

# La choroïdérémie

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la choroïdérémie. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines données contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

## La maladie

### ● Qu'est-ce que la choroïdérémie ?

La choroïdérémie est une maladie génétique dégénérative de l'œil. Elle se caractérise par une diminution progressive de la vue. Elle débute en général dans l'enfance ou à l'adolescence, mais il arrive parfois qu'elle se manifeste plus tardivement. Elle évolue très lentement et la vision reste en général bonne pendant plusieurs dizaines d'années. La cécité survient vers 50 ans en moyenne, mais certaines personnes peuvent conserver la vue jusqu'à un âge avancé.

Cette maladie peut parfois être confondue avec la rétinite pigmentaire, dont les manifestations sont proches, toutefois certaines particularités permettent de la différencier (*voir « Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ? »*).

### ● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La prévalence de la choroïdérémie (nombre de cas dans une population donnée à un moment donné) n'est pas connue avec exactitude, mais elle toucherait approximativement entre 1 personne sur 50 000 et 1 personne sur 100 000.

### ● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La maladie touche presque exclusivement des hommes, quelle que soit leur origine géographique.

### ● À quoi est-elle due ?

La choroïdérémie est une maladie génétique. Elle est due à l'altération (mutation) d'un gène, appelé *CHM*. Les gènes sont des portions d'ADN, la molécule qui constitue les chromosomes et contient notre patrimoine génétique. Un gène équivaut à un « code » qui donne les instructions pour produire une protéine. Les protéines ont des fonctions très variées qui sont essentielles au fonctionnement normal des cellules et de l'organisme en général.

Le gène *CHM*, situé sur le chromosome X, contient le code pour fabriquer la protéine REP-1 (*Rab Escort Protein 1*) qui est une protéine d'escorte. Les protéines d'escorte, au nombre de deux (REP-1 et REP-2), sont produites dans toutes les cellules de l'organisme : elles sont indispensables à l'activité de molécules appelées Rab, impliquées dans le mouvement de certaines substances à l'intérieur des cellules (trafic intracellulaire). Les mutations du gène *CHM* conduisent à la production d'une protéine REP-1 incapable d'exécuter sa fonction d'escorte. Au niveau de certains tissus de l'œil, la protéine REP-2 ne peut pas compenser l'absence de la protéine REP-1 ; le trafic intracellulaire est donc altéré, avec pour conséquence une mort prématurée des cellules, qui pourrait expliquer l'atteinte de la vision dans la choroïdérémie.

## ● Quelles en sont les manifestations ?

La choroïdérémie débute généralement dans l'enfance ou à l'adolescence par des problèmes de vision le soir ou la nuit (vision nocturne) ou dans des conditions de faible luminosité (héméralopie).

Les personnes atteintes commencent par avoir des difficultés à s'adapter à l'obscurité, par exemple lors du passage d'une pièce très éclairée vers une pièce sombre. Puis, très progressivement, le champ visuel se rétrécit. Il devient impossible de voir des objets situés à la périphérie du regard (en haut, en bas ou sur les côtés). Cette réduction de la vision périphérique donne une impression de « vision en tunnel » (voir figure 1).



**Figure 1 : Diminution du champ visuel au cours de la choroïdérémie**

A : vision normale. B et C : vision d'une personne atteinte de choroïdérémie. Le champ visuel se rétrécit progressivement (B) jusqu'à aboutir à une « vision en tunnel » (C) quand la maladie est avancée.

Les deux yeux sont affectés (atteinte bilatérale). Initialement très discrètes, ces manifestations s'aggravent petit à petit pour devenir gênantes vers l'âge de 30 ans environ.

La vie quotidienne est progressivement impactée, avec une certaine maladresse dans les gestes de tous les jours, des difficultés à conduire de nuit, parfois aussi de jour par manque de vision globale de la route, une marche qui devient moins facile faute de pouvoir éviter les obstacles sur le trajet, etc.

À ce stade, des troubles dans la vision des couleurs, plus particulièrement le bleu et jaune, sont souvent présents (dyschromatopsie). Puis, avec l'évolution de la maladie, une sensibilité accentuée à la lumière (photophobie) apparaît.

Les personnes gardent généralement longtemps une bonne vision centrale (vision des objets situés dans l'axe du regard). C'est donc tardivement que surviennent les manifestations d'une diminution de la vision centrale : d'abord des difficultés à réaliser des activités minutieuses ou à lire, puis, progressivement, une diminution de la vision précise (acuité visuelle) des deux yeux, aboutissant généralement à la cécité vers 50 ans environ. Parfois, cependant, l'atteinte des yeux n'est pas symétrique : l'acuité visuelle d'un œil reste conservée alors que celle de l'autre œil baisse de manière importante.

Par ailleurs, les personnes atteintes de choroïdérémie sont généralement myopes, ce qui nécessite le port de lunettes ou de lentilles de contact.

