



*an eu curriculumM for
visual disabilityEs
RehabilitatOrs*



Documents d'étude de cas DC12ans

Cocchi E., Agrebbe S., Calabria F.

DÉTAILS DES VERSIONS

Version du document	Version 1
Date de livraison	20 avril 2023



Co-funded by the
Erasmus+ Programme
of the European Union

The European Commission's support for the production of this publication does not constitute an endorsement of the contents, which reflect the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein

Table des matières

LES ANTÉCÉDENTS MÉDICAUX	4
Code de diagnostic CIM 10	4
Code de diagnostic CIM 9	4
RAPPORT CLINIQUE FONCTIONNEL.....	5
OBSERVATIONS ET RAPPORTS PROFESSIONNELS.....	11
Références.....	22

Instructions

Les documents ci-joints sont destinés à soutenir l'analyse des cas lors de la simulation de discussion de l'équipe multidisciplinaire (voir le plan de cours LO3-D-E-1 "Promouvoir le développement neuro-psychomoteur au sein de la PCT").

La mise en page du rapport clinique fonctionnel a été modifiée pour faciliter la distribution des documents aux étudiants participants, ainsi que des rapports professionnels sélectionnés. De plus, des ressources vidéo sont incluses et listées sur la dernière page de ce document.

Simulation placé en novembre 2022

LES ANTÉCÉDENTS MÉDICAUX

D.C . genre M

Date de naissance : 29/04/2010

Code de diagnostic CIM 10

H47 Autres troubles du nerf optique [2e] et des voies visuelles

Code de diagnostic CIM 9

37710 Atrophie optique, sans précision

Notes

suspicion d'atrophie optique de Leber

RAPPORT CLINIQUE FONCTIONNEL

RAPPORT CLINIQUE FONCTIONNEL 2022

D.C. 12ANS

16/02/2022

Histoire et aspects médicaux

Basse vision (RE 1/50, LE 1/10) chez un enfant présentant un tableau neuroradiologique avec dysplasie septo-optique sous-jacente.

D.C. a été admis dans notre institut en 2010, où il bénéficie actuellement d'un traitement de stimulation visuelle, de technologies de l'information, d'un soutien psychopédagogique, d'une aide à l'apprentissage et d'une assistance à la mobilité et à l'orientation.

En septembre de l'année dernière, D.C a commencé à fréquenter la première classe de l'école secondaire inférieure, où il a reçu un enseignement individualisé et un soutien de la part d'un éducateur. Titulaire des avantages légaux pour la certification L.104 (paragraphe 3).

Lors de la visite de contrôle de juin 2021, il a été observé que le tableau restait largement inchangé, avec une rotation tibiale externe bilatérale et une rotation interne des deux pieds. Toutefois, ces rotations étaient nettement réduites lorsque le patient portait des chaussures, et il n'y avait pas d'indication pour l'utilisation de semelles orthopédiques. Un nouveau contrôle est prévu dans un an.

1. PROFIL FONCTIONNEL

D.C. se présente comme un enfant timide et introverti qui a besoin de beaucoup de temps pour établir une relation harmonieuse et coopérative avec la personne qui s'occupe de lui. Cette relation est en outre entravée par une capacité d'attention réduite. En septembre, après avoir changé de thérapeute, D.C. a manifesté une résistance communicative et verbale à l'égard du nouveau thérapeute. Pendant les séances, D.C. fait preuve d'une opposition passive en gardant le silence et en refusant initialement les activités proposées. Cependant, avec beaucoup d'efforts et une motivation limitée, D.C. finit par s'engager dans les activités, qu'il s'agisse de tâches sur papier ou d'activités sur ordinateur.

Malgré plusieurs demandes, D.C. n'a pas accepté d'apporter son PC, qui aurait pu faciliter la construction de la relation et le dialogue. L'utilisation de l'outil informatique incite souvent D.C. à s'exprimer par écrit, à partager ses expériences et ses désirs. La communication verbale et non verbale reflète la nature introvertie et timide de D.C., ce qui a un impact significatif sur ses relations avec ses pairs. D.C. a tendance à s'éloigner du groupe, à s'isoler et à trouver difficile d'interagir avec ses pairs. Bien que D.C. possède les compétences pragmatiques et intersubjectives nécessaires aux interactions sociales, il a encore besoin de développer les aspects psycho-affectifs.

2. ASPECTS COGNITIFS/NEUROPSYCHOLOGIQUES

La fonction cognitive globale de D.C. est normale ; cependant, elle est affectée par les tests qui s'appuient uniquement sur des caractéristiques visuelles et qui nécessitent une coordination œil-main. Cependant, lorsque D.C. est confronté à des stimuli visuels présentant les caractéristiques appropriées et qu'il ne dispose pas d'une limite de temps pour traiter ce qui lui est présenté, D.C. fait preuve d'une capacité

d'interprétation et d'organisation du matériel visuel qui lui permet de formuler des hypothèses utiles à la résolution de nouvelles tâches.

