucun=1 ; premier degré=2 ; deuxième degré=3 ; troisième degré=4)

Arbre généalogique

Acuité visuelle : AVLSC _____\ \ TS _____\

(Non évaluable=01; Perception lumineuse à 20/400=02 ; 20/400 à 20/200=03 ; 20/200 à 20/100=04; supérieure à 20/100=05)

Examen au Biomicroscope :

Paupière

Normale _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Ptosis _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Autres _____\ (oui=1, non=2)

A préciser

Conjonctive

Normale _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Autres _____\ (oui=1, non=2)

A préciser

Cornée

Transparente _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Insuffisance limbique _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Type _____\ (Dystrophie=1 ; Opacité=2 ; néovascularisation=3)

Micro-cornée _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Mégalo-cornée _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Chambre antérieure _____\ (Normale=1 ; Diminuée=2 ; Effacée=3; Non appréciable=4)

Iris

Aniridie totale _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Aniridie partielle _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Correctopie _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Membrane de l'iris _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Tonométrie

Aplanation (en mm Hg) _____\

Air pulsé (en mm Hg) _____\

Cristallin

Opacité _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Ectopie _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Colobome _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Fond d'œil _____\ (Accessible=1 ; non accessible=2)

Etat du vitre _____\ (normal=1 ; anormal=2)

Cup/Disk _____\ (inférieur ou égale à 0,3=1 ; Supérieur à 0,3=2)

Hypoplasie maculaire _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Hypoplasie papillaire _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Détachement de rétine _____\ (Oui=1 ; Non=2)

Autres _____\ (Oui=1 ; Non=2)

A préciser :

Examens paracliniques

Echo B :

Echo A :

AGF (segment postérieur) :

UBM (segment antérieur) :

Pachymétrie :

OCT maculaire :

Échographie abdominale :

TDM abdominale :

Autres _____\ (oui=1, non=2)

A préciser :

III. EXAMEN GENERAL

Anomalies somatiques ____\ (Oui=1 ; Non=2)

Néphroblastome ____\ (Oui=1 ; Non=2)

Ataxie cérébelleuse ____\ (Oui=1 ; Non=2)

Gonadoblastome ____\ (Oui=1 ; Non=2)

Cryptorchidie ____\ (Oui=1 ; Non=2)

Hypospadias ____\ (Oui=1 ; Non=2)

Hydrocéphalie ____\ (Oui=1 ; Non=2)

Dysmorphie faciale ____\ (Oui=1 ; Non=2)

Déformation squelettique ____\ (oui=1, non=2)

Retard mental ____\ (Oui=1 ; Non=2)

Autres ____\ (oui=1, non=2)

A spécifier :

IV. PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE

Médicamenteuse ____\ (Oui =1 ; Non =2)

Si oui spécifier :

Optique ____\ (Oui =1 ; Non =2)

Lunette noirs ____\ (Oui =1 ; Non =2)

Lentilles de contact souple à iris artificiel ____\ (Oui =1 ; Non =2)

Implant intra-oculaire à diaphragme noir ____\ (Oui =1 ; Non =2)

Diaphragme irien ____\ (Oui =1 ; Non =2)

Chirurgicale ____\ (Oui =1 ; Non =2)

Phacoplagie + vitrectomie antérieure ____\ (Oui =1 ; Non =2)

Extraction extracapsulaire (EEC) classique ____\ (Oui =1 ; Non =2)

Phacoémulsification ____\ (Oui =1 ; Non =2)

Pupilloplastie ____\ (Oui =1 ; Non =2)

