

La neuropathie optique héréditaire de Leber

Atrophie optique de Leber

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares.

Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

La neuropathie optique héréditaire de Leber en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : La neuropathie optique héréditaire de Leber (NOHL) ou atrophie optique de Leber est une **maladie neurodégénérative mitochondriale du nerf optique, concernant davantage les hommes que les femmes**. Elle se manifeste par une **baisse rapide de la vision**, et peut survenir **à tout âge** (exceptionnellement avant l'âge de 5 ans), avec un pic de fréquence **entre 20 et 30 ans chez les hommes et 30 et 40 ans chez les femmes**. [La NOHL est totalement différente de l'amaurose congénitale de Leber qui est une maladie de la rétine].
- **Épidémiologie** : La prévalence de la maladie n'est pas connue avec exactitude, elle est estimée entre 1 / 15 000 et 1 / 50 000 personnes dans le monde.
- **Clinique** : La **baisse de l'acuité visuelle centrale est brutale**, indolore, aiguë ou subaiguë. Elle se produit souvent **chez les jeunes adultes entre 18 et 30 ans**. Elle **concerne soit les deux yeux simultanément (25% des cas) soit séquentiellement un œil puis l'autre** (l'atteinte du deuxième œil survenant dans les 12 mois qui suivent l'atteinte du premier œil, en quelques semaines à quelques mois). La perte visuelle est généralement aiguë avant d'être chronique (sur une période de plusieurs semaines) puis elle se stabilise 6 mois plus tard environ. **L'élargissement du scotome central (déficit du champ visuel central)** aboutit à une acuité visuelle **le plus souvent inférieure à 1/10 à chaque œil**, allant parfois jusqu'à la cécité légale (définie en France par une acuité visuelle inférieure à 1/20 pour le meilleur œil après correction). D'autres symptômes neurologiques peuvent être présents (troubles moteurs, dystonie : troubles du tonus musculaire, tremblement postural et ataxie cérébelleuse : troubles de la coordination des mouvements volontaires). Ces anomalies font partie des formes Leber « plus ».
- **Etiologie** : La neuropathie optique héréditaire de Leber (NOHL) est causée par une **mutation dans l'ADN mitochondrial maternel** avec pour conséquence un dysfonctionnement de la chaîne respiratoire mitochondriale. Trois mutations primaires (dites **ND4**, **ND1** et **ND6** par ordre de fréquence) les plus fréquentes, et plus d'une dizaine de mutations secondaires sont décrites. **La mutation ND4 provoque l'atteinte la plus sévère**. Toutes les personnes porteuses de la mutation de l'ADN mitochondrial ne développent pas la maladie et le risque de survenue d'une baisse visuelle chez un porteur de la mutation est estimé à environ 50% chez l'homme et 10% chez la femme. **L'alcool, le tabac** et certains médicaments, dont le mode d'action modifie le fonctionnement de la chaîne respiratoire mitochondriale, sont des facteurs de risques supposés mais non confirmés de la NOHL.

- **Prise en charge et pronostic** : Il n'existe actuellement pas de traitement spécifique pour la maladie. **Diverses aides optiques et une prise en charge « basse vision » sont indispensables.** L'idebenone, analogue synthétique du coenzyme Q10 a montré des résultats modestes dans la récupération de la vision. Des **essais de thérapie génique sont en cours.** Il est recommandé aux porteurs sains et aux personnes atteintes **d'éviter l'alcool, le tabac et certains antibiotiques** qui interfèrent avec la phosphorylation oxydative mitochondriale. L'âge d'apparition des symptômes (les personnes plus jeunes ayant un pronostic plus favorable) et surtout la mutation causale sont des facteurs qui déterminent l'évolution de la maladie. Certaines personnes ont spontanément partiellement récupéré leur acuité visuelle 1 à 2 ans après le début de la maladie. **La cécité complète (pas de perception de la lumière) est rare.**

Le handicap au cours de la neuropathie optique héréditaire de Leber

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

• **Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?**

La maladie concerne habituellement **les jeunes adultes** (plus fréquemment les **hommes que les femmes**) qui ont une **atteinte de la vision centrale (impliquée dans la perception des détails) avec une baisse brutale et rapide de leur acuité visuelle.** La vision périphérique (impliquée dans la perception plus générale de l'environnement) est conservée. **La gêne visuelle est majeure en vision de près.**

Cette atteinte concerne **le plus souvent les deux yeux, soit simultanément soit successivement, dans des délais variant de quelques semaines à plusieurs mois (délai moyen de 2 mois et maximum d'1 an).** Les atteintes unilatérales sont possibles, mais très rares.