La capacité de D.C. à se concentrer et à maintenir son attention est proche de la limite inférieure de la plage normale. D.C. éprouve des difficultés à maintenir son attention sur les stimuli auditifs et à supprimer les distractions. En outre, le stockage des stimuli dans la mémoire à court terme et l'application de stratégies visant à les modifier en fonction de demandes spécifiques peuvent constituer un défi pour l'enfant. Il est difficile pour D.C. de retrouver sa concentration après des interruptions, telles que des interventions d'éducateurs, de parents ou d'enseignants. D.C. éprouve également des difficultés à mémoriser la séquence correcte d'une présentation orale ou d'une leçon théorique.

La capacité de D.C. à garder en mémoire des informations auditives/verbales tout en effectuant simultanément des opérations sur ces informations, telles que des calculs mentaux simples, est seulement satisfaisante.

Certaines difficultés rencontrées dans la vie quotidienne et à l'école peuvent être attribuées aux difficultés décrites ci-dessus : estimer les temps de parcours lors d'un voyage, par exemple, ou se souvenir d'une séquence d'activités à réaliser. L'effort mental nécessaire pour faire face aux activités cognitives quotidiennes peut entraîner de la fatigue et avoir des répercussions sur le vécu émotionnel et la qualité des relations interpersonnelles. D.C. éprouve des difficultés significatives par rapport à ses pairs en ce qui concerne la vitesse de balayage, la reconnaissance des stimuli visuels et l'exécution de tâches de base papier-crayon.

Dans les tests effectués pour cet indice, la performance visuelle est évaluée par des tâches chronométrées où les stimuli sont réduits en taille et présentés dans des contextes visuellement "déroutants", tels que des chiffres. Par conséquent, les résultats obtenus par D.C. peuvent être largement attribués à sa déficience visuelle ainsi qu'au fait qu'il n'a pas utilisé de stratégies compensatoires qui auraient été utiles pour sa performance.

3. LES ASPECTS LIÉS À LA COMMUNICATION

Les aspects de la communication et de la conversation sont étroitement liés aux aspects psycho-affectifs et relationnels. D.C. éprouve des difficultés considérables à communiquer de manière spontanée, montrant des signes non verbaux caractérisés par un comportement de retrait et de fermeture à l'égard des autres. Les aspects qui doivent être suscités, maintenus et renforcés comprennent l'engagement visuel, la communication spontanée, l'attention et l'adhésion aux règles sociales inhérentes aux conversations.

4. ASPECTS LINGUISTIQUES

D.C. utilise principalement le canal verbal comme mode de communication. Au niveau phonétique et phonologique, sa capacité à articuler les sons est satisfaisante. En ce qui concerne la compréhension lexicale, D.C. fait preuve d'une bonne compréhension, bien qu'il éprouve quelques difficultés à se souvenir des mots les moins fréquemment utilisés.

Au niveau syntaxique, D.C. utilise efficacement des structures de phrases simples et complexes et ne montre aucune difficulté à comprendre la syntaxe. Lorsqu'il raconte des histoires, il utilise la coordination et la subordination pour relier les phrases.

5. ASPECTS PRATIQUES DU MOTEUR

D.C. éprouve des limitations de la motricité globale et de la motricité fine, qui sont partiellement attribuées à la déficience visuelle.

6. ASPECTS DU JEU

Rien à signaler. Aime les jeux de société.

7.ASPECTS DE L'APPRENTISSAGE

D.C. lit à un rythme plus lent que son âge de référence et fait de nombreuses erreurs en raison de ses difficultés visuelles et d'attention. Sa compréhension du matériel est affectée par son manque d'attention et de concentration lors de la lecture de longs documents.

Écriture : D.C. écrit en lettres capitales et a du mal à tenir le stylo correctement lorsqu'il écrit, ce qui se traduit par une écriture peu lisible et peu claire. Il commet de nombreuses erreurs en dictée, notamment en ce qui concerne les lettres doubles, les accents et l'utilisation de la lettre "h".

Mathématiques : D.C. applique avec succès les méthodes de calcul et résout de façon autonome les opérations demandées en utilisant ses stratégies compensatoires habituelles.

8.ASPECT DE L'AUTONOMIE

D.C. est actuellement en train d'apprendre à utiliser la canne longue blanche. Il a acquis la capacité de se déplacer de manière autonome sur plusieurs pâtés de maisons et de reconnaître le moment opportun pour traverser les premières rues.