BIBLIOGRAPHIES

8. Bibliographies

1. Landsend ES, Utheim ØA, Pedersen HR, Lagali N, Baraas RC, Utheim TP. The genetics of congenital aniridia—a guide for the ophthalmologist. *Survey of Ophthalmology*. janv 2018;63(1):105-13.
2. Daruich A, Duncan M, Robert MP, Lagali N, Semina EV, Aberdam D, et al. Congenital aniridia beyond black eyes: From phenotype and novel genetic mechanisms to innovative therapeutic approaches. *Prog Retin Eye Res*. juill 2023;95:101133.
3. Bremond-Gignac D. Congenital aniridia in children. *Rev Prat*. janv 2019;69(1):67-70.
4. Grønsvov K, Olsen JH, Sand A, Pedersen W, Carlsen N, Bak Jylling AM, et al. Population-based risk estimates of Wilms tumor in sporadic aniridia. A comprehensive mutation screening procedure of PAX6 identifies 80% of mutations in aniridia. *Hum Genet*. juill 2001;109(1):11-8.
5. Valenzuela A, Cline RA. Ocular and nonocular findings in patients with aniridia. *Canadian Journal of Ophthalmology*. oct 2004;39(6):632-8.
6. Schanilec P, Biernacki R. Aniridia: a comparative overview. *Am Orthopt J*. 2014;64:98-104.
7. Lee HJ, Colby KA. A review of the clinical and genetic aspects of aniridia. *Semin Ophthalmol*. 2013;28(5-6):306-12.
8. Lim HT, Kim DH, Kim H. PAX6 aniridia syndrome: clinics, genetics, and therapeutics. *Curr Opin Ophthalmol*. sept 2017;28(5):436-47.
9. World Health Organization. Initiative mondiale pour l'élimination de la cécité évitable : plan d'action 2006-2011. Global Initiative for the Elimination of Avoidable Blindness : action plan 2006-2011 [Internet]. 2008 [cité 6 déc 2024]; Disponible sur: <https://iris.who.int/handle/10665/43857>
10. Deng SX, Borderie V, Chan CC, Dana R, Figueiredo FC, Gomes JAP, et al. Global Consensus on Definition, Classification, Diagnosis, and Staging of Limbal Stem Cell Deficiency. *Cornea*. mars 2019;38(3):364-75.
11. Denis D, Bui Quoc E, Aziz-Alessi A. *Ophthalmologie pédiatrique: rapport 2017*. Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson; 2017.
12. Ugalahi MO, Ibukun FA, Olusanya BA, Baiyeroju AM. Congenital aniridia: clinical profile of children seen at the University College Hospital, Ibadan, South-West Nigeria. *Ophthalmol Eye Dis*. janv 2021;13:25158414211019513.

13. Irfani I, Mulja L, Caesarya S, Oktarima P, Wahyu M, Memed FK. Clinical Manifestation of Congenital Aniridia in Indonesia. *OJOph*. 2020;10(02):133-41.
14. Nelson LB, Spaeth GL, Nowinski TS, Margo CE, Jackson L. Aniridia. A review. *Surv Ophthalmol*. 1984;28(6):621-42.
15. Wang JD, Zhang JS, Xiong Y, Li J, Li XX, Liu X, et al. Congenital aniridia with cataract: case series. *BMC Ophthalmol*. déc 2017;17(1):115.
16. Perwitasari BH, Hermawan D. Familial Congenital Aniridia with Subluxated Lens and Glaucoma. *VSEHJ*. 30 nov 2023;3(1):17-22.
17. Netland PA, Scott ML, Boyle JW, Lauderdale JD. Ocular and systemic findings in a survey of aniridia subjects. *J AAPOS*. déc 2011;15(6):562-6.
18. Singh B, Mohamed A, Chaurasia S, Ramappa M, Mandal AK, Jalali S, et al. Clinical manifestations of congenital aniridia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2014;51(1):59-62.
19. Calvão-Pires P, Santos-Silva R, Falcão-Reis F, Rocha-Sousa A. Congenital Aniridia: Clinic, Genetics, Therapeutics, and Prognosis. *International Scholarly Research Notices*. 30 oct 2014;2014:1-10.
20. Lee H, Khan R, O'Keefe M. Aniridia: current pathology and management. *Acta Ophthalmologica*. nov 2008;86(7):708-15.
21. Grønskov K, Rosenberg T, Sand A, Brøndum-Nielsen K. Mutational analysis of PAX6: 16 novel mutations including 5 missense mutations with a mild aniridia phenotype. *Eur J Hum Genet*. avr 1999;7(3):274-86.
22. Lagali N, Wowra B, Fries FN, Latta L, Moslemani K, Utheim TP, et al. PAX6 Mutational Status Determines Aniridia-Associated Keratopathy Phenotype. *Ophthalmology*. févr 2020;127(2):273-5.
23. Jacobson A, Mian SI, Bohnsack BL. Clinical outcomes and visual prognostic factors in congenital aniridia. *BMC Ophthalmol*. déc 2022;22(1):235.
24. Chang JW, Kim JH, Kim SJ, Yu YS. Congenital Aniridia: Long-term Clinical Course, Visual Outcome, and Prognostic Factors. *Korean J Ophthalmol*. 2014;28(6):479.
25. Park SH, Park YG, Lee MY, Kim MS. Clinical Features of Korean Patients with Congenital Aniridia. *Korean J Ophthalmol*. 2010;24(5):291.
26. Lee HK, Kim MK, Oh JY. Corneal Abnormalities in Congenital Aniridia: Congenital Central Corneal Opacity Versus Aniridia-associated Keratopathy. *American Journal of Ophthalmology*. janv 2018;185:75-80.