Lorsque l'atteinte concerne successivement un œil puis l'autre, l'œil sain compense le déficit visuel et la vision monoculaire permet une vie normale au quotidien.

Si les deux yeux sont simultanément atteints, les conséquences visuelles varient selon l'atteinte de chaque œil.

La diminution de l'acuité visuelle provoque des incapacités totales ou partielles pour la lecture, l'écriture et la réalisation d'activités minutieuses.

Il peut s'y ajouter des **confusions dans les couleurs** (dyschromatopsie) en particulier entre le vert et le rouge.

La vision périphérique est conservée mais l'excentration du regard ne permet pas de compenser la vision centrale.

Selon la sévérité de l'atteinte, la personne perçoit l'environnement plus ou moins proche, les silhouettes, le mouvement selon la distance. Elle conserve la capacité de s'orienter et de se déplacer en sécurité principalement dans les lieux connus, sans obstacle.

La déficience visuelle peut également entraîner une **sensation de perte au niveau des autres sens (audition, perception tridimensionnelle).**

Les personnes peuvent ressentir le **besoin d'excentrer leur regard pour optimiser leur potentiel visuel**, ce qui peut donner l'impression qu'elles regardent de biais ou qu'elles ont un léger strabisme d'où d'éventuelles **difficultés pour les relations sociales** (importance du « regard social »).

Les personnes atteintes peuvent être amenées à dissimuler leur handicap visuel au risque de se retrouver dans des **situations potentiellement dangereuses pour elles-**

mêmes et leur entourage. Le recours à un chien guide ou à une canne peut aider, mais être mal accepté d'un point de vue psychologique.

Elles peuvent continuer à effectuer leurs différentes activités mais toutes leurs actions deviennent lentes, coûteuses en énergie, donc sources d'une **fatigue chronique**.

La sévérité de la déficience visuelle varie selon les personnes et les conséquences dans leur vie quotidienne vont dépendre de leurs capacités à utiliser les autres sens (l'audition et le toucher), de la mémoire, de l'amélioration du potentiel visuel restant, des aides techniques, optiques, etc.

La conséquence de la neuropathie optique héréditaire de Leber est une déficience visuelle de sévérité variable (pouvant exceptionnellement évoluer vers la cécité complète), qui provoque des difficultés pour l'autonomie pour les actes essentiels de la vie, la motricité fine, la communication, les apprentissages, et les déplacements.

La rééducation fonctionnelle, des aménagements du logement, certaines aides techniques et animalières peuvent contribuer à pallier ces situations de handicap (voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap »).

- **Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?**

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) et la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacun d'eux en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et accompagnements doivent être mis en place après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de la neuropathie optique héréditaire de Leber varient selon les personnes, leurs capacités visuelles résiduelles et de compensation du handicap d'origine visuelle, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie (selon leur âge).

La **prise en charge médico-socio-éducative** (dans la mesure du possible dans un centre de référence maladies rares) **doit être précoce** afin de permettre aux personnes un maintien ou un retour à l'autonomie pour les actes essentiels de la vie quotidienne, suivre une scolarité, une formation ou se reconvertir professionnellement.

Elle fait intervenir une **équipe multidisciplinaire permettant de favoriser le développement physique, cognitif, émotionnel et social.**

Les professionnels paramédicaux/médico-sociaux (orthoptiste, opticien spécialisé « basse vision », ergothérapeute, rééducateur en Autonomie dans la Vie Journalière (AVJ), psychomotricien, instructeur en locomotion, psychologue, assistant de service social, etc.), les **aides humaines** (aide familiale ou auxiliaire de vie sociale, etc.) et les **aides techniques** (aides basse-vision optiques, non optiques, etc.) améliorent la prise en charge.