Dans certains cas, d'autres problèmes oculaires peuvent s'associer à la choroïdérémie, tel qu'un œdème maculaire (gonflement au niveau de la zone centrale de la rétine, la macula), et entraîner une baisse de la vision centrale puis un rétrécissement majeur du champ visuel.

La cataracte, qui est une opacification du cristallin perturbant progressivement la vision, est également fréquemment associée à la choroïdérémie.

## ● Quelle est son évolution ?

L'évolution de la choroïdérémie est variable d'une personne à l'autre mais elle est généralement assez lente, sur plusieurs dizaines d'années. Malgré une évolution continue, la maladie peut donner l'impression d'une alternance de longues phases de stagnation, suivies de phases de dégradation rapide. Certaines personnes conservent une petite partie du champ visuel jusqu'à un âge avancé et les formes peu sévères ou qui sont apparues tardivement n'aboutissent pas nécessairement à la cécité complète.

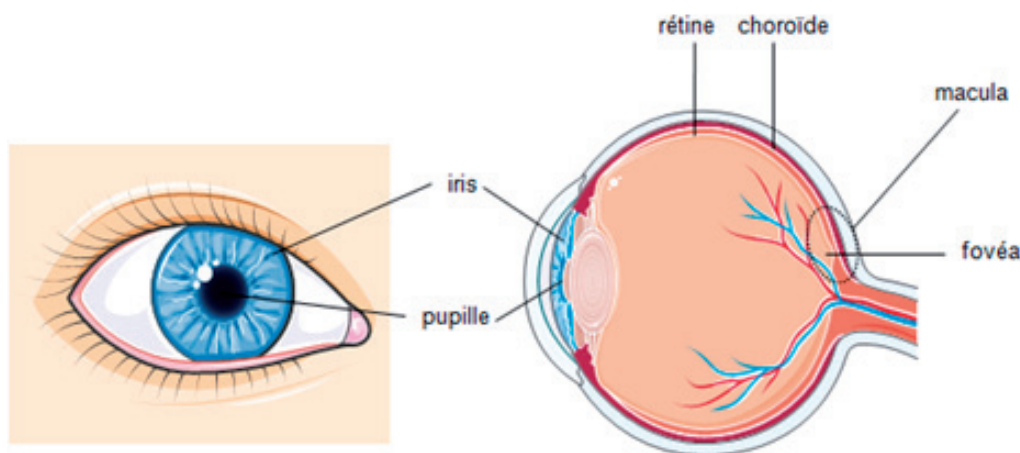
## ● Quels handicaps découlent des manifestations de la maladie ?

La progression de l'atteinte visuelle, pouvant aller jusqu'à la cécité, entraîne des difficultés pour l'autonomie, la locomotion, la communication... (voir « *Vivre avec* »). La rééducation fonctionnelle et des aides techniques peuvent pallier en partie ce handicap (voir « *Quels sont les professionnels mobilisés et les techniques mises en œuvre pour aider ces personnes ?* »).

## ● Comment expliquer les manifestations ?

La destruction progressive des cellules de la rétine sensibles à la lumière (les photorécepteurs), cônes et bâtonnets (voir figures 2 et 3), explique la perte de vision progressive observée au cours de la choroïdérémie.

En effet, la disparition de ces cellules diminue la capacité de la rétine à répondre à la lumière et se traduit par l'apparition progressive d'anomalies que l'ophtalmologiste peut voir au fond d'œil (notamment des plages claires témoignant d'une perte de la choroïde et de l'épithélium pigmentaire (atrophie chorioretinienne), (voir « *Comment fait-on le diagnostic de la choroïdérémie ?* »)), ainsi que la présence de trous dans le champ visuel, appelées scotomes. La fusion des scotomes périphériques explique cette impression de « vision en tunnel ».