27. Edén U, Lagali N, Dellby A, Utheim TP, Riise R, Chen X, et al. Cataract development in Norwegian patients with congenital aniridia. *Acta Ophthalmologica* [Internet]. mars 2014 [cité 6 déc 2024];92(2). Disponible sur: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/aos.12225>
28. Landsend ECS, Lagali N, Utheim TP. Congenital aniridia – A comprehensive review of clinical features and therapeutic approaches. *Survey of Ophthalmology*. nov 2021;66(6):1031-50.
29. Samant M, Chauhan BK, Lathrop KL, Nischal KK. Congenital aniridia: etiology, manifestations and management. *Expert Rev Ophthalmol*. 2016;11(2):135-44.
30. McCulley TJ, Mayer K, Dahr SS, Simpson J, Holland EJ. Aniridia and optic nerve hypoplasia. *Eye (Lond)*. juill 2005;19(7):762-4.
31. Gramer E, Reiter C, Gramer G. Glaucoma and Frequency of Ocular and General Diseases in 30 Patients with Aniridia: A Clinical Study. *European Journal of Ophthalmology*. janv 2012;22(1):104-10.
32. Mayer KL, Nordlund ML, Schwartz GS, Holland EJ. Keratopathy in Congenital Aniridia. *The Ocular Surface*. avr 2003;1(2):74-9.
33. Balekudaru S, Sankaranarayanan N, Agarkar S. Prevalence, Incidence, and Risk Factors for the Development of Glaucoma in Patients With Aniridia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. juill 2017;54(4):250-5.
34. Landsend ECS, Pedersen HR, Utheim ØA, Rueegg CS, Baraas RC, Lagali N, et al. Characteristics and Utility of Fundus Autofluorescence in Congenital Aniridia Using Scanning Laser Ophthalmoscopy. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 1 oct 2019;60(13):4120.
35. Tibrewal S, Ratna R, Gour A, Agarkar S, Dubey S, Ganesh S, et al. Clinical and molecular aspects of congenital aniridia – A review of current concepts. *Indian Journal of Ophthalmology*. juill 2022;70(7):2280-92.
36. López-García JS, Rivas L, García-Lozano I, Murube J. Autologous serum eyedrops in the treatment of aniridic keratopathy. *Ophthalmology*. févr 2008;115(2):262-7.
37. Yazdanpanah G, Bohm KJ, Hassan OM, Karas FI, Elhusseiny AM, Nonpassopon M, et al. Management of Congenital Aniridia-Associated Keratopathy: Long-Term Outcomes from a Tertiary Referral Center. *American Journal of Ophthalmology*. févr 2020;210:8-18.
38. Khaw PT. Aniridia: *Journal of Glaucoma*. avr 2002;11(2):164-8.
39. Zerbe BL, Belin MW, Ciolino JB. Results from the Multicenter Boston Type 1 Keratoprosthesis Study. *Ophthalmology*. oct 2006;113(10):1779-1784.e1.