Professionnels paramédicaux et médico-sociaux

- Orthoptiste basse-vision

Ce rééducateur, spécialiste de la basse-vision, évalue les besoins et les motivations des personnes atteintes puis il définit et met en place les stratégies de potentialisation de leurs capacités visuelles résiduelles. Au cours de séances de rééducation spécifique « basse-vision », il travaille sur les postures corporelles, les distances de travail, les positions de tête, l'excentration du regard, le balayage ou l'exploration visuelle, la mémoire visuelle, la représentation mentale, l'adaptation de l'utilisation des sens compensatoires (audition, toucher, etc.). Il travaille en étroite relation avec l'ophtalmologiste ainsi qu'avec l'opticien spécialisé en basse-vision.

Cette rééducation se fait à proximité du domicile ou dans un centre multidisciplinaire spécialisé dans la malvoyance, les deux modes de prise en charge pouvant se faire en relais l'un de l'autre.

- Opticien spécialisé en basse-vision

Il conseille les aides optiques et les techniques appropriées aux besoins spécifiques de chaque personne (dispositifs de grossissement, filtres, éclairages, pupitres, lunettes de soleil à verres polarisants, etc.).

Certains opticiens basse-vision se déplacent au domicile de la personne ce qui permet une prise en charge optimisée et adaptée aux conditions de vie.

- Psychomotricien

Le psychomotricien propose une prise en charge globale de la personne avec des expériences sensori-motrices variées et un accompagnement permettant aux personnes de s'approprier leur corps et de retrouver un équilibre psychocorporel. Il aide aussi à améliorer la motricité globale et la motricité fine.

- Instructeur en locomotion

Il aide les personnes dans leurs déplacements, notamment dans les situations difficiles pour mieux comprendre leur environnement et mieux utiliser leur vision, même si elle est réduite, afin de se déplacer de manière plus sécurisée à l'intérieur comme à l'extérieur.

Il apprend des techniques telles que l'écholocalisation (utilisant les ondes sonores pour évaluer la présence ou non d'un objet dans un espace donné), l'utilisation de la canne, l'utilisation de repères divers sur les trajets du quotidien, etc. Il peut également aider à appréhender les transports en commun.

- Ergothérapeute

Il favorise le développement des aptitudes manuelles, gestuelles, tactiles parallèlement au travail sur la concentration, l'organisation et la mémorisation. Il prépare à l'intervention du Rééducateur pour l'Autonomie dans la Vie Journalière (AVJ) en travaillant les prérequis. Les activités proposées permettent d'améliorer la motricité fine et plus particulièrement la discrimination du toucher et sa fonction exploratrice.

Il met également en place des moyens de compensation techniques comme pour l'accès au poste informatique et favorise la découverte, l'utilisation et l'adaptation des nouvelles technologies.

- Rééducateur /Instructeur pour l'Autonomie dans la Vie Journalière des personnes déficientes visuelles (AVJ)

Il permet d'acquérir une autonomie individuelle, sociale et professionnelle grâce à des techniques spécifiques. En cas de déficience visuelle, le rééducateur en AVJ, après avoir analysé les difficultés, propose les aides techniques et les conseils nécessaires à l'autonomie (cuisine, toilette, écriture, gestion de son argent...). Pour ce faire, il peut utiliser des mises en situation d'activité ou de travail proches de la vie quotidienne,

devenant ainsi une sorte d'interface entre la personne et son environnement. Il propose des techniques d'organisation et d'utilisation de dispositifs (étiquettes en relief sur les produits alimentaires ou ménagers, etc.) contribuant à faciliter l'autonomie pour les actes essentiels de la vie.

- **Psychologue**

Le suivi psychologique doit être proposé :

- pour la famille à l'annonce du diagnostic
- pour la personne atteinte afin qu'elle exprime ses émotions et fasse reconnaître sa souffrance psychologique. La thérapie comportementale et cognitive (visant à remplacer les idées négatives et les comportements inadaptés par des pensées et des réactions en adéquation avec la réalité) peut être conseillée.
- pour appréhender le sentiment de culpabilité lié à la transmission héréditaire de la maladie,
- pour les proches afin de les aider à adopter la meilleure attitude vis-à-vis de la personne atteinte : par exemple, éviter la surprotection qui pourrait freiner la capacité d'autonomie.