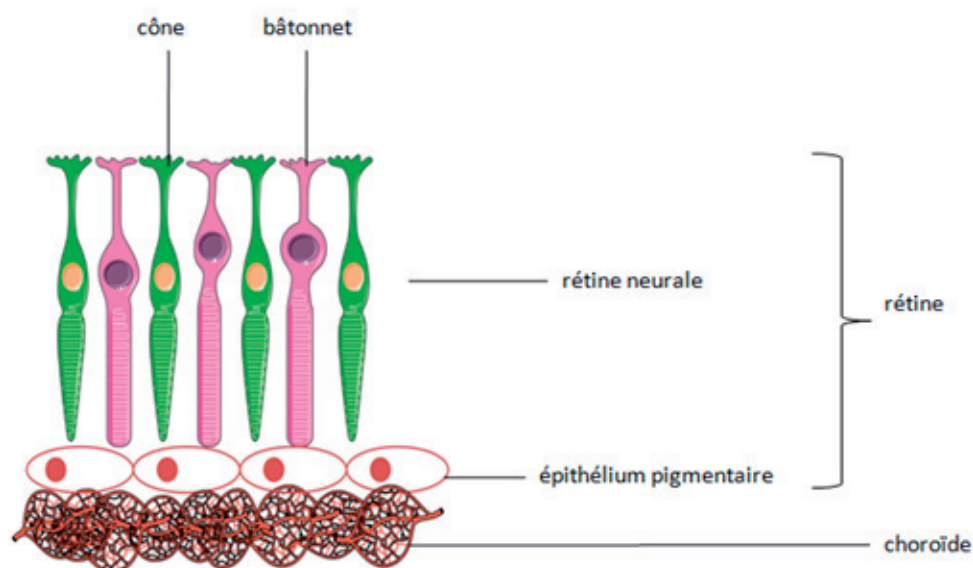


**Figure 2 : Schéma de l'œil**  
(Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art)

La rétine est le tissu qui tapisse le fond de l'œil et dans lequel se forment les images. Elle comporte deux couches : la rétine neurale, constituée de plusieurs millions de photorécepteurs capables de réagir à la lumière, et une couche plus mince, l'épithélium pigmentaire. L'épithélium pigmentaire repose sur un tissu plus épais qui ne fait pas partie de la rétine et contient de nombreux vaisseaux sanguins : la choroïde (*voir figure 3*).

La vision centrale fait intervenir la région centrale de la rétine, la macula, qui est elle-même centrée par une petite fossette, la fovéa.

La vision périphérique, quant à elle, implique des photorécepteurs situés à la périphérie de la rétine.



**Figure 3 : La rétine et la choroïde**

(Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art)

Le rôle de la choroïde est d'assurer la nutrition des cellules de la rétine via l'épithélium pigmentaire qui est le tissu nourricier des photorécepteurs. Les nutriments qui transitent par le réseau des vaisseaux sanguins de la choroïde, traversent l'épithélium pigmentaire pour nourrir les photorécepteurs.

Les photorécepteurs se divisent en deux types de cellules, les cônes et les bâtonnets. Les cônes, qui se concentrent dans la fovéa, fonctionnent à la lumière du jour et permettent à notre œil de distinguer les détails et de percevoir les couleurs. Les bâtonnets prédominent dans le reste de la rétine et interviennent lorsque la lumière diminue ou dans des conditions de faible illumination.

Les raisons de la destruction progressive des photorécepteurs au cours de la choroïdérémie ne sont pas totalement élucidées. On a longtemps pensé qu'elle était la conséquence de la mort de l'épithélium pigmentaire, elle-même liée à la disparition de la choroïde, d'où le nom de choroïdérémie donné à cette maladie : des zones de choroïde se détériorent progressivement et entraînent la mort des portions d'épithélium pigmentaire situées au dessus ; de ce fait, n'étant plus nourris, les photorécepteurs disparaîtraient également.

Des données récentes indiquent que les mutations du gène *CHM* ont en fait pour conséquence une atteinte directe et conjointe des photorécepteurs d'une part, et de l'épithélium pigmentaire d'autre part. Ceci pourrait expliquer l'atrophie de la choroïde car l'intégrité de

l'épithélium pigmentaire est importante pour la survie de la couche des capillaires de la choroïde. Toutefois, il n'est pas exclu que les mutations du gène *CHM* aient aussi un effet direct sur certaines cellules de la choroïde.

## Le diagnostic

Le diagnostic précoce de la maladie permet d'informer au mieux la famille et d'instaurer une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge.

### ● Comment fait-on le diagnostic de la choroïdérémie ?

En l'absence de cas connus dans la famille, le diagnostic de la choroïdérémie est la plupart du temps fait lors du bilan ophtalmologique de problèmes de vision nocturne ou d'une baisse de l'acuité visuelle ou à la suite d'un accident lié à la perte de la vision périphérique.

Le diagnostic de rétinite pigmentaire est souvent établi par erreur au début, à cause des ressemblances de la choroïdérémie avec cette maladie (voir « *Peut-on confondre cette maladie avec d'autres* »). Mais le bon diagnostic peut être rétabli par un examen du fond d'œil approfondi et plusieurs examens complémentaires : l'électrorétinogramme, l'OCT (image en coupe de la rétine) et l'angiographie fluorescéinique ou le test d'autofluorescence rétinienne (voir « *En quoi consistent les examens complémentaires ? À quoi vont-ils servir ?* »).

Le diagnostic génétique de la choroïdérémie doit être effectué. Il vise, à partir d'une prise de sang, à déterminer si le gène *CHM* est muté ou non. Le test génétique est très important car il permet non seulement de confirmer le diagnostic de la choroïdérémie, mais également de détecter des personnes de la famille du malade qui seraient atteintes de la choroïdérémie alors qu'elles n'en n'ont pas de manifestations ou que celles-ci sont très atténuées (notamment les femmes conductrices) (voir « *Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ? Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?* »).

