

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

NEUROPATHIES OPTIQUES HEREDITAIRES

TEXTE

OPHTARA

JUILLET 2021



SENSGENE
Maladies Rares Sensorielles

FILIÈRE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES

Sommaire

SYNTHESE A DESTINATION DES MEDECINS TRAITANTS.....	5
Caractéristiques des neuropathies optiques héréditaires.....	5
Diagnostic des NOH	6
Prises en charge des NOH et surveillance	7
Les rôles du médecin généraliste	8
I- INTRODUCTION	10
1- Thème et objectifs du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)	10
2- Méthodologie	10
3- Aspects non abordés dans ce PNDS	11
II- DIAGNOSTIC ET BILAN INITIAL DES NEUROPATHIES OPTIQUES HEREDITAIRES	12
A- Objectifs principaux et professionnels impliqués	12
1- Les objectifs	12
2- Professionnels impliqués	12
B- Présentation clinique :	12
1- Manifestations ophtalmologiques	12
1.1- Signes fonctionnels	12
1.2- L'âge de survenue de la NOH et son mode évolutif	13
1.3- Les circonstances de découverte	13
1.4- Conséquence pratique	14
2- Manifestations extra-ophtalmologiques	14
2.1- Les baisses d'audition:	15
2.2- Les troubles neurologiques	15
2.3- Les troubles cardiaques	15
C- Bilan initial	18
1- Bilan ophtalmologique	18
1.1- Anamnèse et antécédents familiaux	18
1.2- Acuité visuelle	18
1.3- L'examen ophtalmologique	19
1.4- Examens paracliniques ophtalmologiques	19
1.4.1- Examen tomographique en cohérence optique (OCT):	19
1.4.2- Examen du champ visuel	20
1.4.3- Etude du sens chromatique	21
1.4.4- Etude de la sensibilité aux contrastes	21
1.4.5- Electrophysiologie	22
2- Eliminer d'une autre étiologie de neuropathie optique	22

2.1- Bilan biologique	23
2.2- Bilan neuro radiologique	23
3- Bilan des manifestations associées	24
3.1- Bilan cardiaque	24
3.2- Autres bilans extra ophtalmologiques	24
3.2.1- Trouble de l'audition	25
3.2.2- Troubles neurologiques	25
4- Bilan génétique	25
4.1- Bonnes pratiques	25
4.2- Aspects génétiques des NOH	26
4.3- Technique de recherche génétique.....	28
4.4- Conseil génétique	29
4.4.1- Formes AR	29
4.4.2- Formes AD	30
4.4.3- Formes RLX	30
4.4.4- Formes mitochondriales	30
4.5- Diagnostic prénatal (DPN) et diagnostic pré-implantatoire (DPI)	30
4.6- Réglementation face à l'information de la fratrie	31
III- PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE ET COMPENSATION VISUELLE :	32
1- Objectifs généraux	32
2- Personnels concernés	32
3- Prise en charge médicamenteuse	32
3.1- Idébénone	32
3.2-Lenadogene Nolparvovec.....	33
3.3- Antioxydants et traitements vitaminiques.....	33
3.4- Autres traitements.....	34
4- Compensation visuelle :	34
4.1- Définition du handicap du patient	34
4.1.1- Définition de la basse vision	34
4.1.2- Echelles de qualité de vie	35
4.2- Professionnels impliqués	35
4.2.1- Le psychologue	35
4.2.2- L'orthoptiste	36
4.2.3- L'opticien Basse Vision	36
4.2.4- L'ergothérapeute	37
4.2.5- Instructeur pour l'autonomie des personnes déficientes visuelles:	37
4.2.6- Le psychomotricien	37
4.2.7- L'orthophoniste	38
4.2.8- Kinésithérapeute	38

4.2.9- Les professionnels de l'accompagnement	38
4.2.10- Le médecin traitant	39
4.3- Matériels d'adaptation et de réadaptation, aides techniques et pratiques	39
4.3.1- Principes	39
4.3.2- Appareillage	41
4.4- Prise en charge en fonction du niveau de handicap	44
5- Adaptation du mode de vie	45
5.1- Les Equipes Relais Handicaps Rares (ERHR)	45
5.2- Chez l'enfant	45
5.3- Chez l'adulte	47
5.4- Personnes de plus de 60 ans	47
6- Associations de patients	47
IV- SUIVI	48
1- Objectif du suivi	48
2- Professionnels impliqués	48
3- Rythme du suivi	48
4- Contenu du suivi :	49
4.1- Suivi ophtalmologique	49
4.2- Atteintes extra-ophtalmologiques	50
4.3- Conséquences du handicap visuel :	50
4.3.1- Conséquences chez l'enfant	50
4.3.2- Conséquences chez l'adulte et chez la personne âgée	51
5- Transition adolescent-jeune adulte	53
V- ASPECT SOCIAL	54
1- Les MDPH	54
2- Droits et prestations sociales	54
3- Favoriser l'inclusion citoyenne	55
3.1- Sport et loisirs	55
3.2- Vie culturelle et Associations	55
ANNEXE I : Liste des professionnels impliqués	
dans la prise en charge des patients porteurs	
d'une NOH non syndromique.....	56
ANNEXE II : Adresses utiles	57
ANNEXE III : Liste des rédacteurs et relecteurs	59

SYNTHESE A DESTINATION DES MEDECINS TRAITANTS

Caractéristiques des neuropathies optiques héréditaires :

Les neuropathies optiques héréditaires (NOH) sont des affections dégénératives qui intéressent les cellules ganglionnaires rétiniennes. Ces dernières, dont le corps cellulaire se trouve dans la rétine, forment par leur axone le nerf optique, le chiasma optique et le tractus optique.

Il existe plusieurs formes de NOH :

- les formes dites isolées ou non syndromiques, caractérisées par une atteinte exclusive du nerf optique.
- les formes dites « plus » associées à de rares anomalies extra oculaires qu'il est essentiel de diagnostiquer (cardiaque, neurologique, auditif, etc.);
- les formes dites syndromiques au cours desquelles la dégénérescence du nerf optique s'intègre dans une atteinte neurodégénérative plus large et/ou dans une atteinte multi systémique.

Cette classification clinique entre formes idiopathiques et syndromiques est à moduler en fonction des données de la génétique. Des mêmes gènes peuvent être responsables de formes isolées ou syndromiques, comme les mutations dans le gène de l'aconitase 2 (*ACO2*) qui donnent des NOH isolées sans anomalie neurologique ou des formes syndromiques avec hypotonie, comitialité et perte de déambulation (ICRD). Certaines formes peuvent sembler isolées pendant de nombreuses années avant de toucher d'autres organes et il est indispensable de vérifier l'absence d'apparition de symptôme au cours de l'évolution.

Dans le cadre de ce PNDS, nous nous limiterons à la prise en charge des NOH dues à des mutations dans des gènes responsables de formes isolées de NOH. Actuellement, près de 20 gènes responsables de telles formes de NOH ont été identifiés. Ils sont responsables de nombreux modes de transmission : autosomique dominant, autosomique récessif ou mitochondrial (maternel). Les formes liées à l'X sont plus qu'exceptionnelles voire anecdotiques.

Nous ne ferons que citer les NOH dues à des mutations dans le gène *OPAI* qui font l'objet d'un PNDS spécifique. De même, nous n'aborderons que la forme isolée des NOH dues à des mutations de *WFS1*.

La prévalence de la plupart des NOH n'est pas connue, tous les cas n'étant pas répertoriés. Celle de la NOHL est estimée à 1/50 000 personnes.

Diagnostic des NOH :

Le diagnostic de NOH repose d'une part sur des données cliniques et paracliniques confirmant l'atteinte des nerfs optiques et d'autre part sur l'élimination des autres causes de neuropathie optique (compressives, inflammatoires, ischémiques, toxiques, ...).

L'absence d'antécédents familiaux ne va pas contre ce diagnostic du fait du grand nombre de formes sporadiques et des variations de pénétrance dans les gènes dominants.

Cliniquement, les NOH se manifestent par une baisse d'acuité visuelle (BAV) bilatérale parfois asymétrique dont l'âge d'apparition, la profondeur et la vitesse d'installation varient selon les mutations causales. Ces paramètres varient au sein d'une même fratrie porteuse d'une même mutation.

Les relevés du champ visuel objectivent un scotome central (ou centrocaecal) dont l'étendue et la profondeur sont habituellement corrélée à l'intensité de la BAV.

La tomographie en cohérence optique (OCT) met en évidence initialement une atteinte isolée des complexes ganglionnaires rétiniens au niveau maculaire. Puis s'installe une diminution d'épaisseur de la couche des fibres optiques rétiniennes.

L'atteinte du sens chromatique est fréquente.

Les examens électrophysiologiques confirment les anomalies de conduction des nerfs optiques et permettent d'éliminer une atteinte rétinienne.

Un bilan neuroradiologique avec une IRM cérébrale et en cas de normalité un scanner cérébral sans injection doit être systématiquement réalisé, principalement dans le but d'éliminer d'autres causes (compressive, métabolique, etc.) de neuropathie optique. Il en est de même du bilan biologique orienté par des données anamnestiques.

Un bilan doit être assuré à la recherche d'atteintes extra-oculaires, notamment neurologique, cardiologique ou auditive en fonction du gène muté retrouvé lors du bilan génétique.

La mise en évidence d'un ou deux variants pathogènes dans un gène responsable de NOH vient renforcer le diagnostic clinique de NOH, mais elle n'est pas indispensable à celui-ci. Ce bilan génétique, dont l'analyse sera facilitée par l'existence d'antécédents familiaux, repose sur l'utilisation des puces de reséquençage en haut débit. Celles-ci permettent la recherche de mutations dans des panels de gènes connus pour être responsables de NOHs et permettent d'arriver à un diagnostic génétique dans 1/3 des cas environ. Il faut également demander une analyse de l'ADN mitochondrial lorsque la clinique ou le mode de transmission sont évocateurs de NOHL.

Prises en charge des NOH et surveillance :

Un examen ophtalmologique précoce auprès de spécialistes de centre de référence maladies rares est indispensable pour confirmer le diagnostic de NOH et en préciser la ou les mutations causales et le type de transmission.

Seule la NOHL bénéficie d'un traitement ayant reçu une autorisation de mise sur le marché (AMM). Il s'agit de la Raxone[®]. La thérapie génique bénéficie également d'une ATU pour les patients ayant une NOHL due à la mutation m.11778G>A du gène ND1 porté par l'ADN mitochondrial. Il semble que cette thérapie génique doive être instaurée le plus précocement possible après le déclenchement de l'affection, justifiant un diagnostic précoce et rapide de cette NOHL. Enfin, certains auteurs ont proposé d'appliquer le régime cétogène chez les patients porteurs de NOH du fait de leur mécanisme physio-pathogénique impliquant un déficit mitochondrial.

Tous les autres traitements proposés n'ont aucune efficacité dans les NOH.

Les NOH entraînent une déficience visuelle responsable d'une limitation de l'autonomie plus ou moins marquée. Il en résulte des conséquences dans la vie personnelle, professionnelle, socio-culturelle et sportive. Lorsque la NOH apparaît précocement et devient rapidement sévère, il existe également des conséquences scolaires du fait de problèmes d'apprentissage.

La détection d'erreurs de réfraction est essentielle pour permettre une correction optique optimale. Néanmoins, l'adaptation de celle-ci est souvent difficile lorsque le patient n'a plus qu'une vision excentrée du fait de la présence d'un scotome central.

La prise en charge repose également sur :

- la rééducation « basse vision » pour favoriser le développement d'une vision excentrée permettant de compenser la présence du scotome central ;
- l'utilisation d'aides optiques au sens large (y compris télé agrandisseurs, logiciels de grossissement des caractères ou appareils de lecture avec synthèse vocale) permettant de compenser la basse vision.

Des prises en charge spécifiques, notamment O.R.L., neurologiques et cardiologiques sont parfois nécessaires dans les formes « plus ».

Enfin il ne faut pas oublier de proposer une prise en charge psychologique chez ces patients souvent jeunes et/ou devant envisager une reconversion professionnelle.

La reconnaissance du handicap visuel par la MDPH est donc essentielle pour faciliter la mise en œuvre des différentes composantes de cette prise en charge.

Les rôles du médecin généraliste sont :

- d'assurer la coordination des consultations et examens complémentaires permettant d'aboutir à la confirmation diagnostique en lien avec un Centre de Référence ou de Compétence des Maladies Rares en ophtalmologie et d'assurer le lien avec l'ophtalmologiste libéral si nécessaire ;
- de rechercher des anomalies extra-oculaires en lien avec un Centre de Référence ou de Compétence et d'assurer le lien avec les spécialistes libéraux concernés ;
- de veiller à ce que la prise en charge et le suivi du patient soient réalisés selon les recommandations du PNDS par une équipe ophtalmologique connaissant les spécificités des NOH ;

- de mettre en place un soutien psychologique si besoin ;
- d'assurer la surveillance des manifestations extra oculaires de la NOH selon les recommandations du PNDS par des spécialistes connaissant les spécificités des NOH ;
- d'aider le patient pour l'accès à ses droits administratifs et sociaux et mettre en œuvre la reconnaissance du handicap par la MDPH ;
- d'orienter le patient vers les acteurs et/ou structures adaptées ;
- de s'assurer de la prise en charge du handicap visuel en lien avec la MDPH et avec l'ophtalmologiste pour les données concernant le pronostic visuel et les autres spécialistes en cas d'atteinte extra-oculaire.
- de coordonner la mise en place des différentes actions à la disposition du patient selon ses besoins pour prévenir ou minimiser les difficultés dans la vie quotidienne, professionnelle et dans les déplacements en lien avec les structures de la MDPH et les associations de patients.