FICHE ANALYTIQUE :

Nom et Prénom : KONARE Cheick Oumar.

Titre : Aniridie congénitale : aspects sociodémographiques - cliniques et thérapeutiques au CHU-IOTA DE BAMAKO

Année de soutenance : 2023-2024.

Ville de soutenance : Bamako

Pays d'origine : Mali.

E-mail : ckonare75@gmail.com

Lieu de dépôt : Bibliothèques de la FMOS et CHU-IOTA.

Secteurs d'intérêt : Ophtalmologie.

Résumé :

Introduction : L'aniridie congénitale définie comme une absence totale ou partielle de l'iris est une maladie panoculaire congénitale rare. Elle est une maladie autosomique dominante causée par la perte de variantes fonctionnelles du gène Paired box 6 (PAX6) ou des réarrangements chromosomiques 11p13. Elle est le plus souvent isolée et rarement associée à des manifestations systémiques. Son incidence dans les populations européennes ou d'Amérique du Nord varie entre 1/40 000 et 1/96 000. Le traitement de l'aniridie requiert les moyens médicamenteux, optiques et chirurgicaux.

Objectif : Etudier l'aspect sociodémographique, clinique et thérapeutique de l'aniridie congénitale au CHU-IOTA

Méthodes : Il s'agissait d'une étude rétrospective descriptive portant sur 14 yeux de 7 enfants (âgés de moins de 15 ans) diagnostiqués avec une aniridie congénitale de Janvier 2023 à Octobre 2024. Une anamnèse détaillée a été recueillie et un examen ophtalmologique complet ainsi qu'un examen systémique complet ont été effectués. Des caractéristiques cliniques oculaires et systémiques associées à la manifestation et sa prise en charge ont été notées.

Résultats : L'âge moyen des patients était de 5,29 ans \pm 5,18 (extrêmes de 1 mois à 13ans). La plupart des cas étaient des femmes (57 %) et 2 patients (28,6%) avaient un ATCD familial de l'aniridie congénitale. L'opacité cornéenne était le motif de consultation prédominant avec 43%. Tous nos patients (100 %) présentaient une atteinte bilatérale et un nystagmus. L'aniridie congénitale était

partielle dans 8 yeux (57 %). Une hypoplasie fovéale et la kératopathie aniridique ont été retrouvée dans tous les yeux (100 %), la cataracte dans 4 yeux (29 %), le glaucome secondaire dans 4 yeux (29%), l'hypoplasie papillaire dans 2 yeux (22%). Tous nos patients (100) étaient sous un agent mouillant et 4 yeux (29%) étaient sous un agent anti-glaucomeux. Aucun de nos patients n'a subi la chirurgie de la cataracte ou du glaucome secondaire. Une évaluation objective de l'acuité visuelle a été obtenue dans 10 yeux (71,4 %) et tous présentaient une déficience visuelle sévère. Huit (8) yeux soit 57,1% ont obtenu une réfraction dont la myopie était le type dominant et la déficience visuelle modérée était présente dans 7 yeux (87,5%). Aucun des patients n'a été diagnostiqué d'une manifestation systémique.

Conclusion : Dans cette étude, l'aniridie congénitale avec ATCD familial était rare. Les manifestations oculaires fréquentes étaient la kératopathie aniridique, l'hypoplasie fovéale et l'erreur de réfraction.

Mots-clés : Aniridie congénitale, caractéristiques cliniques, prise en charge.