### ● En quoi consistent les examens complémentaires ? À quoi vont-ils servir ?

Des examens complémentaires sont réalisés pour confirmer le diagnostic de la choroïdérémie et évaluer l'atteinte de la rétine, afin de prendre en charge les déficiences de la manière la plus adaptée.

#### **Le fond d'œil**

L'examen du fond de l'œil par le médecin spécialisé dans les troubles de la vue (ophtalmologiste) lui permet de voir directement la rétine. Après avoir déposé sur l'œil quelques gouttes de solution (collyre) destinées à augmenter l'ouverture de la pupille, il va, à l'aide d'une petite lampe lumineuse spéciale (ophtalmoscope), examiner l'état de la rétine.

Chez les hommes atteints de choroïdérémie, l'examen du fond d'œil montre des aspects très caractéristiques, notamment des plages de rétine très amincies en périphérie (zone d'atrophie de la rétine) où la choroïde et l'épithélium pigmentaire ont disparu. Ces zones de couleur blanche ne sont pas visibles au début de la maladie mais apparaissent après 15 à 20 ans d'évolution et augmentent progressivement en taille et en nombre.

Par ailleurs, les vaisseaux du fond d'œil conservent un diamètre normal et le nerf optique a sa couleur habituelle.

Ces caractéristiques permettent à l'ophtalmologiste de ne pas confondre la choroïdérémie avec la rétinite pigmentaire dans laquelle l'examen du fond d'œil montre des dépôts de pigments petits et nombreux, un rétrécissement des vaisseaux du fond d'œil ainsi qu'un nerf optique qui devient pâle.

Chez les filles ou les femmes conductrices (voir « *Les aspects génétiques* ») qui, sauf exception, ne développent pas la maladie, de petites anomalies caractéristiques sont visibles au fond d'œil : notamment des modifications de la pigmentation de la rétine qui est irrégulière.

### **L'électrorétinogramme (ERG)**

L'ERG permet d'enregistrer la réponse électrique de la rétine en la stimulant avec de la lumière. L'enregistrement se fait grâce à des électrodes ayant la forme de grosses lentilles oculaires qui sont placées sous les paupières après application d'un collyre anesthésique (pour améliorer le confort). La personne est installée dans un fauteuil. Les deux yeux sont stimulés en même temps grâce à un flash qui envoie des éclairs de lumière intense. La stimulation se fait en deux étapes : une première série de flashes à l'obscurité et une deuxième à la lumière.

Cet examen peut paraître impressionnant, mais il ne dure qu'une dizaine de minutes et est indolore.

Dans la choroïdérémie, l'ERG est anormal du fait du mauvais fonctionnement des cônes et des bâtonnets.

### **L'examen au périmètre de Goldman**

Le périmètre de Goldman est un appareil qui permet de tester le champ visuel central et périphérique. Pour réaliser la périmétrie, la personne place sa tête au centre d'une coupole et fixe un point central. Des points lumineux de taille et d'intensité variable s'allument successivement à différents endroits de la surface de la coupole : dès que la personne perçoit l'apparition d'un point lumineux, elle appuie sur un bouton. Une machine édite les résultats sous forme de courbes. Cet examen est indolore et dure moins de 30 minutes.

Dans la choroïdérémie, cet examen montre un rétrécissement du champ de vision.

### **L'image en coupe de la rétine ou OCT**

L'OCT (acronyme anglais pour *Optical Coherence Tomography*, tomographie à cohérence optique) permet, grâce à un rayon infrarouge d'obtenir l'image en coupe de la rétine. Elle permet d'évaluer l'état des photorécepteurs et de mesurer l'épaisseur de la rétine et de la choroïde.

La personne est assise le front et le menton bien calés et fixe l'objectif de l'appareil. Cet examen est indolore et se fait dans un centre spécialisé.

Dans la choroïdérémie, l'OCT montre une diminution de l'épaisseur (atrophie) de la rétine et de la choroïde.

### **L'angiographie fluorescéinique**

L'angiographie fluorescéinique peut être pratiquée pour visualiser l'atrophie de l'épithélium pigmentaire et de la choroïde. L'examen se pratique au cabinet de l'ophtalmologiste. La personne reçoit au préalable une injection intraveineuse de fluorescéine, un colorant qui se diffuse dans tous les vaisseaux, y compris les vaisseaux rétiens et qui les rend fluorescents. Puis, un appareil réalise des photographies de la rétine, la personne étant assise avec le front et le menton bien calés devant l'appareil.

Actuellement, cette technique n'est plus indispensable et elle est de plus en plus remplacée par un **test de l'auto-fluorescence rétinienne**, qui se déroule de la même façon mais ne nécessite pas d'injection intraveineuse.

## ● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

La choroïdérémie est fréquemment confondue avec la rétinite pigmentaire. En effet, les manifestations visuelles que sont l'héméralopie et le rétrécissement du champ visuel, sont les mêmes avec des délais d'apparition semblables au cours de la vie. Toutefois, il y a des différences qui permettent de reconnaître la choroïdérémie.