I- INTRODUCTION

1- Thème et objectifs du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) :

L'objectif de ce PNDS est d'explicitier pour les professionnels de santé la prise en charge optimale et le parcours de soins des personnes atteintes de NOH. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de cette maladie rare sur l'ensemble du territoire afin d'améliorer la qualité de vie des patients et de leur entourage. Il permet également d'identifier les spécialités pharmaceutiques utilisées dans une indication non prévue par une Autorisation de Mise sur le Marché (AMM) ainsi que les spécialités, produits ou prestations nécessaires à la prise en charge des patients mais non habituellement pris en charge ou remboursés.

Ce PNDS et la Liste des actes et prestations (LAP) qui lui est adjointe peuvent servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse Nationale d'Assurance Maladie), en concertation avec le médecin spécialiste, notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques. Il ne peut revendiquer l'exhaustivité des prises en charge possibles ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Ce protocole reflète la structure essentielle de prise en charge d'un patient atteint de NOH, et sera mis à jour en fonction de la validation de données nouvelles. Ce travail répond aux questions suivantes :

- Quels sont les signes permettant d'évoquer le diagnostic d'une NOH ?
- Quelles sont les manifestations associées et comment les identifier ?
- Comment confirmer le diagnostic de NOH ?
- Quelles sont les modalités d'information sur la maladie et sa prise en charge ?

2- Méthodologie :

Le Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) pour les NOH non syndromiques a été élaboré par des professionnels issus du Centre de Référence des maladies rares en ophtalmologie (OPHTARA) appartenant à la filière Sengène en collaboration avec la Haute Autorité de Santé (HAS), en application des dispositions du plan national maladies rares 2005–2008. Après analyse de la littérature internationale, le PNDS a été élaboré suivant la méthode publiée par la HAS (mars 2006) et discuté par un groupe d'experts multidisciplinaire. Le texte de ce PNDS a été soumis à un groupe de relecture qui l'a évalué et

a proposé des corrections. Le document corrigé a été discuté et validé par le groupe d'experts multidisciplinaire.

3- Aspects non abordés dans ce PNDS :

Il n'est pas abordé dans ce texte le cas particulier des neuropathies optiques considérées comme syndromiques, c'est-à-dire les formes où la neuropathie optique n'est qu'une partie d'un ensemble de symptômes, principalement neurologiques.

Il n'est pas non plus abordé les NOH liées aux mutations du gène *OPA1* qui font l'objet d'un PNDS spécifique.

II- DIAGNOSTIC ET BILAN INITIAL DES NEUROPATHIES OPTIQUES HEREDITAIRES

A- Objectifs principaux et professionnels impliqués :

1- Les objectifs

Ils sont au nombre de 5 :

- Détecter la maladie ;
- Confirmer le diagnostic ;
- Rechercher l'atteinte éventuelle d'organes hors du champ de l'ophtalmologie ;
- Apporter un conseil génétique ;
- Définir la prise en charge thérapeutique et la compensation visuelle.

2- Professionnels impliqués :

Le diagnostic des NOH concerne les ophtalmologistes, les radiologues, les neurologues et les généticiens. La recherche d'une atteinte éventuelle d'autres appareils nécessite le recours aux ORL, cardiologues et neurologues ou pédiatres. Il peut être fait appel à un Centre de Référence ou de Compétence impliqué dans la prise en charge de cette pathologie.

B- Présentation clinique :

1- Manifestations ophtalmologiques :

1.1- Signes fonctionnels :

La baisse d'acuité visuelle (BAV) constitue la principale plainte évoquée par les patients lors des NOH. Cette BAV est de profondeur variable selon le gène causal et l'ancienneté de l'atteinte. Elle est parfois évidente lorsqu'elle est apparue brutalement et/ou lorsqu'elle est profonde. A l'inverse, certains patients n'ont pas conscience d'avoir une acuité visuelle anormale, lorsque celle-ci a diminué sur plusieurs années et/ou que cette baisse reste très limitée et non invalidante.

Il faut mettre à part les BAV lors des NOH survenant chez l'enfant (cf infra).

Une altération du sens chromatique peut précéder la BAV elle-même. Il s'agit généralement d'une diminution de la sensation de saturation des couleurs avec des difficultés à les percevoir, les objets apparaissant grisâtres.

1.2- L'âge de survenue de la NOH et son mode évolutif

Ces paramètres sont extrêmement variables en fonction du type de mutation responsable de la pathologie. Il peut ainsi être retrouvé :

- Selon l'évolution :
 - des formes d'évolution rapide, avec une baisse d'acuité visuelle (BAV) sévère apparaissant en quelques jours ou semaines. L'acuité visuelle atteint sa valeur minimale en quelques semaines ou mois (ex : neuropathie optique héréditaire de Leber (NOHL)) ;
 - des formes chroniques au cours desquelles la BAV est lentement progressive. Elle évolue plus ou moins vite, pouvant parfois rester stable pendant plusieurs mois / années (ex : OPA9).
- Selon l'âge de début :
 - des formes de début infantile (Ex : NOHL, OPA3, OPA7, OPA9, etc.);
 - des formes débutant à l'adolescence ou chez l'adulte jeune (Ex : NOHL mitochondrial ou autosomique récessif, OPA 9) ;
 - des formes à début tardif, au-delà de 60 ans, excessivement rares.

1.3- Les circonstances de découverte des NOH sont variables.

Elles dépendent :

- de l'âge du patient : Les formes infantiles peuvent passer longtemps inaperçues et il est parfois difficile de préciser la date d'apparition de cette NOH car les enfants se plaignent peu d'une BAV et ont une grande capacité à la compenser. Il faut penser à ce diagnostic devant un enfant dont l'acuité visuelle des deux yeux reste inférieure à la normale et confirmer l'atteinte des nerfs optiques.
- du mode évolutif de la NOH : Il peut s'agir d'une BAV rapide, généralement bilatérale mais asymétrique ou, à l'inverse d'une BAV bilatérale lentement progressive. Devant une NOH d'apparition rapide, il faut éliminer en urgence les autres diagnostics pouvant donner un tableau clinique identique, et notamment les pathologies compressives et inflammatoires.
- de la profondeur de l'altération visuelle : Le diagnostic peut être réalisé lors d'un bilan systématique dans le cadre d'une enquête familiale, chez un patient asymptomatique

devant une atteinte modérée de l'acuité visuelle, une pâleur papillaire et/ou une altération des examens complémentaires tel que le champ visuel ou l'OCT.

1.4- Conséquence pratique :

Le bilan clinique reste essentiel pour confirmer le diagnostic de NOH et d'en préciser son mode évolutif et sa sévérité ainsi que les manifestations extra ophtalmologiques pouvant exister.

Ce mode évolutif et les caractéristiques cliniques de la NOH peuvent orienter vers certaines étiologies.

Néanmoins, face à une NOH d'évolution lente, il n'est pas toujours possible d'évoquer un gène causal sur la base des seules caractéristiques cliniques. Il existe en effet de nombreuses variations cliniques pour chaque mutation et réciproquement plusieurs de gènes aboutissent au même phénotype clinique, compliquant les corrélations phénotypes génotypes.

2- Manifestations extra-ophtalmologiques :

Il existe plusieurs formes de NOH :

- les formes dites isolées ou non syndromiques, caractérisées par une atteinte exclusive du nerf optique.
- les formes dites « plus » associées à de rares anomalies extra oculaires peu marquées qu'il est essentiel de diagnostiquer (cardiaque, neurologique, auditif, ...);
- les formes dites syndromiques au cours desquelles la dégénérescence du nerf optique s'intègre dans une atteinte neurodégénérative plus large et/ou dans une atteinte multi systémique. Ces dernières sont exclues de ce PNDS.

La frontière entre ces NOH syndromiques et isolées n'étant pas absolue, il faut rechercher de manière systématique l'existence de symptômes hors de la sphère ophtalmologique. Ceux-ci peuvent apparaître plusieurs années après l'atteinte du nerf optique. Trois atteintes sont particulièrement fréquentes lors des NOH, avec parfois des spécificités liées à l'existence d'une mutation particulière (Cf Tab n°1).

2.1- Les baisses d'audition :

Il s'agit de baisse d'audition, le plus souvent infra-clinique, qu'il faut systématiquement rechercher à l'interrogatoire. Les patients n'en ont souvent pas notion.

Les déficits auditifs sévères sont rares dans le cadre des NOH non liées à *OPA1* et *WFS1*.

2.2- Les troubles neurologiques :

Il est rapporté des manifestations neurologiques variables.

- Symptomatologie mimant une sclérose en plaque (SEP). L'association d'une NOHL et un tableau évocateur de SEP est connu sous le nom de syndrome de Harding.
- Neuropathie périphérique
- Dystonie,
- Ataxie,
- Syndrome pyramidal,
- Dysarthrie,
- Syndrome cérébelleux,
- Tremblements,
- Crises comitiales,
- Retard mental ou régression cognitive.

2.3- Les troubles cardiaques :

Il est rapporté des anomalies du rythme cardiaque avec une fréquence anormalement élevée, notamment au cours de la NOHL. Ces troubles peuvent se manifester par une tachycardie, une arythmie voire des malaises.

Des atteintes des valves mitrales ont été rapportées lors des NOH *OPA8*.

	OPA2	OPA3	OPA5	OPA6	OPA7	OPA8	OPA9	OPA10	OPA12	OPA13	WFS1	NOHL (mito ou AR)
	<i>OPA2</i>	<i>MGCA3</i>	<i>DNM1L</i>	<i>OPA6</i>	<i>TMEM126A</i>	<i>OPA8</i>	<i>ACO2</i>	<i>RTNAIP1</i>	<i>AFG3L2</i> / <i>SCA28</i>	<i>SSBP1</i>	<i>WFS1</i>	<i>ND1, ND4, ND6, DNAJC30, MCAT</i>
Age de début		Enfance	Entre 10 et 30 ans	Tôt dans l'enfance	Variable	Avant 20 ans	Avant 10 ans	Tôt dans l'enfance	Avant 10 ans	Enfance	Avant 16 ans	Entre 15 et 30 ans
		Troubles neurologiques tardifs ou absents	Progression lente	Progression lente	Sévérité variable	Troubles auditifs tardifs			Parfois plus tardif	Parfois plus tardif		Parfois dans l'enfance ou jusqu'à 70 ans
									Progression lente	Progressif		Evolution rapide
									Présentation variable	Présentation variable		
Œil		Cataracte	Dyschromatopsie	Photophobie	Nystagmus chez certains patients		Nystagmus		Photophobie	Dystrophie maculaire Atrophie localisée de l'épithélium pigmenté Réduction de la vascularisation rétinienne		

	OPA2	OPA3	OPA5	OPA6	OPA7	OPA8	OPA9	OPA10	OPA12	OPA13	WFS1	NOHL (mito ou AR)
Audition					Déficience auditive progressive	Surdité neurosensorielle chez certaines personnes			Surdité neurosensorielle chez certaines personnes	Surdité neurosensorielle chez certaines personnes	Normalement absente (dans les formes isolées ?)	Parfois décrit
Cardio vasculaire					Cardiomyopathie (rare)	valvulopathie mitrale						Syndrome de pré excitation Bloc de branche QT long
Urinaire										Néphropathie Insuffisance rénale		
Muscles						Accumulation de débris mitochondriaux				Myopathie		
Neurologie	Retard mental Tremblement Syndrome cérébelleux Troubles de l'équilibre Syndrome pyramidal	Tremblement Syndrome extra pyramidal			Neuropathie sensori motrice	Augmentation du temps de culmination des PES		Ataxie Retard mental (rare) Comitialité (rare)	Dystonie Ataxie modérée Spasticité Déficit intellectuel Mouvements anormaux	Hyporeflexie tendineuse	Ataxie Fausses routes	Dystonie Syndrome évoquant SEP

Tableau 1 : Manifestations extra-oculaires, âge de début et évolution des NOH.

C- Bilan initial

1- Bilan ophtalmologique :

L'altération de la fonction visuelle se traduit principalement par une BAV corrélée à l'importance de l'atteinte campimétrique, aux anomalies de la sensibilité aux contrastes, aux altérations du sens chromatique et aux anomalies en OCT.

1.1- Anamnèse et antécédents familiaux :

L'interrogatoire va permettre de préciser

- la durée de l'installation des signes fonctionnels ;
- l'existence d'éventuels signes d'accompagnement pouvant faire évoquer une NOH syndromique ou une atteinte du nerf optique d'autre origine ;
- l'existence d'antécédents familiaux de NOH.
 - Leur présence ne permet pas d'affirmer le diagnostic de NOH chez un patient et il faut systématiquement éliminer une autre étiologie, notamment compressive.
 - A l'inverse, l'absence d'antécédents familiaux ne permet pas d'éliminer une NOH, souvent sporadique.

1.2- Acuité visuelle :

Elément important du diagnostic initial, l'acuité visuelle doit être mesurée après correction de toute amétropie, en vision de loin et en vision de près. Le port d'une correction optique n'améliore pas toujours l'acuité visuelle ni le confort, notamment en cas d'excentration importante du regard.

En vision de loin, différentes échelles d'optotypes peuvent être utilisées en fonction des habitudes de chacun. Par contre, il est préférable d'avoir recours à des échelles de type EDTRS lorsque l'acuité visuelle est inférieure à 1/20. Lors de la mesure de l'acuité visuelle de près, il faut noter la distance de lecture si celle-ci est inférieure à 33 cm.

Cette acuité visuelle de loin doit être mesurée en position primaire, qui constitue la valeur de référence pour la MDPH, ainsi qu'en position d'excentration, permettant de déterminer les capacités visuelles du patient.

Rappelons l'importance de vérifier si l'utilisation d'un trou sténopéique permet ou non d'améliorer l'acuité visuelle dans les formes frustes ou douteuses. L'absence d'amélioration de l'acuité visuelle corrigée constitue un argument pour une cause non réfractive de son altération, et notamment une neuropathie optique.