Il a un potentiel d'autonomie sociale.

9. ASPECTS SOCIO-RELATIONNELS ET CONTEXTE D'APPARTENANCE

Le réseau familial est large et émotionnellement connecté, montrant des traits de protection excessive.

10. RÉHABILITATION DE L'ORDINATEUR :

11. ASPECT FONCTIONNEL NEUROVISUEL

Évaluation par Visus : 1/50 pour l'œil droit et 1/10 pour l'œil gauche, ce qui ne peut pas être amélioré avec des lentilles.

En termes de vision de près, le CP (point le plus proche) 9 a été identifié à environ 10 cm, mais seulement avec des lettres simples. Lorsqu'il s'agit d'évaluer un CP d'au moins 20-24, D.C., en raison de son attitude fermée et de sa tête baissée, ne s'engage jamais dans la vision de loin

En ce qui concerne la motilité oculaire de D.C., on observe un nystagmus à saccades horizontales sans position de blocage. Les saccades du nystagmus ne sont pas affectées lors de la convergence. Il y a une anomalie prononcée de la position de la tête sur l'épaule droite. Bien que les mouvements de poursuite et les saccades puissent être examinés dans une certaine mesure, le manque de collaboration de D.C. rend l'évaluation limitée.

Le sens chromatique, tel que mesuré par le test de vision des couleurs, se situe dans la fourchette normale. Toutefois, la sensibilité aux contrastes est déficiente. Cet aspect fera l'objet d'un examen plus approfondi au fur et à mesure de l'augmentation de la collaboration.

Vérification des objectifs à la fin du projet d'habilitation :

Objectifs atteints :

- Approche avec les techniques de la canne longue blanche
- Capacité à se déplacer dans plusieurs blocs en effectuant les premiers croisements avec l'enregistrement du moment exact pour les effectuer.

Objectifs partiellement atteints :

- Réduction des erreurs de lecture et d'écriture
- Améliorer la compréhension de passages dans des textes longs

Suivi de la méthode d'étude et des outils de compensation utilisés par D.C :

- Utilisation autonome de l'outil
- Utilisation de la synthèse vocale
- Dactylographie

Dans le domaine de l'orientation et de la mobilité :

- Résolution de problèmes au cours des trajets effectués avec et sans l'aide de passants (pour l'instant, l'enfant interagit avec le rééducateur de l'O.M. afin d'améliorer la sphère des compétences sociales).
- Se familiariser avec les notions d'environnement extérieur (trottoir, carrefour, chaussée, etc.).
- Décodage acoustique et utilisation des sens vicariants.

Objectifs proposés

Il est suggéré de poursuivre le projet en cours, en maintenant les progrès actuels et en se concentrant sur les objectifs réduits. En outre, les objectifs suivants seront incorporés :

- > Améliorer la communication et les compétences sociales
- > Soutenir le développement d'une meilleure estime de soi et d'une plus grande conscience de soi
- > Renforcer les fonctions exécutives.
- > Améliorer les relations, la collaboration et la communication verbale avec les thérapeutes
- > Souvent et établir un contact visuel
- > Réduire les attitudes d'opposition
- > Améliorer les mouvements saccadés

L'équipe du Centre de réadaptation ambulatoire

16/02/2022

_____ β β β β _____

OBSERVATIONS ET RAPPORTS PROFESSIONNELS

Simulation définie à novembre 2022



Patient : D.C..

Cod.

Sexe : M

Date de naissance : 29/04/2010

Âge : 2 ans

Raison de l'accès et thérapie en cours :

Déficiences visuelles en cas de nystagmus

Examen médical objectif :

Potentiels évoqués visuels (PEV)

Électrorétinographie (ERG, FLASH PATTERN)

Évaluation de la douleur

Pas de douleur

Conclusions diagnostiques et thérapeutiques :

ERG des deux yeux : tracé dans les limites normales pour la morphologie, l'amplitude et le temps de latence, à la fois dans les composantes photopique et scotopique.

PEV de l'œil droit dans les limites normales pour la morphologie et le temps de latence, légère réduction de l'amplitude

PEV de l'œil gauche : tracé dans les limites normales pour la morphologie, l'amplitude et le temps de latence.