L'observation du fond d'œil par l'ophtalmologiste spécialisé révèle une atrophie majeure de la choroïde et de l'épithélium pigmentaire qui donne un aspect blanc caractéristique. Cette atrophie n'est pas visible au début de la maladie mais survient après 15 à 20 ans d'évolution, ce qui explique la confusion avec la rétinite pigmentaire au début de la maladie. Les dépôts pigmentaires sur la rétine sont plus larges et moins nombreux que dans la rétinite pigmentaire. Les vaisseaux de la rétine sont aussi plus gros et le nerf optique est moins atrophique. La vision centrale est en général conservée plus longtemps que dans la rétinite pigmentaire, les personnes étant encore capables de lire alors que le champ visuel est depuis longtemps en tunnel.

La choroïdérémie est toujours due au même gène *CHM* et son hérédité est toujours liée au chromosome X, alors que la rétinite pigmentaire est liée à de nombreux gènes avec différentes formes d'hérédité possibles, dont aussi la forme liée à l'X.

Enfin, certaines formes très rares de rétinite pigmentaire ressemblant à la choroïdérémie par l'atrophie de la choroïde ont été décrites mais elles ne sont pas dues au gène *CHM*.

Au début de l'évolution de la maladie, la choroïdérémie peut également être confondue avec les cécités nocturnes congénitales dites stationnaires dans lesquelles la perte de vision se limite à la vision nocturne.

## Les aspects génétiques

### ● **Quels sont les risques de transmission ?**

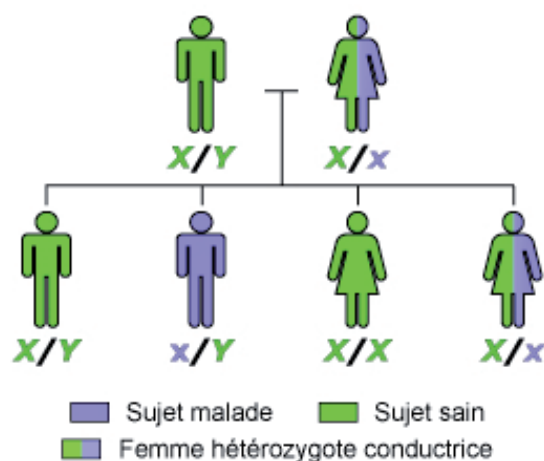
La choroïdérémie est due à une mutation du gène *CHM* situé sur le chromosome X. C'est une maladie dite récessive liée au chromosome X (*voir figures 4 et 5 page 8*) ; ce qui signifie qu'elle touche essentiellement les hommes et qu'elle est transmise par les femmes.

Les chromosomes X et Y déterminent le sexe d'un individu (chromosomes sexuels). Les femmes possèdent deux chromosomes X (XX) et les hommes un chromosome X hérité de leur mère et un chromosome Y hérité de leur père (XY).

Une femme porteuse du gène muté a habituellement sur son autre chromosome X un gène *CHM* normal. Le gène normal « compense » le gène défectueux et la personne n'a habituellement aucune manifestation de la maladie sauf une pigmentation du fond d'œil caractéristique. Si elle a des enfants, elle risque de transmettre 1 fois sur 2 son chromosome X, porteur du gène muté à ses enfants. On dit que cette femme est conductrice de la maladie.

En revanche, un homme possède un seul chromosome X qu'il a hérité de sa mère. S'il hérite du chromosome X porteur du gène *CHM* muté, il développera la maladie. Il ne transmettra pas la maladie à ses garçons mais transmettra obligatoirement le gène muté à ses filles (*voir figure 4*).

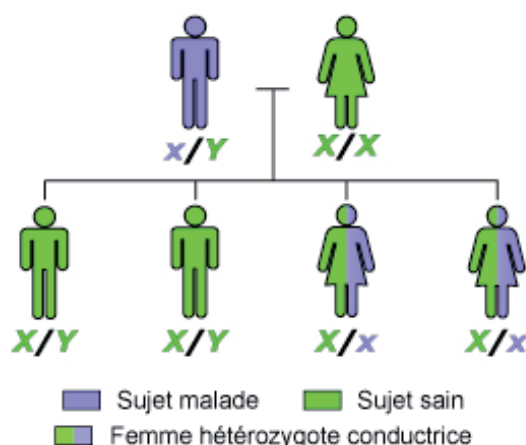
Le risque de transmission de la maladie est différent si c'est le père ou la mère qui porte la mutation. Cela pourra être expliqué au cours d'une consultation de conseil génétique.