1.3- L'examen ophtalmologique :

Il doit être systématique, et réalisé tant pour confirmer le diagnostic de NOH que pour éliminer d'autres étiologies.

La présence d'un déficit pupillaire afférent relatif est un bon argument pour une atteinte unilatérale ou très asymétrique du nerf optique. C'est pourquoi ce signe peut manquer dans les formes rapidement bilatérales et symétriques, et même parfois en cas de NOHL asymétrique.

La mesure de la valeur du tonus oculaire, corrigée en fonction des données de la pachymétrie en cas de valeurs limites et l'analyse de l'aspect de la papille optique (coloration et excavation) et de la région péri-papillaire doivent permettre d'éliminer un glaucome chronique et éventuellement un glaucome à pression normale. La présence d'une pâleur papillaire n'est pas pathognomonique d'une NOH et peut s'observer lors des autres atteintes du nerf optique, notamment lors des névrites optiques ou des causes toxiques ou carencielles.

L'examen du fond d'œil doit permettre d'éliminer une autre atteinte ophtalmologique responsable de BAV centrale, au premier rang desquelles une atteinte maculaire.

La réalisation de rétinophotographie est recommandée pour suivre l'évolution de l'aspect papillaire dans le temps et pour documenter l'absence d'atteinte de la rétine et de la macula. Il faut éviter les systèmes trichromiques qui ne permettent pas un rendu en couleur naturelle et peuvent altérer la teinte réelle de la papille optique.

1.4- Examens paracliniques ophtalmologiques :

Lors du diagnostic de NOH, ces examens permettent de conforter le diagnostic de NOH, d'avoir des valeurs de référence pour le suivi ultérieur et d'éliminer une autre étiologie. Tous ces examens ne sont pas indispensables et leur réalisation doit être évaluée au cas par cas.

1.4.1- Examen tomographique en cohérence optique (OCT) :

Cet examen est essentiel pour évaluer et confirmer l'atteinte des fibres optiques. Il doit être effectué au mieux avec un programme spécifique pour l'examen du nerf optique.

1.4.1.1- Etudes des complexes ganglionnaires maculaires :

Le premier signe en OCT d'une NOH est la diminution des complexes ganglionnaires dans la région maculaire. Leur stricte normalité lors d'un examen initial doit faire revoir le diagnostic de NOH.

1.4.1.2- Etude de l'épaisseur de la couche des fibres optiques péri-papillaires :

L'épaisseur de la couche des fibres optiques rétinienne péri-papillaire (RNFL) est moins intéressante à ce stade car plusieurs aspects peuvent être retrouvés. Il est néanmoins indispensable de réaliser cette mesure de référence pour juger de l'évolution.

Lors d'un stade précoce, notamment dans les NOH d'évolution rapide, il est possible d'observer paradoxalement une augmentation d'épaisseur de cette couche, témoignant d'une souffrance papillaire (aspect de pseudo-œdème). Ce pseudo œdème évolue vers une atrophie optique marquée par une réduction de l'épaisseur de la couche du RNFL. Un aspect normal lors d'une première mesure ne permet donc pas d'éliminer une forme évoluant vers une telle atrophie. Il est donc nécessaire de répéter cet examen OCT lorsqu'il est normal pour vérifier qu'une dégradation n'est pas en cours d'installation.

Dans les formes infra-cliniques à acuité visuelle peu altérée, notamment chez des porteurs sains de mutation, il est fréquent d'observer une réduction modérée des complexes ganglionnaires maculaires alors que l'épaisseur du RNFL est encore subnormal à ce stade.

1.4.2- Examen du champ visuel :

Le choix de la technique, automatisé ou manuelle, dépend des habitudes personnelles. Le champ visuel central automatisé de type 24 :2 permet de distinguer des zones au niveau desquelles il existe une baisse de sensibilité importante et d'autres dans lesquelles cette sensibilité est mieux préservée.

Ce type de champ visuel est particulièrement intéressante chez des patients dont l'acuité visuelle est modérément abaissée ainsi que chez des apparentés apparemment sains. Chez ces

sujets, la présence d'un scotome relatif confirme une atteinte « infra-clinique » du nerf optique.

Le champ visuel de type Goldmann est particulièrement intéressant pour évaluer le champ périphérique qui reste essentiel pour évaluer le handicap et la perception de l'espace. Il est à privilégier lorsque l'acuité visuelle est basse, ce qui s'associe généralement à un scotome central large et profond.

Il faut réaliser un champ visuel en monoculaire, œil par œil. Celui-ci est indispensable au diagnostic de la pathologie et à l'évaluation de l'importance de l'atteinte visuelle. Il faut également réaliser un champ visuel en binoculaire avec l'isoptère III4 pour la demande de reconnaissance du handicap par la MDPH mais également pour établir le plan de la rééducation.

1.4.3- Etude du sens chromatique :

Les patients atteints de neuropathies optiques peuvent se plaindre d'altérations acquises du sens chromatique. Celle-ci est de type Rouge – Vert de type I tant que l'altération de la fonction visuelle n'est pas trop sévère. Lorsque l'acuité visuelle est trop basse, les patients présentent généralement une dyschromatopsie sans axe. Rappelons que les patients atteints de la maladie de Kjer (atrophie optique due à une mutation du gène *OPA1*) présentent initialement une dyschromatopsie de type Bleue – Jaune, très évocatrice de cette forme de NOH.

Le choix du test dépend de l'âge des patients et des habitudes de chacun. Néanmoins, il faut éviter l'utilisation des albums pseudo-isochromatiques, type album d'Ishihara, peu adaptés à la mise en évidence de dyschromatopsies acquises.

1.4.4- Etude de la sensibilité aux contrastes :

Cet examen est peu pratiqué alors qu'il est très important pour évaluer la fonction visuelle et la gêne fonctionnelle. Il permet de mettre en évidence aux stades précoces une diminution de la sensibilité aux contrastes dans les hautes fréquences, corrélées à la baisse d'acuité visuelle, avec préservation de la sensibilité dans les moyennes fréquences.

Néanmoins, cet examen a peu d'intérêt dès lors que l'acuité visuelle est effondrée.

1.4.5- Electrophysiologie :

1.4.5.1- Potentiels évoqués visuels :

Cet examen est nécessaire dès lors que le diagnostic de neuropathie optique est incertain. Il faut réaliser un examen avec une stimulation par flashes, éventuellement complété en fonction de l'acuité visuelle par une stimulation par damiers alternants.

Il est retrouvé une augmentation du temps de culmination de l'onde P2 lors des stimulations par flashes et de l'onde P100 après stimulation par damiers alternants et une diminution de l'amplitude des différentes ondes. Cette atteinte est précoce et apparaît sans doute à un stade infra-clinique.

Les PEV permettent donc de retrouver des neuropathies optiques à des stades précoces et la stricte normalité de cet examen, même aux stimulation par damiers, doit faire remettre en cause le diagnostic de neuropathies optiques.

1.4.5.2- Electrorétinogramme :

- L'ERG pattern peut constituer une alternative ou un complément à l'enregistrement des PEV. Il est habituellement rapporté que l'amplitude des ondes P50 et N95 est précocement diminuée. Il est intéressant pour séparer les baisses d'acuité visuelle par atteinte du nerf optique versus celles par atteinte de la fovéa ou de la macula à un stade où le fond d'œil paraît normal.
- L'ERG multifocal permet d'éliminer une atteinte maculaire peu évidente cliniquement et à l'OCT, en particulier dans le cadre de la dystrophie des cônes.
- L'ERG grand champ selon les recommandations de l'ISCEV doit permettre d'éliminer une atteinte débutante rétinienne diffuse.
- Néanmoins, il a été rapporté des altérations des réponses issues des cônes à l'ERG lors de certaines NOH, en particulier lors des NOHL.

2- Eliminer d'une autre étiologie de neuropathie optique

Les signes cliniques et paracliniques retrouvés ne sont pas pathognomoniques d'une NOH et traduisent simplement une atteinte des deux nerfs optiques. Le diagnostic de neuropathie optique héréditaire est un diagnostic qui ne doit être retenu qu'après avoir éliminé les autres étiologies, y compris lorsqu'il existe des antécédents familiaux de telles pathologies.

L'atteinte de la fonction visuelle observée lors des NOH est généralement bilatérale, mais parfois asymétrique. Il faut rechercher une autre étiologie devant un tableau d'atteinte unilatérale et le diagnostic de NOH doit être récusé jusqu'à preuve du contraire. Par contre, la BAV peut être minime et /ou très asymétrique voire absente. Dans un tel cas, les anomalies des examens paracliniques confirment l'atteinte bilatérale des nerfs optiques.

Il faut systématiquement éliminer une étiologie ophtalmologique, neurologique et toxique ou métabolique, y compris en cas de notion de formes familiales.

2.1- Bilan biologique :

Il faut demander une électrophorèse des protéines sériques et un bilan hépatique et rechercher des déficits en vitamine B1 (thiamine), vitamine B2 (riboflavine), vitamine B3 (niacine), vitamine B6 (pyridoxine), vitamine B9 (acide folique), vitamine B12 (cobalamine), cuivre et zinc qui sont responsables de neuropathies optiques carencielles.

2.2- Bilan neuro radiologique :

Le bilan neuro radiologique doit être systématique, y compris lorsqu'il existe des cas de NOH dans la fratrie. Il permet d'éliminer d'autres étiologies de neuropathies optiques, au premier rang desquelles les causes compressives et des pathologies inflammatoires du système nerveux central (sclérose en plaques, maladies du spectre de la neuromyéélite optique, syndrome des anti-MOG). Ces diagnostics sont parfois difficiles à différencier en sachant qu'il existe des formes associées (syndrome de Harding).

Ce bilan doit être demandé dès la première consultation. Il sera répété devant une évolution atypique de la fonction visuelle et/ou devant la survenue de symptômes neurologiques.

2.2.1- Protocole d'exploration en imagerie

Il repose sur l'IRM (imagerie par résonance magnétique) et nécessite une étude encéphalique et une étude des voies optiques antérieures (nerfs optiques et chiasma). L'exploration encéphalique repose sur des séquences 2D ou au mieux 3D FLAIR (*Fluid Attenuated Inversion Recovery*) qui analysent la substance blanche, des séquences 2D ou 3D T1 souvent avec injection. L'exploration des voies optiques est faite par des coupes fines coronales T2 voire des coupes coronales T1 injectées avec suppression du signal de la graisse (FATSAT ou Dixon).

2.2.2- Résultats :

Le bilan neuro radiologique peut être strictement normal.

Différentes anomalies neuro radiologiques ont été rapportées dans le cadre des NOH non syndromiques :

- une diminution de calibre des nerfs optiques ;
- des hypersignaux T2 des nerfs optiques, du chiasma (centraux dans la NOHL), rarement des prises de contraste
- des hypersignaux FLAIR de la substance blanche encéphalique ;
- des calcifications des noyaux gris centraux,
- des atrophies du tronc cérébral ou du cervelet.

2.2.3- A noter :

En l'absence de signe cliniques évocateurs de myélite transverse ou de toute atteinte médullaire ainsi qu'en présence d'aspects radiologiques évocateurs d'une pathologie inflammatoire du système nerveux central, il n'est pas justifié de demander d'IRM médullaire.

3- Bilan des manifestations associées :

3.1- Bilan cardiaque :

En cas de NOHL, un électrocardiogramme (ECG) doit être systématiquement demandé.

- Si l'ECG est normal et en l'absence de signes fonctionnels, il n'est pas nécessaire de compléter le bilan.

S'il est retrouvé une anomalie du rythme cardiaque (pré excitation type Wolff Parkinson White ou Lone, bloc de branche, QT long), il faut demander une consultation cardiologique.

En dehors des NOHL, il n'est pas nécessaire de demander un ECG dans les NOH en l'absence de signes fonctionnels cardiologiques sauf s'il s'agit d'une NOHL ou *OPA8* (responsable de valvulopathie mitrale).

3.2- Autres bilans extra ophtalmologiques :

Le bilan des autres manifestations extra ophtalmologiques n'est à réaliser qu'en présence de signes fonctionnels et/ou si ces atteintes sont fréquemment observées et/ou infra cliniques dans le cadre de la ou des mutations retrouvées (Cf Tab n°1).

3.2.1- Trouble de l'audition :

Chez l'adulte, il faut demander une consultation ORL associée à un bilan audiométrique (audiométrie vocale dans le silence en cabine d'audiométrie insonorisée à laquelle peut être associée une audiométrie vocale dans le bruit (test de Hirsch, test de Hint...) devant toute suspicion de baisse de l'audition. Chez l'enfant, la technique est à adapter à l'âge de l'enfant (désignation d'images, épreuve d'intelligibilité avec reconnaissance de mots...).

3.2.2- Troubles neurologiques :

L'existence d'anomalies neurologiques nécessite de demander une consultation auprès d'un neurologue, éventuellement après avoir réalisé une IRM cérébrale.

Celui-ci pourra demander des examens complémentaires : potentiels évoqués somesthésiques, électromyogramme et étude de la vitesse de conduction nerveuse,

4- Bilan génétique :

Le diagnostic du type de NOH est confirmé par l'analyse moléculaire qui consiste en la recherche des variants pathogènes responsables de la maladie à partir d'un prélèvement sanguin.

4.1- Bonnes pratiques :

L'agence de la Biomédecine et la Haute Autorité de Santé a édicté en 2013 des règles de bonnes pratiques pour la prescription des examens génétiques. Celles-ci sont disponibles à l'adresse internet suivante : https://www.has-sante.fr/jcms/c_1360718/fr/regles-de-bonnes-pratiques-en-genetique-constitutionnelle-a-des-fins-medicales-hors-diagnostic-prenatal.