Date : 05/12/2012

Signature _____SSSSS__-__



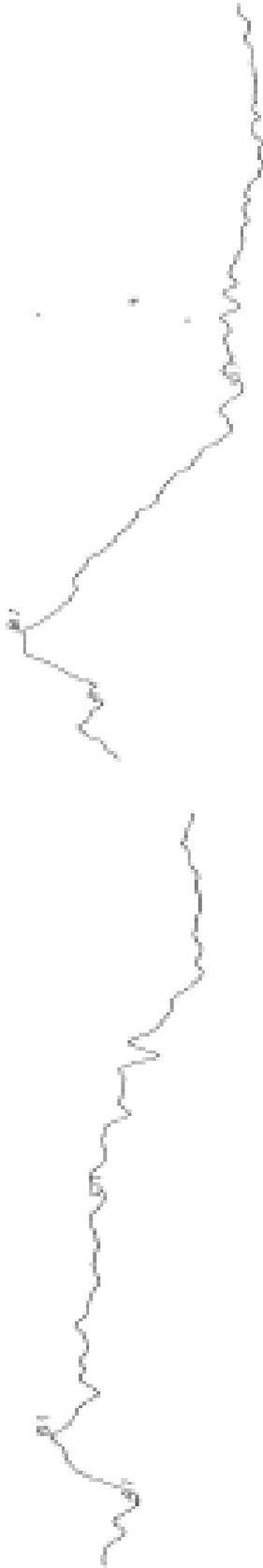
ISTITUTO GIANNINA GASLINI GENOVA QUARTO U.O. OCULISTICA
 SERVIZIO ELETTROFISILOGIA DIR. DOTT. CARLO GENIULATI

Patient: C Birthdate: 29/04/2010 Gender: 199920

Exam nr: 2012/2012 10.02

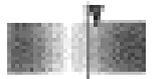
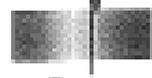
SCOTOPIC 3.0 ERG PALPEBRA

SCOTOPIC 3.0 ERG PALPEBRA



Right

Left



RIGHT - OD	A1	B1	C1	A1-B1	B1-C1	A1-C1	B1-C1	A1-B1	B1-C1
Amplitude (µV)	92.48	42.20	23.48	29.72	18.74	23.89	61.72	27.73	77.80
Peak time (ms)	21.00	42.48	122.07	21.48	76.09	19.55	42.48	23.93	81.06
Avg. time (ms)	200.0	Event: 5							
Flash strength (cd.s/m2)	3.000	Pressure (Hz)							
Scotopic form	---	Scotopic form (ms)							
Diagnosis	IPCVISIONE								

Notes:
 ERG OO SCOTOPICO TRACCIATO NEI LIMITI DELLA NORMA PER M
 ORFOLGIA E TEMPO DI LATENZA. LIEVE RIDUZIONE DI AMPIEZZ
 A



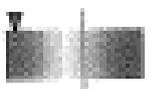
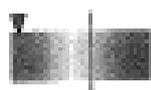
ISTITUTO GIANNINA GASLINI GENOVA QUARTO U.O. OCULISTICA
SERVIZIO ELETTROFISIOLOGIA DIR. DOTT. CARLO SELVILATI

Patient: C
 Exam date: 05/13/2012 10:00
 Birthdate: 29/04/2010 Code: 1669/20

PHOTOPIC 3.0 (ERG PALPEBRA)
 PHOTOPIC 3.0 (ERG PALPEBRA)



9.0
 Amplitude deviation (mV)
 2.0
 200ms
 200ms



RIGHT - OD	A1	B1	A1-B1	CT	B1-CT	A1-B1	CT	A1-B1	B1-CT
Amplitude (mV)	0.95	32.89	31.94	4.87	27.92	31.84	17.84	30.51	10.06
Peak time (ms)	12.21	34.87	32.45	99.12	64.48	17.58	42.87	15.60	8.79
Ampl. time (ms)	250.0	Event: 5	Gain: 10000.0	High Pass (Hz): 1.0	Low Pass (Hz): 150.0	Filter: 500	Temp. (Hz): ---	Contrast (Hz): ---	---
Flash strength (cd.s/m ²)	3.000	Presens: (Hz): 1.000	Darkroom (lx/min): 25.0	Temp. (ms): ---	Temp. (ms): ---	Temp. (ms): ---	Temp. (ms): ---	Temp. (ms): ---	Temp. (ms): ---
Stimuli form:	---	Stimuli freq. (stim/s): ---	---	---	---	---	---	---	---