**Figure 4 : cas d'une mère conductrice (porteuse du gène CHM muté) et d'un père sain**

La mère est hétérozygote (ou conductrice) : elle a un chromosome X normal et l'autre porteur de la mutation. Aucune des filles n'est malade mais elles ont 1 risque sur 2 d'être conductrices comme leur mère. Les garçons ont 1 probabilité sur 2 d'être atteints car ils reçoivent obligatoirement leur chromosome X de leur mère. Le père en donnant soit X, soit Y, déterminera le sexe de l'enfant.

© Orphanet



**Figure 5 : cas d'un père malade et d'une mère saine**

Toutes les filles d'un homme malade reçoivent de leur père le chromosome X qui porte le gène muté. Étant hétérozygotes, elles seront conductrices de la maladie et risqueront de transmettre la maladie à leurs enfants. Aucun des fils d'un homme malade n'est atteint car ils reçoivent de leur père le chromosome Y qui n'est pas impliqué dans la maladie. Ces garçons n'auront donc aucun risque de transmettre la maladie à leur descendance.

© Orphanet

Dans certains cas rares, les femmes conductrices peuvent être atteintes, et cela à un âge plus avancé que celui des hommes.

Chez les femmes, toutes les cellules contiennent deux chromosomes X mais dans chacune d'elles, de façon aléatoire l'un de ces chromosomes X est « éteint » (inactivation du chromosome X), c'est-à-dire que les gènes qu'il porte ne s'expriment pas, alors que l'autre chromosome X est fonctionnel.

Les femmes conductrices sont porteuses sur l'un de leurs chromosomes X de la mutation responsable de la choréïdérémie. Cependant, le nombre de leurs cellules qui expriment le gène normal est presque toujours suffisant pour que la maladie ne se manifeste pas. Dans de très rares cas, les manifestations peuvent apparaître chez une femme conductrice car le gène



normal est inactivé dans un trop grand nombre de cellules. Dans ces cas, les femmes peuvent avoir une atteinte visuelle mais qui surviendra plus tardivement que chez un homme atteint.

L'aspect génétique et le mode de transmission de l'affection pourra être expliqué au cours d'une consultation de conseil génétique.

## ● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

Si un couple a déjà eu un enfant atteint, un diagnostic prénatal (DPN) est en théorie possible lors d'une grossesse ultérieure. Cependant, il est rarement demandé pour cette maladie car la cécité ne survient que tardivement (vers 50 ans).

Toute demande de diagnostic prénatal devra être discutée au cours d'une consultation de génétique et la demande du couple sera exposée lors d'une réunion pluridisciplinaire d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) pour un avis au préalable.

L'objectif du DPN est de déterminer si l'enfant qui va naître porte l'anomalie génétique responsable de la choroïdérémie. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique sur un prélèvement fait au niveau du futur placenta (choriocentèse) ou du liquide amniotique (amniocentèse).

Quelque soit la technique choisie, aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus ; il existe cependant un faible risque de fausse couche, différent selon la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter au préalable, en consultation de diagnostic prénatal. Les résultats sont connus en une ou deux semaines.

Si une mutation du gène *CHM* est mise en évidence par le diagnostic prénatal, il reste cependant difficile de prédire l'âge d'apparition et la vitesse de progression de la maladie. En effet, les manifestations de la maladie sont variables, même entre les personnes porteuses de la même mutation de *CHM*.

## ● **Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ? Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

Si un membre de la famille est atteint, il y a un risque pour que d'autres le soient aussi, selon les règles de transmission de la maladie énoncées plus haut. C'est pourquoi il est important que les autres membres de la famille puissent, s'ils le souhaitent, se faire examiner afin de dépister la maladie.

Les personnes à risque sont : les frères et sœurs d'une femme conductrice ou d'un homme atteint et les enfants d'une femme conductrice (les filles d'un homme atteint sont obligatoirement conductrices et ses garçons sont obligatoirement indemnes de la maladie).

Pour les personnes à risque, la première étape pour dépister la choroïdérémie est l'examen du fond d'œil, même en l'absence de toute manifestation. Si des anomalies sont présentes, un test génétique permettra ensuite de confirmer ou d'infirmer le diagnostic à condition que l'anomalie génétique (mutation) ait été identifiée dans la famille.

Chez une fille conductrice, il existe souvent des petites anomalies caractéristiques à l'examen du fond d'œil. Si de telles anomalies sont visualisées, le test génétique pourra permettre de confirmer qu'elle est réellement conductrice pour la maladie. Si aucune anomalie n'est observée au fond d'œil, elle pourra, si elle le désire, faire le test génétique à condition d'être majeure.

## ● Existe-t-il un traitement de la choroïdérémie ?

Il n'existe pas, à l'heure actuelle, de traitement permettant de guérir de la choroïdérémie. Mais une prise en charge est possible afin de diminuer le retentissement sur la qualité de vie (voir « *Quels sont les professionnels mobilisés et les techniques mises en œuvre pour aider ces personnes ?* »).

## ● Quelles sont les autres modalités de traitement de la choroïdérémie ?

Quelques mesures peuvent ralentir la progression de la maladie mais la plupart n'ont pas fait la preuve d'une efficacité scientifiquement prouvée.