- **Assistant de service social**

Il conseille sur l'accès aux droits administratifs et les moyens de financements des aides techniques, humaines ou l'aménagement du domicile. Il peut aider à déposer un dossier de demande de prestations auprès de la MDPH.

- **Kinésithérapeute**

Il peut aider à la prise en charge de problèmes de cervicales et de dos provoqués par des attitudes corporelles que les personnes peuvent adopter du fait de la malvoyance. Le médecin du centre de référence ou le médecin traitant peuvent éventuellement orienter vers d'autres professionnels paramédicaux référencés.

- **Autres professionnels :**

L'alcool et le tabac étant des facteurs de risque de la maladie, le recours à des professionnels tels que pharmacien pour se renseigner sur les traitements de substitution, le médecin ou le tabacologue pour un accompagnement ciblé vers l'arrêt du tabac, etc., peut s'avérer nécessaire.

Le pédicure/podologue peut également aider la personne pour les soins des pieds.

Des esthéticiennes peuvent aider les personnes déficientes visuelles à se réapproprier leur image grâce à des soins.

Certains orthophonistes peuvent aider les personnes déficientes visuelles à travailler sur le regard social.

Aides humaines

- **Aide familiale ou Auxiliaire de Vie Sociale (AVS)**

Elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne par exemple pour la gestion administrative, l'aide aux courses, au ménage, etc.

- **Aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap)**

Elle aide à la vie quotidienne dans l'établissement, et intervient pour permettre à l'élève en situation de handicap d'accomplir des gestes qu'il ne peut faire seul ; elle travaille en collaboration avec l'enseignant, facilite le contact entre l'élève et ses camarades de classe, tout en veillant à l'encourager dans ses progrès en autonomie.

- **Aide Médico-Psychologique (AMP)**

Elle intervient auprès des personnes très dépendantes, dont la situation nécessite une aide au développement ou au maintien de l'autonomie sur le plan physique, psychique

ou social. Elle apporte une aide de proximité permanente durant les activités de la vie quotidienne et accompagne les activités de vie sociale et de loisirs. Elle participe au bien-être physique et psychologique de la personne et contribue à la prévention de la rupture et/ou à la réactivation du lien social par la lutte contre l'isolement, le maintien des acquis et la stimulation des potentialités.

- **Professionnel de la relaxation**

Des séances de relaxation pour diminuer les tensions corporelles et psychiques peuvent être bénéfiques. Le médecin traitant ou du centre de référence peut fournir les coordonnées de ces professionnels.

Lorsque la maladie se déclenche, la personne peut bénéficier d'une **rééducation visuelle fonctionnelle en milieu spécialisée dans un établissement de Soins de Suite et de Réadaptation pour Déficiants Visuels ou SSRDV** : elle est prise en charge par une équipe pluridisciplinaire (orthoptiste, opticien, ophtalmologiste, ergothérapeute, rééducateur en activités de la vie journalière, ORL, psychomotricien, éducateur spécialisé, psychologue) pendant un séjour de quelques semaines à quelques mois. Ce séjour a pour objet de permettre à la personne déficiente visuelle d'acquérir ou de retrouver le maximum d'autonomie pour favoriser la réinsertion familiale, sociale, professionnelle.

La personne adulte peut également bénéficier, sur décision de la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (C.D.A.P.H.), du :

- **Service d'Accompagnement Médico-Social des Adultes Handicapés Déficiants Visuels (SAMSAH DV)** qui permet une prise en charge **médico-sociale avec un accompagnement** à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.
- **Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS) spécialisé dans la déficience visuelle** qui permet un maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et SAMSAH ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes déficients visuels et leur intégration dans la vie sociale et professionnelle.

Les associations pour personnes déficientes visuelles jouent un rôle important dans l'orientation et l'information sur la maladie, sur les aides existantes. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant d'évoluer dans la vie. Certaines offrent des formations gratuites, l'accès à des activités, certains loisirs en groupes, etc.