Notes:
 ERG OD FOTOPICO NEI LIMITI DELLA NORMA

Notes:
 ERG OG FOTOPICO NEI LIMITI DELLA NORMA

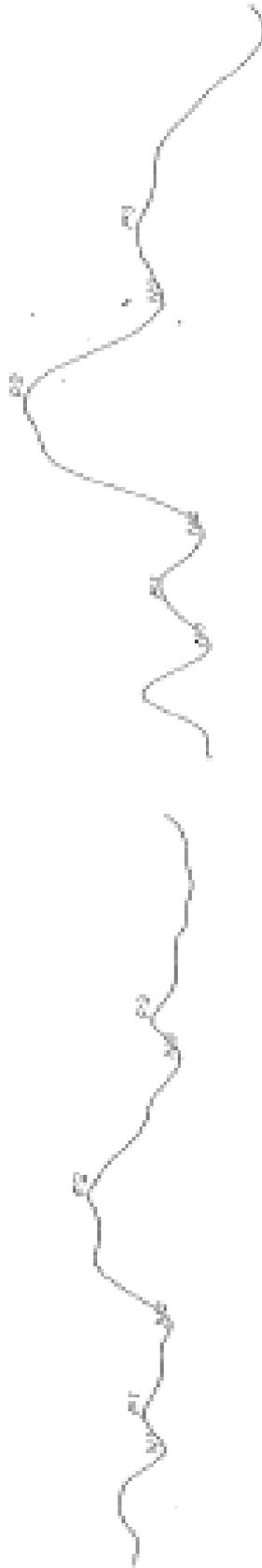
ISTITUTO GIANNINA GASLINI GENOVA QUARTO U.O. OCULISTICA
 SERVIZIO ELETTROFISIOLOGIA DEL DOTT. CARLO SBRULATI

Patient: O' Birthdate: 29.04.2010 Code: 199920

Exam date: 06/12/2012 11:08

VEP FLASH OD ISCEV

VEP FLASH OS ISCEV



a/b

c/d

300ms

RIGHT - OD	M1	P1	N1	M1-P1	P1-N1	M1-N1	P1-N1	M1-N1	P1-N1
Amplitude (µV)	6.33	2.42	-0.70	2.09	3.21	-3.81	-0.27	3.14	2.84
Peak time (ms)	43.86	69.77	94.92	19.85	35.16	44.63	63.87	19.34	24.61
Acc. time (ms)	300.0		Event: 100		Gain: 30000.0		High Pass (Hz): 1.0		Low Pass (Hz): 30.0
Flash strength (cd.s/m ²)	3.000		Frequency (Hz): 1.000		Background (cd/m ²): 0.0		Temp. max. (Hz): ---		Contrast (%): ---
Stimul form:	---		Scalal freq. (ms): ---		Temp. form: ---				
Diagnosis:									
SP-CVTS-COME									

Notes:
 PEV OD TRACCIATO NEI LIMITI DELLA NORMA PER MORFOLOGIA E TEMPO DI LATENZA. LIEVE RIDUZIONE DI AMPIEZZA.
 Notes:
 PEV OS TRACCIATO NEI LIMITI DELLA NORMA PER MORFOLOGIA ANPIEZZA E TEMPO DI LATENZA



Évaluation cognitive 01/02/2021

Nom, prénom : C.....D.....

Date de naissance : 29/04/2010

PROFIL CLINIQUE FONCTIONNEL

D.C. est soumis en octobre 2020 à une évaluation du fonctionnement cognitif par l'administration de l'échelle WISC IV (Wechsler Intelligence Scale for Children 4th edition).

Il a été décidé de mettre en œuvre une mise à jour des précédentes évaluations cognitives réalisées en 2016 et même plus tôt en 2014, afin de comprendre les forces sur lesquelles se concentrer et les faiblesses à améliorer et à compenser. Lors des réunions consacrées à l'administration des tests, l'enfant s'est montré euthymique et à l'écoute de l'examineur, malgré la difficulté à maintenir sa concentration sur la tâche et sa facilité à se laisser distraire.

COMPÉTENCES COGNITIVES

Le test WISC IV permet de calculer quatre indices : Compréhension verbale, Raisonnement perceptif visuel, Mémoire de travail et Vitesse de traitement. L'analyse quantitative du profil des indices a un double objectif : évaluer les capacités cognitives implicites dans l'exécution des tests et déterminer si certains modes de fonctionnement spécifiques constituent un facteur facilitant ou gênant dans la vie quotidienne et l'apprentissage du sujet. Tous les indices ont une moyenne de 100 et un écart-type de 15. Chaque indice unitaire peut être interprété s'il dépasse la valeur seuil.

Test WISC IV Q.I. total calculé : 85

<i>article</i>	<i>Score réglementé</i>	<i>article</i>	<i>Score réglementé</i>
Compréhension verbale	94	Raisonnement perceptif visuel	104
similitudes	10	dessin avec des cubes	8
le vocabulaire	9	concepts illustrés	11
compréhension	8	raisonner avec des matrices	13
l'information	(9)	l'achèvement des chiffres	(4)
raisonner avec des mots	/		
Mémoire de travail	85	Vitesse de traitement	65
mémoire des chiffres	9	recherche de symboles	/
réorganisation des lettres et des chiffres	6	cryptogramme	4
raisonnement arithmétique	(5)	annulation	4

Une analyse du profil est effectuée à la fois pour chaque indice et pour les scores totaux, afin d'évaluer les modes de fonctionnement spécifiques qui peuvent être un facilitateur ou un obstacle dans la vie quotidienne. Le score total de 85 est interprétable (compte tenu de l'emplacement des scores des indices) mais ne peut être considéré comme un descripteur précis du fonctionnement général de D.C.