Le port de verres protecteurs et filtrants, adaptés à la rétinopathie et prescrits par un médecin ophtalmologiste, est recommandé. Leur but est surtout de diminuer la sensation d'éblouissement et d'améliorer le contraste. Le port d'un chapeau à visière est recommandé pour les mêmes raisons. Il est également conseillé d'éviter les expositions au soleil ou à une forte luminosité (mer, montagne) sans cette protection. En cas de myopie associée, le port de verres correcteurs peut également être nécessaire.

La vitamine A (rétinol) à fortes doses pourrait ralentir l'altération des cellules touchées par la maladie, les cônes et les bâtonnets. Cet effet bénéfique reste très discuté par la communauté médicale et scientifique. Par ailleurs, à ces fortes doses, la vitamine A présente un risque pour les femmes enceintes, car elle peut être à l'origine de malformation chez le fœtus. Chez l'enfant, elle peut avoir des effets secondaires potentiellement toxiques sur le cerveau et la croissance. Chez les adultes fumeurs, de fortes doses de vitamine A semblent augmenter le risque de cancer du poumon.

Une alimentation équilibrée riche en antioxydants comme la lutéine et la zéaxanthine, (substances présentes dans les légumes verts), et en oméga 3 (présents dans les poissons gras), pourraient aider à ralentir l'évolution des troubles de la vue. Des compléments alimentaires sont aussi disponibles mais n'ont pas fait la preuve scientifique de leur effet.

En cas d'œdème de la rétine, un traitement (acétazolamide) peut être proposé pour limiter l'altération de la vue liée à l'œdème.

## ● Quels sont les professionnels mobilisés et les techniques mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

Dès que la vue baisse, l'autonomie peut être réduite. Mais dès le début des manifestations, une prise en charge est possible pour offrir une meilleure qualité de vie.

Des aides « basse vision » peuvent être proposées lorsque la vision centrale est atteinte. Il s'agit d'aides optiques comme des lunettes grossissantes, des loupes, des télescopes ou d'aides non optiques qui consistent en un ensemble d'articles pouvant faciliter les activités de la vie quotidienne : livres et revues à gros caractères, cartes à jouer à gros numéros, cadrans de téléphone et calculatrices à gros caractères, montres parlantes, etc.

Des aides électroniques, comme des loupes électroniques ou des téléagrandisseurs ou des systèmes de télévision en circuit fermé avec appareils grossissants et dispositifs de lecture informatisés intégrés, sont utiles dans certaines circonstances.

Lorsque la baisse de la vue devient gênante, la rééducation en activités de la vie journalière (rééducation en AVJ), adaptée aux personnes déficientes visuelles, permet à la personne de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Après avoir analysé les difficultés de la personne, le rééducateur en AVJ apporte 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 peut aussi concevoir et réaliser des appareillages qui faciliteront l'autonomie (étiquettes en relief sur les produits alimentaires ou ménagers, etc.).

Les instructeurs en locomotion ont pour fonction d'aider la personne dans ses déplacements, notamment dans les situations difficiles. Cette rééducation l'aide à mieux comprendre son environnement pour mieux s'y orienter. Elle l'aide aussi à utiliser le champ de vision dont elle dispose, même s'il est réduit, pour lui permettre de se déplacer en toute sécurité à l'intérieur comme à l'extérieur. Quand la cécité est installée, l'utilisation d'une canne blanche et d'un chien guide est proposée.

## ● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

En fonction de la sévérité de la maladie et du vécu de chacun, les doutes et les moments d'angoisse ne seront pas les mêmes. Le soutien par un pédopsychiatre, un psychiatre ou un psychologue peut être nécessaire dès l'annonce du diagnostic, d'autant que l'évolution de la maladie ne peut pas être établie avec certitude. La dégradation de son état de santé, de celle de son enfant ou de son conjoint sont également difficiles à supporter seuls. La maladie peut être également très perturbante pour les frères et les sœurs, qui ressentent souvent un mélange de culpabilité et de jalousie. Eux aussi doivent pouvoir exprimer librement leur ressenti face à la maladie et bénéficier d'un soutien psychologique.

La perte progressive de la vue entraîne souvent des peurs et peut être difficile à accepter. La personne doit être préparée le mieux possible pour apprendre à vivre cette perte d'autonomie qui peut aboutir à un manque de confiance en soi. Une prise en charge psychologique peut apporter cette aide et favoriser les relations sociales ainsi que l'insertion socio-professionnelle.

## ● **Que peut-on faire soi-même pour soigner son enfant ?**

L'aide des parents et de l'entourage est à adapter selon l'âge de la personne et l'importance de son atteinte.

Au quotidien, les parents peuvent sensibiliser leur enfant à l'importance de se protéger les yeux en cas de forte luminosité. Ils peuvent également les éduquer à privilégier une alimentation riche en légumes et en poissons gras (*voir « Quelles sont les autres modalités de traitement de la choroïdérémie ? »*).