Il faut relever plusieurs points régissant la prescription de l'analyse génétique dans le cadre des NOH:

- La prescription d'une analyse génétique pour rechercher le ou les variants pathogènes d'un gène responsable de NOH peut être réalisée par un médecin généticien, un conseiller en génétique sous la responsabilité d'un généticien ou un médecin non-généticien, et notamment un ophtalmologiste, connaissant la situation (maladie, prise en charge thérapeutique) et les conséquences familiales et ayant une expertise en ophtalmo génétique pour être capable d'interpréter le résultat qu'il soit négatif ou

positif. Les équipes de génétique clinique et d'ophtalmologie doivent travailler de concert.

- Le patient chez qui doit être effectuée la recherche génétique doit bénéficier au préalable d'une information claire, appropriée et adaptée.
- Le diagnostic génétique n'est réalisé qu'après l'obtention d'un consentement éclairé de la part du patient ou de ses parents s'il est mineur et symptomatique. L'obtention du consentement pour des personnes majeures en incapacité (personnes ayant des troubles cognitifs ou psychiatriques graves, personnes sous tutelle) doit faire l'objet d'une procédure particulière qui requiert la signature du représentant légal.
- Par contre, aucune recherche génétique ne doit être réalisée chez un patient mineur asymptomatique du fait de l'absence de traitement pouvant être considéré comme préventif. De ce fait, il n'y a pas de bénéfice à connaître le statut génétique de ce patient mineur.
- Les résultats de l'examen génétique doivent être rendus par le prescripteur au cours d'une consultation spécifique permettant d'en expliquer au patient les limites. Ce rendu des résultats ne se substitue pas à une consultation de génétique médicale s'il est souhaité un conseil en génétique.

4.2- Aspects génétiques des NOH :

Il existe actuellement 18 gènes considérés comme pouvant être responsables de NOH isolée en se basant sur les données publiées dans OMIM et dans la littérature. Tous ces gènes sont également responsables de formes syndromiques. Ils sont présentés dans le tableau n°2.

Les panels de gènes permettant l'analyse des exons de l'ensemble des gènes responsables de NOH non syndromiques connus vont permettre de retrouver des mutations déjà répertoriées et connues comme étant pathogènes. Mais ils vont également retrouver des variants de signification inconnue. Face à de tels variants, l'étude de la ségrégation familiale est précieuse pour confirmer leur éventuelle pathogénicité.

Compte tenu de l'évolution des connaissances en matière de gènes responsables de NOH ainsi que des techniques génétiques, il peut être utile de demander une nouvelle analyse des échantillons d'ADN après quelques années en cas de négativité d'une première recherche génétique. Il peut également être demandé une analyse d'exome en cas de forme familiale avérée (l'interprétation de l'exome est facilitée par l'analyse en trio avec les parents).

Néanmoins, les neuropathies optiques génétiques ne sont pas à ce jour une pré-indication dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025.

	Localisation chromosomique	Mode de transmission	Gene/Locus	Isolé (I) ou syndromique (S)
OPA 2	Xp11.4-p11.21	XL	<i>OPA2</i>	I
OPA 3	19q13.32	AD / AR	<i>MGCA3</i>	I / S
OPA 4	18q12.2-q12.3	??	<i>OPA4</i>	I
OPA 5	12p11.21	AD	<i>DNM1L</i>	I
OPA 6	8q21-q22	AR	<i>OPA6</i>	I
OPA 7	11q14.1	AR	<i>TMEM126A</i>	I
OPA 8	16q21-q22	AD	<i>OPA8</i>	I
OPA 9	22q13.2	AR / AD	<i>ACO2,</i>	I / S
OPA 10	6q21	AR	<i>RTN4IP1</i>	I / S
OPA 11	10p12.1	AR	<i>YME1L,</i>	I / S
OPA 12	18p11.21	AD	<i>AFG3L2, SCA28,</i>	I / S
OPA 13	7q34	AD	<i>SSBP1</i>	I / S
NDUFS2	1q23.3	AR	<i>NDUFS2</i>	I / S
SPG7	16q24.3	AD	<i>SPG7</i>	I / S
MIEF1	22q13.1	AD	<i>MIEF1</i>	
WFS1	4p16.1	AR / AD	<i>WFS1</i>	I / S
NOHL	ADN mitochondrial	Mitochondrial	<i>ND1, ND4, ND6</i>	I / S
Pseudo NOHL	7q11.23	AR	<i>DNAJC30</i>	
Pseudo NOHL	22q13.2	AR	<i>MCAT</i>	

Tableau n°2: Principaux gènes responsables de NOH isolées ou syndromiques (I : isolées ; S : syndromiques ; XL : X Linked ; AS : Autosomal Dominant ; AR : Autosomal Recessive)

Remarque :

- Les NOH dues à des mutations dans le gène OPA1 ne figurent pas dans ce tableau car elles entrent dans le cadre d'un autre PNDS.
- Comme indiqué dans le tableau n°1, de nombreuses formes isolées peuvent s'associer à des anomalies extra-oculaires (formes dites « plus »).
- Les mutations responsables de NOH uniquement syndromiques selon les données actuelles de la littérature ne figurent pas dans ce tableau¹.

Tous les modes de transmission ont été rapportés

- Mitochondrial : seules les mères peuvent transmettre la mutation, qu'elles soient symptomatiques ou non, alors que les pères ne la transmettent jamais.
- Autosomique dominant (AD) : Les personnes présentant des formes AD sont porteuses de variants pathogènes d'un allèle du gène à l'état hétérozygote. L'un des deux parents est habituellement porteur de la même mutation, mais avec un phénotype qui peut être différent. Avant d'affirmer la survenue d'une mutation *de novo*, il faut donc avoir vérifié que l'un des parents ne présente pas une atteinte *a minima*, avec une BAV modérée et peu invalidante et réalisé la recherche de la mutation chez les deux parents.
- Autosomique récessif (AR) : Les parents des personnes présentant des NOH de transmission AR sont généralement indemnes de tout trouble visuel. La survenue de plusieurs cas parmi une même fratrie est très évocatrice de ce mode de transmission.
- Récessif lié au chromosome X (RLX) : Seuls les hommes sont porteurs d'une NOH. Les femmes conductrices obligatoires n'ont aucune symptomatologie. Bien que proposée pour le locus *OPA2*, le gène correspondant n'a pour l'instant pas été découvert.

4.3- Technique de recherche génétique :

Aucune présentation clinique de NOH n'est pathognomonique d'un gène ou d'une mutation de d'un gène. C'est pourquoi il est préférable d'avoir recours au séquençage haut débit de nouvelle génération (NGS) sur des puces à ADN dédiées permettant l'analyse des exons de l'ensemble des gènes responsables de NOH non syndromiques connus dans tous les cas et

¹ Néanmoins, il faut signaler que certaines mutations initialement considérées comme responsables de formes uniquement syndromiques ont été associées à des formes isolées de NOH. Tel est le cas des mutations de SPG7.

surtout en présence de formes d'apparition progressive. Par contre, en présence de formes d'apparition brutale ou lorsque le mode de transmission évoque une NOHL, il faut demander une analyse spécifique de l'ADNmt par son séquençage complet. Le séquençage haut débit de l'ADN nucléaire et le séquençage de l'ADNmt sont deux séquençages distincts, même si en pratique les deux peuvent être réalisés de manière conjointe.

Par ailleurs, lorsqu'une NOH est diagnostiquée au sein d'une fratrie et génétiquement confirmée, il est recommandé d'explorer sur le plan ophtalmologique tous les autres membres de cette famille puis de faire une recherche génétique chez les patients présentant des anomalies ophtalmologiques évocatrices de NOH.

4.4- Conseil génétique :

Le conseil génétique doit être effectué au cours d'une consultation de génétique médicale dédiée, ayant pour objectifs d'informer le patient ou les parents, du risque de transmettre la maladie, des conséquences cliniques potentielles d'une telle transmission, et de l'indication éventuelle d'un diagnostic prénatal (DPN) ou d'un diagnostic pré-implantatoire (DPI). Dès la suspicion diagnostique, le généticien doit expliquer les bases de l'hérédité des NOH, qui seront reprises lors de la consultation de rendu des résultats de l'étude moléculaire.

4.4.1- Formes AR :

Pour un couple ayant eu un enfant atteint d'une NOH de forme AR, le risque de récurrence lors des prochaines grossesses est de 1 sur 4 (25%) à chaque grossesse, et ce quel que soit le sexe de l'enfant attendu.

Pour les personnes atteintes d'une NOH de forme AR, le conseil génétique doit évaluer la fréquence des mutations du gène impliqué dans la population générale pour évaluer le risque de transmission à sa descendance.

En cas de demande de conseil génétique provenant d'un apparenté sain, le risque de transmission à sa descendance varie selon la fréquence des porteurs hétérozygotes dans la population générale, et si celui-ci est porteur ou non d'un allèle muté. Si celle-ci est mal connue, certaines équipes préconisent de tester d'abord cet apparenté sain pour savoir s'il est hétérozygote ou non pour le gène muté. S'il n'est pas hétérozygote, le risque du couple est nul ou très proche de zéro. S'il est porteur hétérozygote de la mutation, le risque du couple varie en fonction de la prévalence des hétérozygotes dans la population générale des porteurs asymptomatiques (15 à 20% pour *SSBPI*).

4.4.2- Formes AD :

Pour un couple ayant eu un enfant atteint d'une NOH de forme AD, le risque de récurrence lors des prochaines grossesses est de 1 sur 2 (50%) à chaque grossesse, et ce quel que soit le sexe de l'enfant attendu. Le risque est identique pour les personnes atteintes d'une NOH de forme AD. Un apparenté sain n'a à priori aucun risque de transmission à sa descendance.

A noter que la pénétrance de la forme AD varie en fonction des gènes mutés, Ce qui nécessite le diagnostic génétique de tous les apparentés et une prise en considération lors des demandes de conseil génétique.

4.4.3- Formes RLX :

Pour un couple ayant eu un enfant atteint d'une NOH de type RLX, le risque de récurrence lors des prochaines grossesses est de 50% en cas de naissance d'un enfant de sexe masculin et le risque de récurrence lors des prochaines grossesses est nul en cas de naissance d'un enfant de sexe féminin mais une fille sur deux sera conductrice et pourra transmettre à ses enfants.

Pour les hommes atteints d'une NOH de forme RLX, le risque d'avoir un enfant de sexe masculin atteint est nul. Par contre, toutes les filles des hommes atteints d'une NOH de forme RLX seront conductrices obligatoires. Les femmes conductrices obligatoires d'une NOH de forme RLX ont un risque de 1 sur 2 (50%) d'avoir un enfant de sexe masculin atteint d'une NOH et un risque de 1 sur 2 (50%) d'avoir un enfant de sexe féminin indemne mais conducteur obligatoire.

4.4.4- Formes mitochondriales :

Tous les enfants nés d'une mère ayant eu un enfant atteint d'une NOH de transmission mitochondriale sont porteurs de la mutation de l'ADN mitochondrial, quel que soit leur sexe. Néanmoins, la pénétrance variant notamment en fonction du taux d'hétéroplasmie de cette mutation au sein des cellules, c'est-à-dire à la proportion d'ADN mitochondriaux porteurs de la mutation au sein des cellules, il n'est pas possible de prédire le risque de survenue de la maladie.

Les hommes atteints d'une NOH de transmission mitochondriale ne transmettent pas la mutation causale de l'ADN mitochondrial à leur descendance.

4.5- Diagnostic prénatal (DPN) et diagnostic pré-implantatoire (DPI) :

Certains couples peuvent exprimer le souhait de ne pas transmettre la maladie à leur descendance, notamment lorsqu'ils sont confrontés à des formes sévères de NOH. Lorsque cette NOH n'est pas de transmission mitochondriale, il peut être proposé à ces couples soit un

DPN par biopsie de trophoblaste à 12-13 semaines d'aménorrhée (SA) soit d'avoir recours d'emblée à un diagnostic préimplantatoire (DPI).

Une consultation de génétique médicale spécifique doit être proposée au préalable pour déterminer la faisabilité de ces techniques. Un DPN ou un DPI n'est possible que si les mutations dans des gènes nucléaires du cas index ont été identifiées, et que la ségrégation des mutations a été confirmée chez les 2 parents.

L'indication doit être soigneusement discutée dans le cadre d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN). Le couple doit dans tous les cas bénéficier d'une période de réflexion avant que les procédures ne soient engagées.

En cas de NOH liée à la présence d'une mutation dans un gène nucléaire, si le couple opte pour un DPN, la proposition d'interruption médicale de grossesse pourra leur être faite par le CPDPN en cas de récurrence, compte tenu de la gravité du handicap. Le DPN est réalisé par la détermination du génotype des cellules fœtales obtenues soit par biopsie de villosités chorionales entre 11 et 14 semaines d'aménorrhée, soit par amniocentèse à partir de 16 semaines d'aménorrhée. La principale complication de ces méthodes est le risque de fausse couche, estimé à respectivement 1% et 0,5 %. Le DPI est accessible également pour un couple à risque de transmettre la maladie à sa descendance. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique sur des embryons obtenus par fécondation *in vitro*. Seuls les embryons, non porteurs de la (des) mutation(s), seront transférés dans l'utérus. En l'absence de traitement curatif de la maladie, le DPN et le DPI sont à ce jour les seules procédures permettant d'éviter la récurrence de la maladie pour un couple à risque. Ce dernier doit être informé de la possibilité d'y avoir recours ainsi que de leurs modalités pratiques.

4.6- Réglementation face à l'information de la fratrie :

Il revient aux médecins prenant en charge un patient porteur d'une maladie génétique de lui demander d'informer ses proches du risque qu'ils soient eux-mêmes atteints de cette même affection, parfois sous une forme pauci-symptomatique, ou qu'ils soient porteurs sains de la mutation génétique avec donc un risque de transmission.

Il faut noter dans le dossier que le patient a été informé qu'il doit prévenir les membres de sa famille de l'existence de cette pathologie d'origine génétique et qu'ils peuvent être eux-mêmes porteurs de l'anomalie génétique. En revanche, le patient n'est pas obligé de se soumettre à cette demande.

III- PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE ET COMPENSATION VISUELLE :

1- Objectifs généraux :

Ils sont multiples :

- ralentir ou compenser les handicaps sensoriels et les troubles de l'équilibre ;
- assurer une prise en charge globale du patient et de sa famille et une adaptation de son mode de vie.
- favoriser l'insertion scolaire ou socioprofessionnelle de la personne.

2- Personnels concernés : La prise en charge globale de la maladie du patient repose sur une coopération pluridisciplinaire, coordonnée par l'un des médecins du centre de référence ou de compétence. La prise en charge globale des patients concerne de nombreux professionnels en ville et à l'hôpital, qui travaillent conjointement avec le médecin traitant (cf. Annexe 1).

Les professionnels paramédicaux (orthoptistes, orthophonistes, ergothérapeutes, etc.) et les professionnels du secteur médico-social participent aux évaluations, adaptent les prises en charge selon les besoins et assurent les actions relevant de leurs compétences.

Une coordination avec un établissement spécialisé pour malvoyants et éventuellement malvoyants et malentendants peut être utile dans le cours de l'évolution de ces NOH.

3- Prise en charge médicamenteuse :

A ce jour, il n'y a que la NOHL qui possède des traitements bénéficiant d'une AMM ou d'une ATU nominative. Il n'existe pas de thérapeutique reconnue pour les autres NOH non syndromiques.

Cependant, les effets rapportés de ces traitements sont le plus souvent limités ; aucun médicament n'a actuellement permis d'empêcher la baisse visuelle du deuxième œil et leur prescription ne dispense pas d'une prise en charge en rééducation basse vision.

3.1- Idébénone :

Cette molécule est un analogue synthétique du coenzyme Q10 qui possède une AMM pour le traitement de la NOHL, quelle que soit la mutation de l'ADN mitochondrial chez les adolescents et les adultes. Cette AMM ne s'adresse pas aux enfants.

Cette molécule n'est actuellement distribuée que par les pharmacies hospitalières.

Une conférence internationale de consensus a établi en 2017 qu'il y a un intérêt à prescrire l'idébénone à la dose de 900 mg/jour chez un patient ayant développé une NOHL, depuis

moins de 18 mois. La durée de la prescription est d'au moins 12 mois et la prescription doit être poursuivie pendant 6 mois après l'obtention d'un plateau en cas d'amélioration de l'acuité visuelle.

Cette conférence internationale de consensus ne s'est pas prononcée sur l'intérêt à prescrire l'idébénone chez un patient ayant développé une NOHL depuis plus de 24 mois en l'absence de données fiables. Néanmoins, un article récent tend à démontrer que la prescription d'idébénone permet d'améliorer la fonction visuelle chez certains de ces patients chez qui la NOHL a débuté depuis plus de 24 mois dès lors qu'ils sont naïfs de tout traitement antérieur par cette molécule.

Il n'y a pas intérêt à prescrire une nouvelle cure d'idébénone dès lors que ce traitement a été prescrit et suivi pendant plus de 18 mois à dose efficace.

En l'état actuel des connaissances, il n'y a pas intérêt à prescrire l'idébénone pour les NOH non syndromiques relevant d'autres mutations que celles de l'ADN mitochondrial.

3.2-Lenadogene Nolparvovec :

Cette thérapie génique bénéficie d'une ATU nominative pour le traitement des NOHL liées à la présence d'une mutation m.11778G>A (sous-unité ND4 du complexe de la chaîne respiratoire).

Dans le cadre de cette ATU, ce traitement s'adresse aux patients ayant développé une NOHL depuis moins d'un an.

Ce traitement est administré par voie intra-vitréenne en une seule injection. Les études publiées après injection unilatérale ont montré une amélioration bilatérale modérée de la fonction visuelle avec passage probable par voie trans-chiasmatique.

Il n'y a pas de thérapie génique pour les NOHL liées à d'autres mutations de l'ADN mitochondrial ni pour les NOH non syndromiques d'origine nucléaire.

3.3- Antioxydants et traitements vitaminiques :

De nombreux traitements vitaminiques (vitamine C, vitamine B2, Vitamine B3, vitamine B12, acide folique, ...) ont été testés. Mais ils n'ont pas apporté la preuve de leur efficacité et il n'y a pas d'intérêt à les prescrire systématiquement sauf en cas de carence ajoutée.

3.4- Autres traitements:

De nombreuses autres molécules ont été testées (EPI 743, brimonidine, ciclosporine....) sans faire la preuve de leur efficacité.

Elles n'ont donc pas d'indication en l'état actuel.

4- Compensation visuelle :

4.1- Définition du handicap du patient :

4.1.1- Définition de la basse vision :

Sur le plan méthodologique, il existe de nombreuses définitions du handicap visuel. En France, la classification retenue est celle de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS). Elle définit le handicap visuel en 5 catégories qui sont divisées en deux types d'atteinte selon la Classification Internationale des Maladies (CIM-10) : la malvoyance (catégorie 1 et 2 OMS) et la cécité (catégories 3 à 5 OMS). Deux critères fonctionnels sont retenus : l'acuité visuelle et le champ visuel.

- Catégorie 0 : déficience visuelle légère ou absente, Acuité visuelle égale ou supérieure à 3/10
- Catégorie 1 : déficience visuelle modérée, Acuité visuelle comprise entre 3/10 et 1/10, champ visuel s'étendant entre 10° et 20°
- Catégorie 2 : déficience visuelle sévère, Acuité visuelle entre 1/10 et 1/20, et/ou champ visuel compris entre 5° et 10°
- Catégorie 3 : cécité légale, quasi-cécité, Acuité visuelle entre 1/20 et 1/50, et/ou champ visuel inférieur à 5°
- Catégorie 4 : Cécité légale, quasi-cécité, Acuité visuelle entre 1/50 et Perception Lumineuse
- Catégorie 5 : Cécité complète, pas de perception lumineuse.

Cette définition, réduite à deux critères fonctionnels, ne donne qu'un reflet très partiel des possibilités visuelles réelles du patient. La prise en compte d'autres facteurs est donc essentielle :

- facteurs visuels traduisant la fonctionnalité du regard : vision de près, sensibilité aux contrastes, vision des couleurs, sens lumineux.

- autres potentialités sensorielles (audition, toucher, proprioception, kinesthésie, perception des masses...) permettant la perception globale de l'environnement
- possibilités cognitives et mnésiques, capacités d'attention et d'endurance donnant accès à la compréhension du monde qui nous entoure.

4.1.2- Echelles de qualité de vie :

La réalisation de questionnaires de qualité de vie n'est pas obligatoire. Mais elle permet de mettre en évidence les difficultés rencontrées par les patients et dont ils n'ont pas toujours conscience. Ces échelles peuvent guider la prise en charge de la basse vision et la compensation du handicap visuel.

4.2- Professionnels impliqués :

4.2.1- Le psychologue :

Le recours au psychologue est souvent essentiel pour apprendre à vivre avec la baisse de sa vision et accepter son handicap. La nécessité de faire appel au psychologue est d'autant plus importante que la perte d'acuité visuelle a été brutale ou très rapide, comme dans la NOHL.

« Accepter son handicap » ! Impensable pour des jeunes parents, incompréhensible pour des enfants ou des adolescents en pleine santé jusque-là, inacceptable pour des adultes. Le rôle des psychologues spécialisés dans la déficience visuelle concerne de multiples domaines d'intervention : annonce du handicap, accompagnement et guidance des parents, soutien de la fratrie, analyse du développement psychique, prises en charge thérapeutiques. Le psychologue reçoit le patient (avec ou sans ses parents) dans cadre plus individuel et plus propice aux échanges. Il s'agit d'aider et accompagner le patient dans ses émotions et ses sentiments pour lui permettre par la suite d'élaborer un vrai projet de vie.

Lors de ces rencontres, les patients tirent bénéfice à mettre en mots leur vie avec la déficience visuelle ou leur quotidien avec les adaptations visuelles nécessaires.

Selon les vécus de chacun, divers sujets peuvent être travaillés comme le poids du regard des autres, l'intégration sociale, la problématique identitaire, la question de la scolarité, du permis de conduire, du devenir professionnel etc.

L'intervention de neuro psychologues est de plus en plus demandée. Le besoin de tests d'évaluations adaptés et normés pour les déficients visuels que ce soit chez les enfants ou chez les personnes âgées est flagrant. Il faut pouvoir mieux définir les possibilités et les moyens d'apprentissage de chacun. Chez les enfants il s'agit d'adapter des tests comme le

WISC au handicap visuel, pour le troisième âge notons l'utilisation du test COGEVIS dont le but est de faciliter le repérage des troubles cognitifs chez des sujets déficients visuels par tous les rééducateurs. »

Le psychologue peut donc intervenir à différents niveaux : il offre une écoute à la souffrance psychique, précise ce qui est suggéré par les médecins, souligne les résistances, les contradictions et les mécanismes défensifs. En effet miroir, il peut alors renvoyer aux patients ou à leurs parents l'image d'une personne avec des besoins spécifiques plutôt que l'image du déficient visuel. Il aide à la construction d'une bonne image de soi qui favorisera estime de soi, confiance en soi et affirmation de soi.

4.2.2- L'orthoptiste :

C'est le pivot de la rééducation en Basse Vision qui va s'assurer de la qualité et du développement de la vision fonctionnelle. Selon l'âge du sujet, et la date de survenue du handicap les techniques de prise en charge diffèrent. En cas d'atteinte très précoce le travail s'articule autour de la stimulation visuelle basale, de la qualité de la fixation, de l'amélioration des mouvements oculaires, de l'exploration visuelle, de la coordination oculo-manuelle, puis de la constitution de la « bibliothèque visuelle » (comprendre ce que l'on voit) et des représentations mentales. Chez les enfants scolarisés, après avoir évalué et optimisé les stratégies visuelles, l'orthoptiste évalue le besoin de grossissement, détermine l'outil scolaire le plus adapté, suit son installation et en potentialise son usage en accord avec l'ophtalmologiste et l'ensemble des rééducateurs. En cas de déficit plus tardif, selon la taille du scotome central, c'est la mise en place d'une excentration stable et automatisée qui est au cœur du projet avec amélioration de la coordination oculo-manuelle et adaptations des différentes aides techniques optiques et ergonomiques.

Enfin, l'orthoptiste qui effectue la rééducation Basse Vision, doit également faire travailler la capacité de la personne en situation de handicap à maintenir les interactions avec ses interlocuteurs par la direction adaptée du regard.

4.2.3- L'opticien Basse Vision :

L'opticien peut travailler en collaboration avec une équipe multi disciplinaire : non seulement avec l'orthoptiste pour mieux définir et ajuster les aides optiques, mais aussi avec l'instructeur pour l'autonomie des personnes déficientes visuelles pour les essais de filtres extérieurs ou l'ergothérapeute pour l'adaptation des postes de travail en apportant son expertise dans la proposition des aides non optiques (éclairage, pupitre...).

4.2.4- L'ergothérapeute :

Son intervention vise à développer l'autonomie dans tous les gestes de la vie quotidienne. Chez les tous petits, les suivis s'axent autour des possibilités d'exploration tactile et des activités de manipulations. Chez les plus grands, il s'agit d'adapter l'accessibilité aux différents outils techniques : par exemple apprentissage des techniques d'informatique adaptée, et de l'utilisation des divers matériels nécessaires (logiciels d'agrandissement d'écran, synthèse vocale, caméra vision de loin).

4.2.5- Instructeur pour l'autonomie des personnes déficientes visuelles:

L'instructeur pour l'autonomie des personnes déficientes visuelles est un professionnel de la rééducation qui aide à l'acquisition et à la restauration de l'autonomie entraînée par une déficience visuelle. Il développe les compétences pratiques dans tous les actes de la vie quotidienne : travail sur les repas, habillage/déshabillage, toilette, rangement... C'est une discipline particulière où l'on travaille principalement la finesse du toucher, la précision et l'harmonisation des gestes, les stratégies de compensation par des exercices analytiques, des activités globales ainsi que par des mises en situation dans diverses activités de la vie journalière.

C'est également un rééducateur travaillant sur l'ensemble des techniques permettant à une personne non voyante ou malvoyante de s'orienter et de se déplacer de façon autonome en toute sécurité. Cette prise en charge peut débiter très tôt, vers 3 /4 ans et peut concerner des personnes âgées désireuses de sauvegarder une autonomie dans leurs déplacements habituels du quotidien. Cet apprentissage ne se limite pas à l'appropriation des techniques de canne blanche. En cas de cécité, il s'agit d'abord de mettre en place une construction mentale de l'espace puis plus tard une mise en place des techniques de compensation. En situation de malvoyance, ce rééducateur va aider le patient dans l'utilisation de son patrimoine visuel dans l'espace, lui donner des techniques de repérages, de traversées de carrefours, d'autonomie dans les transports en commun, éventuellement sans le recours à la canne.

4.2.6- Le psychomotricien :

Par l'intermédiaire de « médiations corporelles », ce spécialiste crée des expérimentations et des étayages afin de mieux appréhender son corps, les autres et l'environnement. Chez les enfants, l'élaboration du schéma corporel, la mise en place d'une bonne coordination des mouvements globaux et fins sont les fils conducteurs du suivi rééducatif. Chez les adultes, il s'agit de se réapproprier un nouveau ressenti corporel par des techniques de travail sur l'équilibre, d'ancrage au sol, de relaxation...

4.2.7- L'orthophoniste :

Nous l'avons évoqué, le déficit visuel retentit sur l'acquisition du langage et du vocabulaire. Une prise en charge spécifique de ces troubles existe dans certains services et établissements spécialisés dans le déficit visuel.