Il est plus utile d'évaluer un score composite : l'indice d'aptitude générale qui en résulte est de 99.

L'indice d'aptitude générale diffère du Q.I. parce qu'il n'affecte pas directement les performances dans les tâches de mémoire. L'effort mental pour faire face aux activités cognitives quotidiennes, même pour la séquence d'activités à réaliser, peut causer de la fatigue et avoir des répercussions émotionnelles et sur la qualité des relations.

Le score obtenu en vitesse de traitement (65) révèle en effet de grandes difficultés dans la vitesse de balayage, dans la reconnaissance des stimuli visuels et dans l'exécution de tâches papier-crayon simples (par rapport aux performances des pairs). De plus, les épreuves qui composent cet indice sont caractérisées par une limite de temps et par des stimuli visuellement déroutants (chiffre) ; le résultat obtenu peut donc être largement attribué à la déficience visuelle sévère, outre le fait que l'enfant ne semble pas avoir élaboré de stratégies compensatoires utiles.

DOMAINE AFFECTIF RELATIONNEL

Estime de soi

D.C. se présente comme un enfant timide et introverti, il garde la tête baissée et se cache des yeux de son interlocuteur, ce n'est qu'après avoir acquis une confiance suffisante qu'une plus grande sécurité apparaît.

Motivation

La motivation pour les essais nécessitant le maintien de l'effort cognitif dans le temps est flexible ; il a du mal à rester dans le contexte de la performance pendant des périodes prolongées. Il a du mal à rester concentré et se laisse facilement distraire.

Relations avec l'adulte

Très positif

Relations avec les pairs

Bonnes relations avec les pairs

CONSIDÉRATIONS SOMMAIRES

En résumé, le cadre de fonctionnement des tests apparaît harmonieux et évolutif par rapport au passé.

Le score composite proposé pour les aptitudes générales est moyen pour l'âge chronologique et indique la capacité d'écouter la question, de raisonner et de répondre, d'exprimer ses pensées.

Le raisonnement verbal confirme l'existence d'un vocabulaire abondant et d'une capacité suffisante à utiliser le raisonnement déductif et inférentiel, ainsi que la capacité d'abstraction. Le score de compréhension (8) indique que l'élément le plus fatigant est le langage lié à des situations pratiques et quotidiennes.

En ce qui concerne le raisonnement visuel et perceptif, une fois que le stimulus a été présenté avec des caractéristiques appropriées (en référence à sa déficience visuelle)

et sans limite de temps, il démontre la capacité d'organiser le matériel et de formuler des hypothèses utiles pour résoudre les tâches.

L'indice de mémoire de travail (85) se situe dans la moyenne inférieure pour l'âge chronologique. Il faut tenir compte de la capacité à maintenir une attention concentrée sur des stimuli auditifs, en inhibant tout distracteur, en stockant les stimuli dans la mémoire à court terme - une tâche dans laquelle D. éprouve des difficultés. Il montre des difficultés à se souvenir d'informations verbales et à effectuer en même temps des opérations sur celles-ci, des difficultés à se concentrer et à maintenir un effort cognitif pendant des périodes prolongées.

PROPOSITIONS D'INTERVENTION

Il est conseillé de renforcer, tant à l'école que dans l'environnement familial, les comportements positifs que D adopte pour apprendre, en soutenant et en renforçant son autonomie.

Il est conseillé de travailler sur les aspects métacognitifs, en améliorant la capacité d'analyse des tâches et la compréhension de son propre fonctionnement personnel, en réfléchissant aux stratégies à utiliser.

Il est conseillé de ne pas le remplacer dans ses devoirs mais de l'aider à compenser autant que possible la déficience visuelle par des outils appropriés recommandés par les thérapeutes et en structurant les temps d'attention. Le renforcement de l'autonomie doit favoriser le processus de croissance et de maturation.

Le psychologue

_____òòòòòòòòòò_____



Lettre de sortie d'hôpital

Patient : C. D..

Sexe M

Date de naissance : 29/04/2010

Admission : 23/11/2018

Décharge : 27/11/2018

Motif de l'hospitalisation :

Tests diagnostiques chez les patients atteints d'atrophie optique

Notes récentes d'Anamnestic

En juillet 2018, tics nerveux en cas de stress émotionnel, irritabilité. Depuis lors, stabilité.

Alimentation sélective, manger peu de pâtes et de légumes. Selles régulières, polyurie et énurésie plusieurs fois par semaine.