Aides techniques et animalières

Les aides techniques destinées à la compensation du handicap d'origine visuelle comprennent :

- **Les aides à la mobilité et aux déplacements**
 - objets connectés pour sécuriser les déplacements : GPS sur smartphones ou GPS isolés ; monoculaires ou jumelles pour lire les informations éloignées ; canne blanche ; chien guide, etc.

- **Les aides à la communication**
 - Machine à lire, livres et revues à gros caractères / caractères contrastés / édition tactile, montres parlantes, clavier et ordinateur braille, loupe de lecture, lunettes loupes, (télé-) agrandisseur, lecture gros caractères, ordinateur fixe et portable avec synthèse vocale ou logiciel grossissant, système de télévision en circuit fermé avec appareils grossissants et dispositifs de lecture informatisée intégrés, transcription braille, smartphone accessible aux déficients visuels, logiciels adaptés (synthèse vocale, Braille, etc.), bras articulés pour rapprocher les écrans, etc.
- **Les aides pour la vie quotidienne, scolaire et professionnelle**
 - Aménagement des lieux de vie (main courante, éclairages appropriés, stores pour les fenêtres, signalétique en gros caractères ou vocalisée ou tactile, etc.); machines à synthèse vocale, ustensiles de cuisine adaptés pour préparer ses repas, marquage en gros caractères ou tactile, loupes éclairantes pour lire des étiquettes, contrôler le rendu de sa monnaie pendant ses courses, téléphones à commande vocale, miroirs grossissants, bibliothèque sonore, etc.

Ces aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées soit :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100% par la Sécurité Sociale avec un protocole d'Affection Longue Durée (ALD) hors liste sur **prescription du médecin traitant, de l'ophtalmologiste traitant ou du médecin du centre de référence ou de compétence.**
- Après avoir sollicité la **Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **Plan Personnalisé de Compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (de l'ophtalmologiste traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant), auquel il est nécessaire de joindre un bilan ophtalmologique. C'est la **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- o Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **Prestation de Compensation du Handicap (PCH)**,
- o D'autres aides financières : l'**Allocation Adulte Handicapé (AAH)**, l'**Allocation d'Education pour l'Enfant Handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.

L'AEEH est versé par la Caisse d'Allocations Familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme l'**Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec le l'AJPP.

Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.

- o Des aides à la scolarité, inscrites dans un **Plan Personnalisé de Scolarisation (PPS)**,
- o Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux de capacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3ème catégorie par l'Assurance Maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc. La mention « cécité » peut être apposée sur la carte d'invalidité dès lors que la vision centrale est inférieure à un vingtième de la normale ainsi que la mention « besoin d'accompagnement » attestant de la nécessité pour la personne d'être accompagnée dans ses déplacements.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le Préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes seront prochainement remplacées par une carte unique CMI (Carte Mobilité Inclusion) avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les mutuelles de santé, les communes, les conseils généraux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations. Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) », mis à jour annuellement.

- « **Vivre avec** » : les situations de handicap au quotidien

Conséquences de la maladie sur la vie quotidienne ?

La survenue d'une **baisse importante de l'acuité visuelle a un retentissement important dans la vie quotidienne**. La personne non voyante ou malvoyante peut continuer à effectuer ses différentes activités mais plus lentement et en fournissant plus d'effort d'où une fatigue à gérer au quotidien.

Une phase d'adaptation est nécessaire après l'installation du handicap visuel. Avec des aménagements et le recours à de nouvelles stratégies, la personne peut s'adapter à un environnement connu.

Le contraste entre l'incapacité à effectuer certaines actions du fait de la malvoyance (lire, regarder la télévision, ...) et la relative aisance à se déplacer peut déconcerter et provoquer de **l'incompréhension des difficultés visuelles par les tiers**. Une sensibilisation de l'entourage (familial, amical, scolaire, professionnel, etc.) aux besoins qui doivent être exprimés par la personne malvoyante ou non voyante est donc importante.