4.2.8- Kinésithérapeute :

Des problèmes de postures corporelles douloureuses telles que des névralgies d'Arnold, ou des répercussions sur la marche peuvent être créés par la malvoyance, nécessitant alors l'intervention de ces professionnels.

Il peut être utile de travailler la proprioception et éventuellement y adjoindre des activités sportives pour que la personne en situation de handicap se réapproprie son schéma corporel.

4.2.9- Les professionnels de l'accompagnement :

Certaines associations ou structures d'accueil et d'orientation sont listées en annexe.

4.2.9.1- Travailleurs sociaux

L'accessibilité aux droits administratifs et financiers, l'orientation vers les structures relevant du médico-social est un véritable parcours du combattant. Tout est subordonné à une reconnaissance du handicap par la Maison Départementale Du Handicap (MDPH). Le soutien par un travailleur social est indispensable pour s'informer de ses droits et déposer un dossier de demande de prestations financières, rééducatives ou réadaptatives. La MDPH peut accorder une aide financière mensuelle en fonction des empêchements, elle peut également contribuer à des aides techniques ou aménagement du logement. Ce dossier doit obligatoirement être associé à un certificat médical qui devra mettre en exergue les empêchements dans la vie quotidienne et/ou professionnelle.

Le patient peut consulter ses droits sur le site de la MDPH de son département et remplir un dossier de demande d'aide.

4.2.9.2- Auxiliaires de vie, Educateurs

Afin de permettre l'inclusion scolaire ou le maintien à domicile, différents aidants peuvent être sollicités. Pendant toute la scolarité en milieu ordinaire ce sont les Assistant d'Elève en Situation de Handicap (AESH) qui accompagnent au quotidien les jeunes. Dans les structures institutionnelles, ce sont les éducateurs spécialisés qui interviennent. Pour les personnes âgées, ce sont les auxiliaires de vie, type aides ménagères, qui apportent leur soutien. Insistons sur la nécessité de formation, souvent négligée, de ces différents aidants aux spécificités du handicap visuel.

4.2.9.3- Education thérapeutique des patients et des aidants

Encore peu développé dans le handicap visuel, la mise en place de protocole d'éducation thérapeutique initié par des patients experts permet une meilleure compréhension de la pathologie et une acceptation accrue des différentes aides humaines ou techniques.

4.2.10- Le médecin traitant :

Son rôle est important pour aider et guider le patient dans son parcours de rééducation et assurer le lien entre les différentes équipes, médicales, paramédicales, médico-techniques et sociales. Ce rôle est facilité par les relations de confiance souvent anciennes entre le patient, sa famille et le médecin traitant.

4.3- Matériels d'adaptation et de réadaptation, aides techniques et pratiques

De multiples aides techniques optiques ou non existent, faire le bon choix n'est pas toujours facile. Une collaboration est alors indispensable entre les rééducateurs et l'opticien, afin de répondre au mieux aux demandes des patients.

Le recours à ces différents matériels et aides techniques et pratiques dépend du niveau de handicap et des besoins de chacun.

4.3.1- Principes :

4.3.1.1- Limiter l'éblouissement, augmenter les contrastes :

Après avoir validé la meilleure correction optique adaptée, la détermination de filtres sélectifs limitant l'éblouissement et/ou améliorant les contrastes peuvent relever de l'opticien, de l'orthoptiste mais aussi de l'instructeur pour l'autonomie des personnes déficientes visuelles pour les déplacements extérieurs ou des activités de la vie journalière. Les moyens les plus simples type visière et casquette ne sont surtout pas à négliger.

4.3.1.2- Grossir l'image :

En vision de près : les systèmes grossissants vont des aides optiques simples de types loupes, double-foyer microscopique, système télescopique aux systèmes électroniques type vidéo agrandisseurs (de moins en moins prescrits), loupes électroniques et bien sûr tous les matériels informatiques adaptés avec les logiciels de grossissement (zoomtext) ou de synthèse vocale que ce soit sur PC ou sur tablettes.

En vision de loin : Pour permettre l'accès aux images fixes de loin (percevoir un tableau en classe, prendre des repères de loin...) les monoculaires sont souvent complétés par l'utilisation des captures d'image par Android ou par tablettes. Pour faciliter la mobilité et les

déplacements, à côté de ces matériels, en cas de déficits sévère il peut être indiqué de recourir à l'apprentissage des techniques de canne (jaune, blanche, ou électronique sans ou avec ajout d'un GPS par exemple). L'acceptation de cette aide est toujours un moment difficile, forcément stigmatisant pour le patient. Le recours à un chien guide est une aventure, véritable projet de vie, bénéfique sur les plans fonctionnels (pratique sportive) et relationnels.

4.3.1.3- Améliorer les actes de la vie quotidienne :

Il faut en premier lieu évoquer les éclairages : du domicile, des lieux de vie, des postes de travail...c'est souvent un des moyens ergonomiques les plus efficaces. En outre, de nombreuses aides pratiques quotidiennes existent : à côté des livres audio, tous les domaines sont représentés écriture/lecture (pupitres, cahiers adaptés...), instruments de mesure (montres parlantes ou tactiles, balances parlantes, détecteurs de couleurs type colorino.), cuisine, calendrier et semainier, accessoires audios... On peut les retrouver sur de nombreux sites comme celui du catalogue de l'Association Valentin Haüy par exemple.

4.4.1.4- Le Braille :

La décision d'enseigner le braille est toujours délicate. Pour les jeunes, en théorie c'est la circulaire de l'éducation nationale n°73-047 du 23 janvier 1973 qui s'applique. La mise au braille relève d'une décision multidisciplinaire, et s'envisage pour une acuité visuelle inférieure à P6. Devant les progrès des outils de compensation type informatique, la limite retenue actuellement est celle de P10, ou ARIAL 20 en tenant compte de la vitesse de lecture, de la fatigabilité, de l'évolutivité de l'affection causale, et bien sûr du souhait du jeune et de sa famille. Cet apprentissage n'est pas accessible à tous les déficients visuels. Il demande des pré requis : de bonnes capacités cognitives et mnésiques, une bonne conscience phonologique, une orientation spatiale de bonne qualité, et des compétences ergonomiques (dissociation des doigts, utilisation des 2 mains...). L'enseignement du Braille est dispensé par des enseignants spécialisés appartenant à l'éducation nationale (ULIS), au service de soins (S3AS) ou à des établissements spécialisés (INJA). Les outils actuels y associent l'informatique : utilisation de plage braille connectée à un ordinateur, bloc-notes braille. Le Braille peut être renforcé par l'utilisation conjointe de synthèse vocale (type Jaws) ou de documents écrits en noir (outil mixte braille/noir). Chez les adultes, cet enseignement peut se faire dans les structures dédiées aux adultes ou dans certains secteurs associatifs. Pour les personnes âgées, cet outil est souvent inaccessible, et on privilégie les techniques audios et de synthèse vocale.

4.3.2- Appareillage :

4.3.2.1- Éclairage et l'aménagement du domicile

La maladie perturbe la perception des environnements familiers qui deviennent une source de fatigue et de stress. Les besoins en terme de lumière sont personnels, pour une même pathologie, au même âge, les exigences sont individuelles. L'aménagement d'un lieu de vie est repensé pour que le patient puisse circuler en sécurité et être le plus autonome possible dans son environnement. Il ne sert à rien d'engager de grande dépense (OPTIC, 2010). Du temps doit lui être laissé pour que les nouveaux aménagements soient expérimentés et modifiés si besoin, et enfin se les approprier.

4.3.2.2- Caractères agrandis

Il est possible d'utiliser un photocopieur ou un scanner pour grossir les caractères des documents papier et le grandissement des caractères existe pour des objets de la vie quotidienne, sur : les claviers de téléphone, les ordinateurs, les téléphones mobiles, la lecture de posologie de médicaments, les livres scolaires ou grand public sont disponibles chez certains éditeurs ou réalisés à la commande.

4.3.2.3- Informatique et tablettes numériques

Les tablettes tactiles et l'informatique permet d'apporter une accessibilité aisée à l'information pour les personnes malvoyantes, du fait du développement des logiciels, des synthèses vocales, des imprimantes brailles et des plages tactiles éphémères, de pouvoir scanner des documents pour les lire, de pouvoir grossir les caractères d'un livre et d'internet.

4.3.2.4- Miroirs grossissants

Avec éclairage ou sans, les miroirs grossissants permettent l'observation agrandie de certaines parties du visage sans compensation optique et apporte une aide au maquillage, au rasage, au soin du visage, mais aussi pour la pose de lentilles de contact.

4.3.2.5- Aides optiques

Les aides optiques relèvent de l'opticien. La fonction principale de ces systèmes est d'agrandir la taille de l'image rétinienne de façon à ce que les zones de la rétine encore fonctionnelles soient stimulées. Tout opticien reçoit une formation en basse vision au cours de son cursus et a une obligation de DPC. Néanmoins, certains se sont plus spécialisés dans détermination des aides optiques. Le rôle de l'opticien est d'apporter des conseils sur les aides optiques et techniques appropriées à chaque patient (dispositifs de grossissement, filtres,

éclairages, pupitres, lunettes de soleil à verres polarisants...). Certains d'entre eux se déplacent sur le lieu d'habitation ce qui permet d'optimiser et d'adapter les propositions aux conditions de vie. Du fait de leur facilité d'accès, les opticiens sont des professionnels de première ligne pour les personnes malvoyantes. Selon les besoins du patient, l'opticien va chercher à adapter/optimiser l'environnement, à améliorer la qualité de l'image rétinienne et à la grossir, à proposer les aides techniques ad hoc, à assurer le suivi et l'utilisation des aides.

4.3.2.6- Filtres colorés

Les filtres colorés ou verres teintés, polarisés ou non, limitent les éblouissements, protègent des rayons ultraviolets et selon la teinte peuvent améliorer la perception des contrastes. Il n'est pas rare qu'une personne malvoyante possède et utilise plusieurs filtres différents.

4.3.2.7- Loupes

La loupe est le plus répandu des systèmes grossissants. Elles prennent différentes formes selon les capacités visuelles, les activités à réaliser et l'aisance de manipulation.

4.3.2.7.1- Loupes à main

Si les plus encombrantes restent à la maison, les petites loupes à main peuvent accompagner chaque instant, dans une poche ou un sac, elles permettent des lectures ponctuelles, comme la lecture du menu, d'une étiquette de vêtement, d'un numéro de téléphone, du clavier des terminaux de cartes bancaires... Leur grossissement va de 2x à 12x et ne stigmatise pas la personne malvoyante, puisqu'utilisée par tout un chacun. Ornée d'un manche, elles sont rondes ou rectangulaires, mais à grossissement similaire, les loupes rectangulaires peuvent être utilisées comme guide pour suivre les lignes et permettent une meilleure perception de la phrase à lire.

4.3.2.7.2- Loupe à poser à fond plat

Directement posée sur le document, les loupes à poser évitent la fatigue qui pourrait découler de tenir un objet pour lire. Elles sont à poser sur un support rigide (table, bureau, livre épais...), constituées d'un seul bloc (souvent une demi-sphère tronquée en verre ou en résine) et la lumière pénétrant par ses parois renforce les contrastes. Nonobstant le grossissement faible, 2x à 3x, il peut être augmenté en se rapprochant plus que la normale pour lire (moins de 33 cm) en s'aidant d'un système microscopique.

4.3.2.7.3- Loupes à pied

Le grossissement des loupes à pied est analogue à celui des loupes à poser, elles présentent l'avantage de permettre aux personnes de réaliser des activités avec ses deux mains, comme se faire les ongles ou des activités manuelles. Il faut noter que pour les personnes presbytes, la correction optique au près est requise pour respecter le confort de focalisation.

4.3.2.7.4- Autres loupes

De grossissements de 2x à 6x, la loupe de brodeuse qui facilite la couture, la broderie et même le dessin ou les loupes pendentifs, accessibles à tout instant, qui peuvent ressembler à un bijou.

4.3.2.7.5- Loupes avec ou sans éclairage

L'éclairage permet l'amélioration des contrastes. Cependant, certains malvoyants n'ont pas besoin d'éclairage a contrario, ils peuvent être incommodés voir éblouis par celui-ci.

4.3.2.8- Systèmes microscopiques

Les lunettes de lecture qui compensent la presbytie permettent généralement une lecture entre 33 et 50 cm. Des lunettes plus fortes créent un grossissement, mais vont rapprocher la distance de lecture de 25 cm à 5 cm du nez et obliger à la vision monoculaire à partir de 10 cm. D'apparence, ces systèmes microscopiques, sont plutôt discrets, esthétiques et légers.

4.3.2.9- Systèmes télescopiques

Les systèmes télescopiques, qui ressemblent à des jumelles ou une longue-vue miniatures, sont des lunettes « plus fortes » que les systèmes microscopiques. Ils utilisent des systèmes optiques type Galilée et Kepler et permettent des observations en vision de loin et, par ajout d'une lentille ou par réglage de l'instrument, en vision de près ou intermédiaire. Ils sont très rarement utilisables en binoculaire et réduisent fortement le champ visuel apparent (10° environ) ce qui impose de les utiliser en situation statique sous peine de voir la scène se brouiller et de perdre les repères.

4.3.2.10- Aides électroniques

La limite des aides techniques ou optiques atteinte, il est fait appel à l'électronique et aux nouvelles technologies pour la réalisation des activités. Les aides électroniques, télé-agrandisseurs, vidéo-agrandisseurs ou loupes électroniques, comportent une caméra optique couplée à un écran sur lequel s'affiche une image agrandie de 4 à plus de 50 fois. Ces

appareils sont munis de réglages de la luminosité et d'inversion de contraste permettant de limiter l'éblouissement, de fonctions de netteté automatique, d'agrandissements variables et de modification des couleurs. Selon l'encombrement, les aides électroniques sont fixes ou mobiles.