Contexte familial mère (28 ans) en bonne santé, père (28 ans) en bonne santé, sœur (4 ans) en bonne santé

Accouchement eutocique à terme, vaccinations effectuées

Histoire médicale

à l'âge de 4 mois a présenté un nystagmus et un diagnostic d'atrophie optique à 6 mois, suivi dans la clinique ophtalmologique.

Visite récente avec constatation d'une vision bi-oculaire 1/100 avec ERG normal, altérations VEP non spécifiées.

L'évaluation psychométrique à 5 ans a montré un léger retard.

Nie les problèmes scolaires, sauf s'ils sont liés à la déficience visuelle.

Depuis un an, épisodes de tics moteurs et état d'anxiété. IRM cérébrale jamais réalisée. Sommeil régulier, jamais de crises d'épilepsie.

Juillet 2018 examen neurologique montre une légère augmentation des réflexes

rotuliens et du nystagmus, globalement dans la norme. évaluation par IRM cérébrale et panel pour atrophie optique est nécessaire, diagnostic fondamental pour la certification Maladie Rare.

Examen neurologique à l'admission : patient à l'écoute et coopératif, se détourne si on l'appelle, comprend assez bien les ordres simples sans soutien gestuel. Hypovisus connu. Nerfs crâniens explorables apparemment non lésés. Tonus, trophisme et forme musculaire normaux. Tests de coordination effectués correctement, pas de dysmétrie. Absence de mouvements involontaires. Romberg négatif. Déambulation autonome sans note pathologique, possible sur les orteils, les talons et en tandem. Autonomie motrice complète

IRM cérébrale : réalisée avec un scanner 1,5T et des techniques TSE, 3DT1, FLAIR, SWI et DRIVE sur les trois axes.

Résultats : un dysmorphisme des structures de la ligne médiane est documenté, caractérisé par une agénésie subtotale du septum pellucidum (petit reste dans la zone postérieure droite). Elle est associée à une hypoplasie marquée des nerfs optiques, du chiasma et des voies optiques bilatérales. La morphologie et le signal des autres structures intra-orbitales étaient dans les limites de la normale. Elle présente une hyperintensité T1 neurohypophysique physiologique, avec un pédicule dans l'axe et d'épaisseur normale.

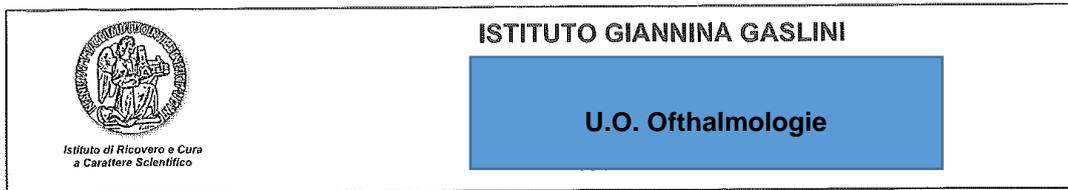
Le corps calleux et la commissure antérieure apparaissent normaux. Ajuster la morphologie des structures composant l'oreille interne, bilatéralement, les bulbes olfactifs sont visibles.

conclusions : résultats attribuables au spectre de la dysplasie optique.

un conseil endocrinologique spécialisé et une réévaluation neurogénétique sont recommandés

Date : 27/11/2018

Signature _____



Patient : D.C..

Cod.

Sexe : M

Date de naissance : 29/04/2010

Âge : 7 ans

Raison de l'accès et thérapie en cours :

Visite de contrôle

Services attendus : évaluation orthoptique et étude du **champ** visuel**Examen médical objectif :**Évaluation orthoptique :

Autoref. Miotique :

RE -5,75 sph 0,25 cyl 100'

LE -2,75 sph 0

,25 cyl 45'

VISUS

RE pas de signal

LE 1/10 (lettres)

FONDUS OO : chorioretine normale, hypoplasie du nerf optique

Motilité oculaire : nystagmus horizontal fin, pas de position bloquée

Examen médical objectif :