Selon les capacités visuelles restantes, **certaines activités de la vie quotidienne** (se laver, s'habiller, prendre son traitement médical, faire ses courses, préparer ses repas, effectuer les tâches ménagères, faire ses démarches administratives, gérer son budget, se déplacer chez soi et à l'extérieur...) **peuvent nécessiter des aides humaines, techniques et animalières ainsi que le soutien de la famille**.

La présence d'un scotome central et une acuité visuelle inférieure aux obligations légales interdisent la conduite de véhicules à moteur chez les personnes atteintes. Les déplacements peuvent alors devenir difficiles.

Le Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS) spécialisé dans la déficience visuelle et le Service d'Accompagnement Médico-Social des Adultes Handicapés Déficlients Visuels (SAMSAH DV) peuvent apporter des conseils et des aides pratiques pour aider à la gestion de la vie quotidienne (*voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ? »*).

Conséquences de la maladie sur la vie familiale ?

Il est important que la famille adopte une attitude positive vis-à-vis de la personne atteinte, et qu'elle ne la surprotège pas.

La maladie peut avoir un impact sur la fratrie : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque l'attention des parents est portée sur la personne atteinte. **La maladie peut aussi renforcer les liens familiaux.**

Dans certains cas, le caractère héréditaire de la maladie peut provoquer une anxiété, un sentiment de culpabilité et la crainte de transmettre la maladie.

Les consultations chez les spécialistes et le suivi paramédical peuvent être contraignants et nécessiter une réorganisation de la vie familiale.

Les personnes doivent parfois déménager pour se rapprocher des structures pouvant les prendre en charge, de préférence en milieu urbain avec un bon réseau de transports en commun pour faciliter l'autonomie.

Des **préoccupations financières, techniques et administratives peuvent survenir**. Des aides et des prestations sont proposées aux familles (voir ci-dessus).

La maladie peut avoir des conséquences sur l'activité professionnelle avec la crainte de perdre son travail (à la suite par exemple d'une impossibilité de conduire). Des tensions peuvent alors se produire au sein de la famille avec le risque pour la personne atteinte de se retrouver confrontée à des conduites addictives.

Pour toutes ces questions les psychologues et les associations de malades sont des soutiens précieux.

Conséquences de la maladie sur la vie sociale ?

La perte progressive de la vue provoque souvent des peurs et peut être difficile à accepter.

Le vécu du handicap d'origine visuelle est très personnel et peut entraîner dans certains cas des difficultés de la représentation de l'image de soi ou de l'estime de soi.

La personne doit être préparée le mieux possible pour apprendre à faire face à la perte d'autonomie.

Une prise en charge psychologique, un soutien familial ou amical sont essentiels.

La déficience visuelle n'empêche pas d'avoir des relations sociales mais elle en modifie la mise en œuvre. Lorsque l'interaction visuelle n'est pas possible, la communication verbale a beaucoup d'importance. L'entrée en communication avec les autres peut être compliquée et est souvent fonction de l'initiative des autres.

L'accès à une vie sociale et culturelle peut dépendre dans certains cas de l'intervention de tiers (descriptions de situations, participation à des activités de groupe, etc.) Il peut être nécessaire de demander l'aide d'un auxiliaire de vie sociale (AVS).

Les loisirs comme la lecture peuvent se faire avec les bibliothèques sonores, les ordinateurs avec synthèse vocale ou logiciel d'agrandissement, regarder la télévision est possible avec les systèmes en circuit fermé, ou le mode audio description.

Certaines associations de malvoyants ou non-voyants proposent de nombreuses activités (loisirs, formations informatiques, etc.).

Conséquences de la maladie sur l'activité sportive ?

La pratique d'une activité physique et/ou sportive doit être encouragée pour l'équilibre qu'elle procure.

Beaucoup de clubs ou d'initiatives locales permettent la pratique sportive pour les personnes malvoyantes (handifoot, tandem en vélo ou en course à pied, etc...).

Conséquences de la maladie sur la vie affective, sexuelle, et sur la parentalité ?

La déficience visuelle chez les jeunes adultes peut déstabiliser la vie affective et sexuelle.

Elle peut également provoquer des questionnements sur la parentalité.