4.3.2.11- Logiciels de grandissement de caractères

À l'instar des loupes, ces logiciels permettent de grandir une partie de la surface de l'écran. Les mises à jour régulières de ces logiciels en améliorent les performances : contrastes modulables, partage d'écran, fonctions colorées... Une bonne aisance avec les outils informatiques et de bureautiques est nécessaire pour une bonne utilisation de ces logiciels.

4.3.2.12- Compensations auditives

La lecture est possible en écoutant des documents ou des livres enregistrés, il en est de même pour la reconnaissance des couleurs ou la lecture de codes-barres transcrits vocalement. La lecture de courrier dactylographié est possible avec des machines à lire. Les logiciels de synthèse de restitution et de commandes vocales sont maintenant répandus.

4.3.2.13- Tablettes tactiles et informatiques

D'un accès aisé, l'informatique permet d'apporter une accessibilité à l'information. Le principal avantage de ces outils est d'une part, qu'il ne stigmatise pas la personne malvoyante, sujet très sensible chez les plus jeunes, et d'autre part, qu'une tablette tactile est d'usage facile, notamment pour les plus âgés. De plus, leur coût peut être moindre comparativement aux aides électroniques.

4.3.2.14- Chiens-guides

L'attribution d'un chien guide est corrélée à un entretien préalable. Les demandes sont argumentées par la sensation d'insécurité qui résulte de la malvoyance et le souhait du patient de préserver au plus son autonomie. Il arrive aussi que la demande d'un chien-guide soit conditionnée par le refus de la canne blanche de la part du patient ou de son entourage.

4.4- Prise en charge en fonction du niveau de handicap :

Il faut adapter le recours aux différents matériels de rééducation et aides techniques ou pratiques au niveau de handicap visuel, de l'âge des patients et de leur besoin. Le choix de se diriger vers l'un de ces matériels / aides doit se faire avec un ou plusieurs de professionnels

cités auparavant et nécessite parfois une concertation entre ceux-ci pour prendre en compte les besoins spécifiques de chaque patient.

Il n'est donc pas possible de donner une fourchette d'acuité visuelle ou de taille du scotome dans laquelle il faut utiliser chacune de ces techniques. Nous donnons cependant dans le tableau suivant quelques pistes permettant de guider les médecins traitants dans les conseils à donner.

5- Adaptation du mode de vie :

La prise en charge socio-éducative sera à adapter à l'ensemble des problèmes du patient, et peut nécessiter une prise en charge en tant que Handicap Rare s'il existe d'autres déficiences.

5.1- Les Equipes Relais Handicaps Rares (ERHR) :

Elles peuvent soutenir la coordination auprès des différentes équipes de prise en charge et apporter l'appui nécessaire à la construction d'un parcours de vie correspondant aux attentes et besoins du patient. Celui-ci peut nécessiter des services d'accompagnement multiples et parfois relever de notifications multiples auprès de la MDPH/MDA, des places handicaps rares n'étant pas disponibles ni même existantes dans chaque département.

5.2- Chez l'enfant :

Les enfants avec une gêne visuelle modérée peuvent suivre une scolarité normale sans adaptation.

Les enfants souffrant d'une malvoyance plus importante peuvent suivre une scolarité en milieu ordinaire mais avec des aménagements :

- accessibilité de l'établissement et de la classe
- aménagements des supports pédagogiques (gros caractères, documents au format A3, pupitre, tablette...)
- adaptation des horaires de scolarisation
- adaptation des examens avec attribution d'un tiers temps, mais également de sujet agrandis ou la possibilité d'utiliser les systèmes de compensation au handicap visuel
- soutien humain : les Accompagnants d'Élèves en Situation de Handicap (AESH) remplacent progressivement les Auxiliaires de Vie Scolaire (AVS), ont des fonctions d'aide à l'inclusion scolaire, y compris en dehors des temps scolaires

En fonction de la situation, une demande pourra être faite à la MDPH pour la compensation du handicap à travers des aides techniques ou une orientation spécialisée. C'est l'enseignant

réfèrent qui a pour mission d'accompagner les familles. L'historique des établissements dédiés aux enfants aveugles, le droit à la scolarisation pour tous expliquent le nombre et la répartition des structures éducatives sur notre territoire. Il en existe 250, inégalement répartis sur le plan géographique, puisque 21 départements ne bénéficient pas de lieux spécifiques de prise en charge.

L'élaboration d'un protocole d'accueil individualisé (PAI) peut se justifier lorsque les troubles sensoriels rendent difficile l'intégration en milieu scolaire. Dans le cadre d'un projet personnalisé déscolarisation (PPS), il peut être utile selon les cas de faire appel à un accompagnement pour faciliter la scolarisation, l'éducation et le parcours scolaire de l'enfant. Cet accompagnement peut être assuré par les CAMSP (Centres d'Action Médico-Sociale Précoce pour les enfants de 0 à 6 ans), les services de soins à domicile (SESSAD) qui donnent la primauté donnée à l'inclusion en milieu ordinaire et dont il existe deux types : de 0 à 3 ans les Services Accompagnement Familial et d'Education Précoce (SAFEP) et de 4 à 20 ans les Services d'Aide à Acquisition de l'Autonomie et à la Scolarisation (S3AS) qui interviennent après notification de la MDPH.

Une telle notification de la MDPH est également nécessaire pour faire appel à des établissements spécialisés dédiés aux enfants concernent ceux dont le handicap visuel est prédominant (IES Institut d'Education Sensorielle comme l'INJA) ou ceux présentant un handicap visuel associé à d'autres déficit (IME Institut Médico Educatif, IMPro Institut Médico Professionnel).

Pour l'Education Nationale, le suivi diffère selon le parcours de scolarisation choisi par l'enfant et sa famille : intégration individuelle en milieu ordinaire avec soutien ou non d'un service de soins, intégration collective dans un établissement ordinaire après accord de la MDPH (ULIS Unité Locale d'Inclusion Scolaire en école et collège), ou soutien dans des structures assurant un enseignement niveau Lycée professionnel ou niveau enseignement supérieur. (Site Handi U du ministère de l'Education Nationale). Il est également possible de s'orienter vers un enseignement à distance par le CNED (Centre national Enseignement à Distance).

Enfin des structures type CRP (Centre Rééducation Professionnelle) permettent une intégration en milieu ordinaire en assurant une formation professionnelle associée à un soutien médico-psycho-social.

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible

5.3- Chez l'adulte :

A l'âge adulte, il convient de demander une Reconnaissance Qualité Travailleur Handicapé (RQTH) auprès de la MDPH qui permet l'accessibilité aux aides d'accompagnement.

Les adaptations de poste de travail se font en collaboration avec la médecine du travail.

Différents organismes d'aide existent (liste en annexe II).

En cas de perte de la capacité de travail, la personne est considérée en invalidité par les CPAM pour lesquelles il existe 3 catégories :

1. possibilité d'exercer une activité rémunérée au tiers de ses capacités antérieures (pension égale à 30% de son salaire annuel moyen),
2. pas d'activité professionnelle possible (pension de 50% de son salaire annuel moyen),
3. pas d'activité possible plus assistance nécessaire d'une tierce personne (pension 2ème catégorie plus majoration tierce personne)

Des services d'accompagnement pluridisciplinaire pour conseils et soutiens sont orientés vers les domaines du quotidien : Service Accompagnement Médico-Social pour Adulte Handicapé (SAMSAH) avec équipe para médicale, Service Interrégional Appui pour Adulte Déficent Visuel (SIADV) pour l'accès et le maintien en emploi ou Service Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS) pour le quelle une notification de la MDPH est nécessaire.

Des services hospitaliers sont spécialisés dans le handicap visuel type Service de Rééducation et de Réadaptation fonctionnelle (SSR/DV), particulièrement indiqué quand la sévère perte fonctionnelle est brutale et sévère.

5.4- Personnes de plus de 60 ans :

Les personnes de plus de 60 ans ne relèvent plus du handicap mais de la dépendance au travers du dispositif de l'Aide Personnalisée à l'Autonomie (APA), évaluée par les grilles AGGIR (référentiel de perte d'autonomie) et gérées par les conseils généraux.

6- Associations de patients : Les professionnels de la santé et les patients doivent être informés de l'existence des associations de patients par les Centres de Référence et de Compétence (Cf annexe II). Elles contribuent à une meilleure prise en charge globale de la maladie en favorisant la coopération entre les patients et les soignants. Elles peuvent contribuer à l'information du patient, à le conseiller et à le guider dans l'aménagement de son mode de vie

IV- SUIVI

1- Objectif du suivi :

- Etablir un bilan comparatif de l'atteinte de la fonction visuelle par rapport au bilan initial ou au bilan précédent :
- Dépister de nouvelles atteintes extra-ophtalmologiques ;
- Evaluer le retentissement scolaire, socioprofessionnel et psychologique de l'atteinte ophtalmologique et des atteintes extra-ophtalmologiques éventuelles.
- Adapter les modalités de la prise en charge et des compensations visuelles à l'évolution de la fonction visuelle.
- Informer le patient et son entourage de l'état des connaissances scientifiques et des avancées récentes.

2- Professionnels impliqués :

Le suivi est du domaine du médecin spécialiste au mieux au sein d'un Centre de Référence ou de Compétence. Il associe les différents spécialistes de l'équipe pluridisciplinaire, notamment un ORL et un neurologue, en coordination avec les professionnels de santé de proximité, dont le médecin traitant ainsi qu'avec les professionnels paramédicaux et les professionnels du secteur médicosocial. Suivant l'âge du patient, il est nécessaire d'impliquer le médecin scolaire dans le cadre du PPS ou le médecin du travail.

3- Rythme du suivi :

L'acuité visuelle peut être stable ou diminuer avec l'âge. Le taux de progression est variable d'une NOH à l'autre et pour chaque NOH d'un individu à l'autre. Les facteurs prédictifs et pronostiques de cette progression ne sont pas connus.

- Certaines NOH évoluent très vite pour atteindre le nadir et éventuellement présenter une récupération plus ou moins notable avant de se stabiliser. Tel est le cas de la NOHL. Dans ces formes rapidement évolutives, tel que la NOHL au cours de la première année, un suivi plus rapproché (4 mois) doit être proposé pendant la première année, puis tous les 6 mois pendant 18 mois puis tous les 2 ou 3 ans.
- D'autres NOH semblent présenter des évolutions lentes et/ou par plateaux. Lorsque le profil évolutif de la NOH n'est pas connu, il faut proposer un suivi annuel pendant une période de 3 à 5 ans. Cette période permet d'établir une éventuelle courbe de

progression de l'altération de la fonction visuelle et d'affiner les conséquences du handicap et des besoins en terme de compensation. Suivant la vitesse de progression de l'altération de la fonction visuelle, il pourra être proposé un bilan annuel ou bisannuel, voire même trisannuel dans le centre de référence ou de compétence. Dans ce dernier cas, une consultation intermédiaire auprès de l'ophtalmologiste traitant est préférable et doit être conseillée.

- Un suivi annuel est également nécessaire chez l'enfant jusqu'à l'adolescence.

L'apparition de manifestations extra-oculaires, cardiaques, ORL ou neurologiques, est imprévisible et dépend du type de NOH. Leur détection repose sur l'interrogatoire permettant la recherche d'anomalies spécifiques, en impliquant le médecin traitant qui peut participer à ce dépistage au même titre que les médecins spécialistes des Centre de Référence ou de Compétence.

4- Contenu du suivi :

4.1- Suivi ophtalmologique :

Ce suivi permet de ;

- Repérer une difficulté à lire ou à voir les détails en vision de loin, en rapport avec une baisse d'acuité visuelle, une difficulté dans les déplacements à la marche, en rapport avec une aggravation du scotome central absolu ou des difficultés pour reconnaître les couleurs pâles puis les couleurs vives.
- Mesurer l'acuité visuelle de loin, éventuellement avec le port d'une correction optique, au mieux avec l'échelle ETDRS et de près. Ces différentes acuités visuelles doivent être mesurées en excentration et en vision primaire et, de près à la distance de lecture de la personne et à 33 cm en monoculaire et en binoculaire.
- Vérifier le tonus oculaire et la transparence cristallinienne et contrôler l'état rétinien.
- Evaluer le champ visuel, en utilisant toujours la même machine (manuel ou automatisé) pour faciliter l'évaluation d'une progression.
 - Le champ doit être réalisé œil par œil mais également en binoculaire. Ce champ visuel binoculaire est indispensable à la demande de reconnaissance du handicap visuel par la MDPH. Il est également indispensable pour adapter la rééducation de la basse vision.
- Evaluer le sens chromatique en utilisant toujours les mêmes tests.

- Mesurer l'épaisseur de la couche des fibres optiques et des complexes ganglionnaires en OCT.
- Réaliser des rétinographies de la papille et du pôle postérieur.

4.2- Atteintes extra-ophtalmologiques :

Des bilans spécifiques, réalisés par les neurologues, ORL ou cardiologues, ne sont demandés qu'en cas de signes fonctionnels.

4.3- Conséquences du handicap visuel :

4.3.1- Conséquences chez l'enfant

Tous les domaines d'apprentissage chez les enfants peuvent être impactés : relationnel, moteur, cognitif, et sensoriel.

Néanmoins, le développement d'un enfant déficient visuel se fait de façon harmonieuse sans handicap surajouté si le jeune bénéficie de stimulations suffisantes et adaptées.

Des points de vigilance sont à retenir :

- Développement psychique et relationnel

Chez le tout petit il convient d'être attentif à la qualité des échanges visuels enfant/parents, pierre angulaire des affects et des investissements parentaux. Par la suite, c'est le processus d'acquisition identitaire avec la prise de conscience de la différence et des limites induites par la pathologie qui peut être difficile. Enfin il convient de dépister d'éventuels troubles spécifiques d'acquisition du langage comme le verbalisme ou l'écholalie.