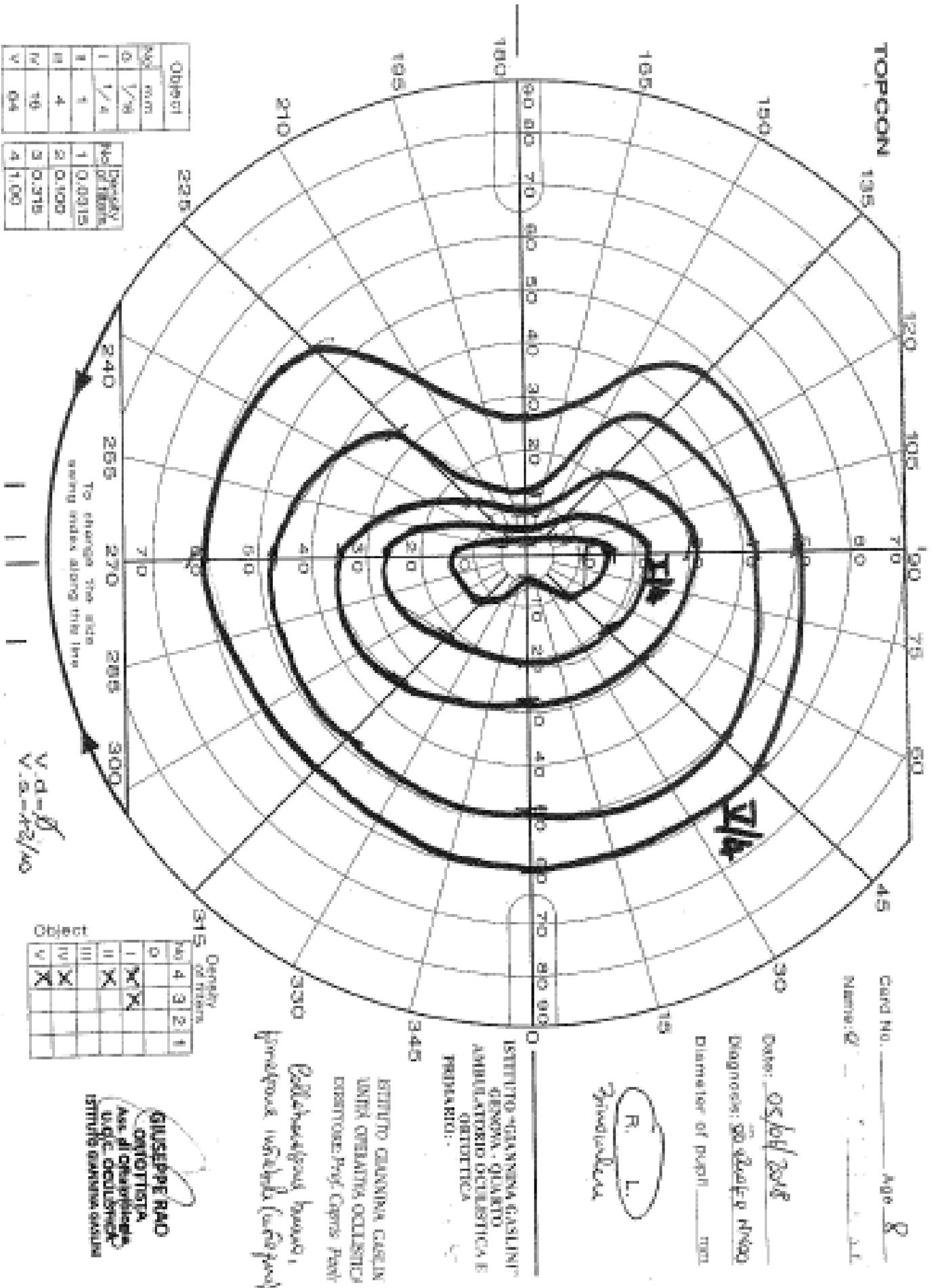
Champ visuel : périmétrie cinétique manuelle en vision binoculaire (œil droit sans vision)

Contraction isoptérique absolue marquée à 30 degrés temporaux (VF gauche) et à 60 degrés nasaux (VF droite).

Contraction et attitude hémianopsique latérale gauche

23/07/2021

Signature AAAAAAAAAAAAAA



Object	No. mm	Density
0	1/8	
I	1/4	
II	1	
III	4	
IV	16	
V	64	

Object	No. of trials	Density
0	4	3
I	X	2
II	X	1
III	X	
IV	X	
V	X	

Card No. _____ Age 8
 Name: ...

Date: 05/07/2018
 Diagnosis: ...
 Diameter of pupil: _____ mm

R. L.
Spinaletta

ISTITUTO "GIANNINA GASLINI"
 GENOVA - QUARTO
 AMBULATORIO OCULISTICO E
 ORTOMETRICO
 PRIMARIO: _____

ISTITUTO GIANNINA GASLINI
 UNIV. ORIENTALE OCCIDENTALE
 DIRETTORE Prof. Carlo Pizzi
 Cell. 347449494
 E-mail: ...
 Direzione: ...

GIUSEPPE RAO
 ORTOMETRISTA
 Ass. di Ortometria
 U.O.C. Oculistica
 ISTITUTO GIANNINA GASLINI

Références

Vidéo 1 12y protection indoor

Vidéo 2 12y long cane indoor