Des réponses et un accompagnement peuvent être apportés par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les Services de la protection Maternelle et Infantile (PMI), l'action sociale Enfance, Jeunesse et parentalité de la Caisse d'Allocations Familiales (CAF), le Service d'Accompagnement à la Parentalité des Personnes Handicapée (SAPPH).

Conséquences de la maladie sur la scolarité ?

La neuropathie optique héréditaire de Leber concerne le plus souvent de jeunes adultes.

Les enfants et les adolescents atteints ont le plus souvent une scolarité perturbée, au moins lors de l'installation de la maladie puis la situation évolue selon l'acuité visuelle résiduelle et la capacité de l'élève à s'adapter au handicap visuel.

- Certains élèves peuvent suivre une scolarité en milieu ordinaire sans adaptation. A la demande des parents, le chef d'établissement peut mettre en place un **Projet d'Accueil Individualisé (PAI)** en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe

enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des conditions adaptées avec par exemple : la dispense de certaines activités ou l'aménagement de la scolarité pour permettre une prise en charge extérieure (orthoptiste, psychologue, etc.) pendant les heures de cours, etc.

- Les enfants souffrant d'une malvoyance plus importante doivent suivre une **scolarité en milieu ordinaire avec adaptation**. Le déficit visuel peut provoquer une fatigabilité importante et une lenteur auxquelles le personnel éducatif doit être sensibilisé afin d'adapter l'enseignement : par exemple en limitant le travail écrit au profit du travail oral, ou en programmant des périodes de repos.

Des budgets pour des aides techniques au sein de l'école (logiciels spécifiques, bibliothèques sonores avec adaptation des livres scolaires) existent au niveau du ministère de l'éducation nationale (Handiscol). Les élèves doivent également bénéficier d'aménagements pédagogiques (adaptation des supports pédagogiques), adaptation des horaires de scolarisation, soutien **d'aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap)** avec l'aide de structures spécialisées telles que les **CAMSP** (Centres d'Action Médico-Sociale Précoce pour les enfants de 0 à 6 ans), les **SAFEP** (Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce pour les enfants avec une déficience sensorielle de 0 à 3 ans), les **SAAAIS** (Service d'Aide à l'Acquisition et à l'Autonomie et à l'Intégration scolaire pour les enfants déficients visuels jusqu'à 20 ans).

Lorsque le déficit visuel entrave la lecture, l'écriture et que l'élève doit être équipé d'aides visuelles telles que loupes, monocles, petits télescopes, moniteur portable grossissant, luminaire portatif, il est important que les enseignants soient informés de ces moyens auxiliaires et des conditions nécessaires pour une exploitation maximale de son potentiel visuel (éclairage, contrastes, couleur, emplacement dans la classe...).

Il est également important que les enseignants soient alertés de la possibilité que l'enfant ne signale pas ce qu'il ne voit pas.

La demande d'un tiers temps supplémentaire ou un système de notation adapté ou des devoirs en classe moins longs (allégés d'un quart) ou la mise à disposition de matériel spécifique doivent être proposés aux élèves déficients visuels.

- Les élèves qui souffrent d'une malvoyance encore plus importante peuvent être orientés vers des **dispositifs de scolarisation adaptés tels que les ULIS** (Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire) dans une école primaire, un collège, un lycée général et technologique.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire, au SAFEP, au SAAAIS, aux ULIS et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap (exemple : matériel pédagogique adapté) nécessite une demande de **Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)**. Les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux, par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH).

- Si nécessaire, au cours de son parcours de formation, l'élève peut être orienté dans un **établissement médico-social tel qu'un institut d'éducation sensorielle**. L'orientation vers ce type d'établissement relève d'une décision de la CDAPH.
- Si l'élève n'a pas la possibilité suivre un enseignement ordinaire, la famille peut faire appel au **Centre national d'enseignement à distance** (Cned).

Le plus souvent, l'altération des capacités visuelles survient tardivement et peut perturber les études post-baccalauréat ou la formation professionnelle.

