



Critères cliniques de la sous-population

Cette pré indication s'adresse aux patients (enfants ou adultes) atteints de **malformations oculaires congénitales isolées (simples ou complexes) ou syndromiques**.

Plusieurs sous-groupes peuvent être distingués :

- les microphthalmies, anophthalmies et colobomes
- les dysgénésies du segment antérieur, dont les glaucomes dysgénésiques
- les anomalies des structures oculaires lorsqu'elles sont associées entre elles (anomalies complexes)
- l'association à des anomalies extra oculaires.
- **Les Hypoplasie du Nerf optique syndromique ou isolée avec retentissement visuel majeur***
- **Les Cataractes avec forme syndromique ou une suspicion de forme syndromique chez un très jeune enfant (en post-natal immédiat)***

***A présenter obligatoirement en RCP Nationale SENSGENE**

Exclusions

- Les cataractes dominantes isolées (sans ambiguïté diagnostic)
- Les formes syndromiques associées à une déficience intellectuelle incluses en priorité dans le projet DEFIDIAG

Place du STHD dans la stratégie diagnostique

Le séquençage très haut débit (STHD) sera proposé :

- **En première intention** pour les malformations isolées ou syndromiques associant des anomalies extra-oculaires significatives.

Privilégier le panel pour les malformations isolées dans les cas suivants :

- **les indications monogéniques à très fort rendement diagnostique (ex :aniridie monogénique) et les situations urgentes**



Critères avant d'envisager une discussion en RCP

- Définition clinique de la malformation oculaire
 - **Photographies du patient et/ou imagerie diagnostique souhaitées (en fonction de leur disponibilité)**
 - Compte rendu **obligatoire** de l'ophtalmologiste
 - Compte rendu du **pédiatre et/ou du généticien**
 - **Résultats des tests génétiques si réalisés**
 - Résultats des explorations anatomiques et fonctionnelles complémentaires (selon l'âge et l'anomalie)
- Analyse généalogique avec examens ophtalmologiques des parents faits ou organisés
- Résultat de l'ACPA pour les formes syndromiques

A joindre impérativement lors la e-prescription

(pour permettre l'interprétation par les biologistes)

- **Photographies du patient et/ou imagerie diagnostique souhaitées (en fonction de leur disponibilité)**
- Compte rendu de l'ophtalmologiste
- Compte rendu du **pédiatre et/ou du généticien**
- **Résultats des tests génétiques si réalisés**

Une trame spécifique reprenant ces différents examens à charger sur les plateformes est disponible ici :

https://drive.google.com/drive/folders/1KIGvJ7p4dEu60Vhc5XQ_q0_IVeADZY5-?usp=sharing

Si ces éléments ne sont pas fournis lors de l'e-prescription, l'analyse ne sera pas réalisée