Paradoxalement, chez ces petits enfants, on observe peu d'angoisse ou d'anxiété. Ces sentiments sont par contre au premier plan pour les familles, à qui on peut proposer un soutien psychologique sous forme de guidance parentale. Ces difficultés sont souvent ressenties par les jeunes quand la pathologie survient à l'adolescence. Comment construire son image quand on ne la perçoit plus ? Comment établir des contacts amicaux quand on se sent seul, différent des autres ?

- Développement psychomoteur et activités motrices

Selon A. Bullinger, le développement sensori-moteur est sous tendu par la capacité d'analyse des différents flux sensoriels, visuels en particulier.

Chez le tout petit une incidence directe est notée sur la tenue de tête, l'acquisition de la station assise et celle de la station debout. Ces enfants présentent souvent une appréhension du

déséquilibre et un manque d'autonomie dans les changements de positions dus au manque de l'appui visuel. Mais bien accompagnés, ces jeunes n'ont souvent pas de retard à la marche, se révélant au contraire des petits « casse-cou » en recherche de sensations fortes.

Chez les enfants plus grands, l'observation clinique des activités manuelles montre fréquemment des difficultés liées à une dystonie distale des membres supérieurs : les mains sont molles, les doigts sont sans force, les crayons n'appuient pas sur la feuille ou au contraire l'enfant se crispe tellement que son stylo traverse le papier. A l'école maternelle, cela se traduit par des réticences aux dessins et des difficultés d'accès aux représentations graphiques. A l'école élémentaire, l'écriture est un acte difficile pour l'enfant. Dans tous ces cas il est important de dépister au plus vite ces troubles, afin de les minimiser par des techniques d'accompagnement en psychomotricité, en ergothérapie et/ou en orthoptie.

- **Blindismes : à surveiller**

Des comportements stéréotypés appelés blindismes sont parfois observés chez les enfants mal voyants ou non-voyants. Il peut s'agir de mouvements du corps (balancements, agitations des mains), de stéréotypies visuelles (fixation systématique de la lumière, fuite du regard), d'écholalies... Ils sont assimilés à des autostimulations. Souvent mal tolérés par l'entourage ils sont parfois source d'exclusion sociale. Il ne faut pas les confondre avec des stéréotypies de type autistique, les blindismes s'observant généralement quand l'enfant s'ennuie, est seul ou inoccupé.

- **Développement cognitif**

Sur le plan cognitif, aucune différence n'est relevée entre les populations avec ou sans malvoyance. Le point spécifique de vigilance est celui de la mise en place de la représentation mentale. Les difficultés visuelles perturbent la mise en place des images, des représentations « mentales » visuelles. Cela peut retentir sur tous les domaines de l'acquisition du vocabulaire à la compréhension des notions spatiales. Acquérir une véritable « bibliothèque visuelle » va être un des objectifs fondamentaux du suivi d'un enfant en situation de handicap visuel.

4.3.2- Conséquences chez l'adulte et chez la personne âgée

Quand le handicap visuel survient à l'âge adulte, les conséquences psychologiques sont souvent au premier plan, aussi prégnantes que les conséquences fonctionnelles. Ce bouleversement impose un effort de compensation d'autant plus difficile que le sujet est âgé, et que diverses complications viennent majorer les déficits.

Points de vigilance à retenir :

- Complications psychologiques, anxiété, dépression

Le handicap visuel retentit sur tous les actes de la vie quotidienne, et génère une perte d'autonomie source d'anxiété majeure. Cette anxiété peut faire le lit de véritables syndromes dépressifs, qu'il convient de dépister et éventuellement de traiter avant même d'entamer l'apprentissage des techniques de compensation du handicap visuel. Un patient ne peut investir une rééducation que si son état émotionnel le lui permet.

- Majoration des processus de dégénérescence cognitive

Le lien entre une mauvaise vision et un risque de vieillissement cérébral majoré, voire un risque de pathologie cognitive dégénérative est maintenant bien connu. Chez ces patients, il convient de repérer les troubles cognitifs débutants, par exemple en utilisant des tests de dépistage comme le COGEVIS, test cognitif adapté aux malvoyants. Si nécessaire des adaptations spécifiques de la méthodologie de réadaptation sont alors mises en place : simplification des consignes orales, diminution de la longueur des séances, répétition ritualisée de certains apprentissages etc...

- Instabilité posturale, risque de chute

Du fait du large scotome en vision centrale, les patients contrôlent moins bien leur équilibre, leurs performances de mobilité sont diminuées avec l'installation d'une inhibition du geste moteur : les intéressés n'osent plus se déplacer, quittent de moins en moins leur domicile, source d'isolement et de perte d'activités.

- Majoration des autres atteintes sensorielles, motrices, et des pathologies concomitantes

Le déficit visuel majore toutes les autres pertes : presbycusie, arthrose diverses, séquelles d'AVC, diabète, Parkinson...L'important est de retenir qu'ici les pertes ne s'additionnent pas mais se multiplient en majorant tous les troubles.

- Difficultés d'accès au monde du travail

La loi du 11 février 2005 insiste sur l'accès et le maintien dans l'emploi des personnes en situation de handicap. L'amélioration de l'accès à l'information pour les déficients visuels par l'informatique, les progrès dans les adaptations environnementales devraient favoriser l'entrée dans le monde du travail. Malgré les structures d'appui existantes pour la recherche d'emploi, peu de déficients visuels les utilisent (seulement 3% de la population de CAP EMPLOI), et l'accès au monde du travail reste difficile.

5- Transition adolescent-jeune adulte

Dans les Centres de Référence et de Compétence, le passage de la prise en charge d'ophtalmo-pédiatrique à la prise en charge en ophtalmologie adulte se fait entre 14 et 18 ans. Cette transition répond à des procédures locales et doit être adaptée à chaque cas. Elle est plus simple qu'au cours d'autres pathologies car les examens réalisés à 14 ans en ophtalmo-pédiatries sont généralement identiques à ceux réalisés dans les consultations d'adulte.

V- ASPECT SOCIAL

1- Les MDPH

Créées par la loi du 11 février 2005, les Maisons Départementales Des Personnes Handicapées sont le guichet unique chargé de l'accueil et de l'accompagnement des personnes en situation de handicap et de leurs familles. Avec la CPAM c'est l'interlocuteur principal des personnes en situation de handicap.

2- Droits et prestations sociales

Les différentes aides sont obtenues selon leur type soit par prescription médicale avec protocole d'Affection Longue Durée (ALD hors liste par la CPAM), soit sur notification par la MDPH après demande de prise en charge auprès de cet organisme.

La MDPH statue sur la base d'un certificat médical qui comporte un volet spécifiquement dédié aux atteintes ophtalmologiques. Selon le guide barème (décret 2007-1574 du 6 novembre 2007 modifiant l'annexe 2-4 du code de l'action sociale et des familles) un taux médical d'incapacité est calculé selon l'atteinte de l'acuité visuelle corrigée et/ou l'atteinte du champ visuel relevée en binoculaire selon la technique d'Esterman. Une acuité ne dépassant pas 3/10 donne un taux de 50% début des droits sociaux. Une acuité ne dépassant pas 1/10 donne un taux de 80% donnant droit à une carte d'invalidité. Une acuité inférieure à 1/20 signifie une cécité légale avec obtention du forfait cécité. Pour le champ visuel, chaque point non vu en index Goldmann III/4 donne 1% d'incapacité.

Cela permet l'ouverture

- des droits aux aides humaines et techniques (Prestation Compensatoire de Handicap, **PCH**). Cela peut concerner les matériels informatiques, les aménagements de domicile, de véhicule, les aides animalières ainsi que les aides liées à la parentalité...
- aux aides financières directes sous formes d'allocation : Allocation Education Enfant Handicapé (**AEEH**), Allocation Journalière de Présence Parentale (**AJPP**) en cas de cessation d'activité professionnelle d'un parent, Allocation Adulte Handicapé (**AAH**). Pour les plus de 60 ans cela ne relève plus du handicap mais de la perte d'autonomie (Allocation Personnalisée d'Autonomie, **APA**).
- la notification vers les structures ou établissements spécialisés type SESSAD, IJA, IME, IMPro, CFRP...

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier de la Carte Mobilité Inclusion **CMI** (invalidité >ou= à 80%) qui remplace les cartes d'invalidité, de stationnement et de priorité depuis 2017.

Une spécificité : **le forfait cécité**, en cas de cécité légale (acuité visuelle inférieure à 1/20), l'intéressé peut bénéficier d'une forme forfaitaire de la PCH le forfait cécité correspondant à une prestation financière équivalente à une aide humaine de 50 heures sur la base du tarif emploi direct.

Les mutuelles, les communes (CCAS), les conseils généraux, les caisses nationales d'assurances vieillesse, les caisses de retraites peuvent participer à la prise en charge de certaines aides ou prestations.

3- Favoriser l'inclusion citoyenne

3.1- Sport et loisirs

Les pratiques sportives sont bien sûr à encourager. Il convient de mettre en place les adaptations nécessaires (verbalisation des consignes, repérage des lieux, adaptation de l'éclairage...) et d'éviter les sources de traumatismes oculaires (précautions pour les jeux de balles et de ballons, sauts à répétition, plongeurs tête en avant.)

3.2- Vie culturelle et Associations

L'accès à la vie culturelle demande parfois l'intervention d'un tiers pour les déplacements ou l'audiodescription. Des associations de non ou de mal voyants proposent de nombreuses activités adaptées : AVH, GIAA apiDV

ANNEXE I

Liste des professionnels impliqués dans la prise en charge des patients porteurs d'une NOH non syndromique

- Ophtalmologiste
- ORL
- Neuropédiatre/Neurologue
- Neuroradiologue
- Electrophysiologiste
- Médecin de rééducation
- CAMSP ou Service d'aide à la socialisation ou la scolarisation
- Kinésithérapeute
- Orthoptiste
- Opticien
- Orthophoniste
- Psychologue.
- Psychomotricien
- Ergothérapeute
- Assistante sociale.
- MDPH : Maison Départementale du handicap et prestations (AEEH : allocation enfant handicapé, AJPP : allocation journalière de présence parentale).
- Réseaux de prise en charge du polyhandicap

ANNEXE II :

Adresses utiles

- Centres de référence et de compétence : Adresses postales complètes sur le site de Sensgène (<https://www.sensgene.com/>).
 - Centre de Référence des maladies rares en ophtalmologie (OPHTARA. Necker Enfants Malades, Paris et Hôpital Européen Georges Pompidou, Paris)
 - Service d'Explorations de la Vision et neuro ophtalmologie, CHU de Lille
 - MAOLYA, CHU de Montpellier
 - CARGO, CHU de Strasbourg : cargo@chru-strasbourg.fr
 - REFERET Centre de références des dystrophies rétinienne (Hôpital des 15/20, Paris)
 - Centre de référence des surdités congénitales d'origine génétique (Hôpital Necker Enfants Malades, Paris)

- Associations de patients
 - Ouvrir les yeux : www.ouvrirlesyeux.com
 - Association ACO2 GENE : <http://aco2gene.wixsite.com/aco2gene-asso>
 - Association RETINA : <http://info@retina.fr>

- Sites de renseignements spécialisés dans le domaine médical
 - Orphanet : www.orpha.net
 - ARIBa : www.ariba-vision.org

- Equipe Relais Handicaps Rares dans votre région : <https://www.gnchr.fr/reseau-acteursnationaux-regionaux-locaux/les-equipes-relais-handicaps-rare>

- Organismes et professionnels spécialisés dans la prise en charge du handicap visuel
 - MDPH : <https://mdphenligne.cnsa.fr/>
 - UNADEV -Union Nationale des Aveugles et Déficients Visuels) : <https://www.unadev.com/>
 - Institut National des Jeunes Aveugles : <http://www.inja.fr/>
 - Association Valentin Hauÿ : <https://www.avh.asso.fr/fr>

- Voir Ensemble : <https://www.voirensemble.asso.fr/>

- Organismes d'aide dédiés à l'adaptation du poste de travail
 - Cap Emploi : pour le placement et l'insertion des personnes en situation de handicap
 - AGEFIPH (Association Gestion Fond Insertion Professionnelle Personnes Handicapées) insertion et adaptation de postes dans les entreprises du secteur privé : <https://www.agefiph.fr/>
 - FIPHFP (Fond Insertion Personnes Handicapées Fonction Publique) insertion et adaptation de postes dans le secteur public : <http://www.fiphfp.fr/>

ANNEXE III :

• **Liste des rédacteurs :**

- Dr Sabine DEFOORT-DHELLEMMES Ophtalmologiste CHU LILLE
- Dr Christophe ORSSAUD Ophtalmologiste HEGP AP HP Paris
- Dr Françoise HERAN DREYFUS Neuro radiologue Paris
- Dr Catherine VIGNAL CLERMONT Ophtalmologiste Fondation Adolphe de Rothschild Paris
- Dr Béatrice LEBAIL Ophtalmologiste Paris
- Mme Caroline KOVARSKI Opticienne Paris

• **Liste des relecteurs :**

- Pr Valérie TOUITOU Ophtalmologiste Hôpital de la Pitié-Salpêtrière AP HP Paris
- Pr Isabelle MEUNIER Ophtalmologiste CHU de MONTPELLIER
- Pr Christophe VERNY Neurologue CHU d'ANGERS
- Pr Pascal REYNIER Généticien CHU d'ANGERS
- Pr Matthieu ROBERT Ophtalmologiste Hôpital Necker – Enfants Malades AP HP Paris
- Dr Guy LENAERS Généticien CHU d'ANGERS
- Mme Gwendoline COILLIOT Directrice IME de Lille
- Mme Soizic MAINGANT LE GALL Equipe relais handicaps rares nord-ouest Yvetot
- Mr Romain PRAUD Opticien Nantes
- Mme Maryse ROGER Présidente Association Ouvrir Les Yeux
- Mr Eric SEBAOUN Président Association ACO2 GENE