- Pour poursuivre la formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel, les élèves peuvent bénéficier d'un **Projet Individuel d'Intégration ou d'un Projet Personnalisé de Scolarisation**.
- Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un **service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible** (voir le site **HandiU** du Ministère de l'éducation nationale, de l'enseignement supérieur et de la recherche). Les étudiants déficients visuels doivent dans certains cas et selon les universités bénéficier :
 - d'aménagements pour le suivi des enseignements et d'un accompagnement au cours de la recherche de stage et de son déroulement.
 - de mesures d'aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours.

La déficience visuelle a un impact psychologique particulièrement important chez les adolescents et les jeunes adultes, qui font leurs études et voient leur vie totalement bouleversée du jour au lendemain : des frustrations peuvent être ressenties suite à l'impossibilité de pratiquer certaines activités (conduite de véhicules à moteur, etc.) ou de s'orienter vers certains métiers (gendarmerie, etc.). Un **soutien familial, voire une prise en charge psychologique sont recommandés pour faire face à toutes ces situations et prévenir d'éventuelles conduites addictives**.

Pour plus d'informations sur la scolarisation des élèves en situation de handicap, voir le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) ».

Conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?

Pour la plupart des personnes atteintes de neuropathie optique héréditaire de Leber, la **principale difficulté est la diminution de la vision centrale qui peut perturber l'activité professionnelle**.

Il est souvent nécessaire pour ces personnes d'envisager une réorientation professionnelle, avec un métier différent de celui qu'ils envisageaient avant la dégradation de leur vision (exemple : kinésithérapeute, métiers de l'informatique, etc.). **La conduite de véhicules n'est pas possible, il est donc important d'en tenir compte dans le choix de la profession**.

Des aménagements du poste de travail peuvent être nécessaires en fonction de l'emploi et des difficultés visuelles. L'accès aux documents écrits peut, par exemple, s'avérer difficile et nécessiter le recours à **des dispositifs d'agrandissements ou d'autres aides optiques**.

Par ailleurs, le trajet pour se rendre au travail peut être compliqué et nécessiter des aménagements : mesures d'accompagnements, aménagement du temps de travail, reclassement, changement de poste...

En cas de répercussion professionnelle avec des difficultés pour obtenir et se maintenir dans un emploi, il est possible de demander une **Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) auprès de la MDPH** : le statut RQTH est attribué par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH).

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap : **l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH)** est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées dans les entreprises du secteur privé et le **Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP)** réalise les mêmes actions dans le secteur public.

Pour l'adaptation du poste de travail, le **médecin du travail** et le service des ressources humaines restent les interlocuteurs privilégiés : ils travaillent en collaboration avec des ergothérapeutes, des ergonomes, **CAP Emploi** (Organisme de placement spécialisé pour l'insertion des personnes en situation de handicap), le Service d'appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (**SAMETH**), financé par l'AGEFIPH.

Le handicap visuel est le handicap le plus redouté par les employeurs qui peuvent être réticents à embaucher les personnes déficientes visuelles. Il faut savoir qu'il existe des aides financières pour les entreprises qui embauchent ces personnes. Par ailleurs, leur présence au sein d'une entreprise peut renforcer les liens professionnels, favoriser l'esprit d'équipe et une certaine émulation.

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie, peut bénéficier d'une **pension d'invalidité** versée par la Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM).

Pour plus d'informations sur l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) ».

1. *Neuropathie optique héréditaire de Leber*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, octobre 2011.
Pr Alfredo SADUN, éditeur expert.

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=167&Disease

2. *La neuropathie optique héréditaire de Leber*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, octobre 2009. Avec la collaboration de : Pr José-Alain Sahel, Centre de Référence des affections rétinienne et maculaires d'origine génétique RÉFÉRÉT – Pr Christian Hamel, Centre de référence des affections sensorielles génétiques, Consultation du centre de référence des maladies ophtalmologiques rares, CHU Hôpital Gui de Chauliac Montpellier – Association Ouvrir les yeux – Association contre les maladies mitochondriales – Association Retina France – Dr Catherine Vignal Clermont, Fondation Ophtalmologique Adolphe de Rothschild, Paris.

<https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/NeuropathieOptiqueLeber-FRfrPub167v01.pdf>

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2016