L'aménagement de la maison avec des éclairages adaptés permettra d'offrir un milieu sécurisant.

Également, accompagner son enfant dans des activités sportives ou faire de la marche avec lui favorisera son épanouissement.

Devenus adultes, ces préconisations leur seront familières et ils les suivront d'autant mieux.

## ● **Comment faire suivre son enfant ?**

Le suivi est fait par un médecin ophtalmologiste. La fréquence des visites et des examens de contrôle est fixée par le médecin et dépend de l'évolution de la maladie. Il est aussi recommandé de rencontrer un médecin généticien connaissant les maladies oculaires pour se faire bien expliquer le mode de transmission de la maladie, les risques encourus par les membres de la famille et les options qui s'offrent à eux.

## ● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Le personnel soignant qui prend en charge la personne en urgence doit être informé du diagnostic de la choroïdérémie, du handicap visuel de la personne et d'éventuels traitements en cours afin d'éviter des associations de médicaments incompatibles et d'éventuels surdosages.

## ● **Peut-on prévenir cette maladie?**

Non, il n'est pas possible de prévenir cette maladie.

## **Vivre avec**

### ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne ?**

Si l'atteinte de la vue, très discrète au début, ne modifie que très peu le quotidien des enfants et des adolescents atteints, à partir de 30-40 ans, son aggravation progressive retentit au quotidien sur la vie familiale, sociale et aussi sur la vie professionnelle.

Les principaux handicaps liés à cette déficience touchent la communication, la mobilité, les déplacements et la gestion de la vie quotidienne. Elle peut conduire à la perte de l'autonomie.

Les personnes peuvent être amenées à dissimuler leur handicap visuel au risque de se retrouver dans des situations potentiellement délicates pour elles et leur entourage.

Il est important que la personne adapte ses habitudes quotidiennes en fonction de ses capacités visuelles.

Le soutien d'un psychologue peut s'avérer primordial pour mieux gérer ces situations.

### ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?**

L'altération des capacités visuelles ne survient que tardivement. En général, excepté quelques difficultés d'adaptation à l'obscurité, les enfants et les adolescents atteints ont les mêmes capacités visuelles que les autres, ce qui leur permet de suivre une scolarité normale.

Le cas échéant, ils peuvent bénéficier d'un temps supplémentaire (tiers-temps additionnel) pour les examens écrits.

Plus d'informations sur l'accueil de ces enfants en milieu scolaire sont disponibles sur le site d'Integrascal ([www.integrascal.fr](http://www.integrascal.fr)).

## ● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?

À partir de 30 ans environ, les difficultés visuelles s'aggravent. Les déplacements de nuit deviennent difficiles, voire très difficiles, et nécessitent une rééducation. L'accès aux documents écrits est plus compliqué, la personne peut avoir besoin de recourir à des aides techniques et optiques.

Pour maintenir l'autonomie dans la vie quotidienne, des transformations, des adaptations et des rééducations sont envisageables par le biais de services spécialisés « basse vision ».

La choroïdérémie évoluée est généralement incompatible avec la conduite automobile. L'utilisation des transports en commun est également difficile. Pour les trajets, des mesures d'accompagnement peuvent être proposées.

L'exercice de l'activité professionnelle peut engendrer des difficultés et nécessiter des aménagements : temps partiel, aménagement du poste de travail, reclassement, changement de poste, milieu protégé... L'orientation professionnelle devra également être adaptée aux capacités visuelles. Le médecin du travail peut contribuer à coordonner et faciliter cette adaptation.

## ● ● ● En savoir plus

### ● Où en est la recherche ?

Actuellement, les recherches visent à mieux comprendre les mécanismes impliqués dans les manifestations de la maladie afin d'en améliorer le traitement.

Plusieurs pistes thérapeutiques font également l'objet de travaux de recherche comme :

- introduire la version normale du gène CMH dans les cellules de la rétine afin de compenser le manque créé par le gène muté (thérapie génique) ;
- greffer des cellules rétinienne et rechercher les protéines qui favorisent le succès de cette greffe (facteurs neurotrophiques) ;
- proposer des rétines artificielles : composées de caméras numériques portées sur des lunettes, ou implantées à l'intérieur de l'œil, elles envoient un signal à des électrodes implantées au niveau de la rétine, qui transmettent le signal électrique au nerf optique ;
- mettre au point des traitements médicamenteux qui pourraient retarder ou empêcher l'atteinte de la rétine et de la choroïde.

Des essais cliniques sont en cours, notamment pour la thérapie génique, les facteurs neurotrophiques et la rétine artificielle. Plusieurs années seront encore nécessaires pour valider ces essais avant que des traitements ne puissent être proposés aux personnes atteintes.

### ● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie, notamment l'association France Choroïdérémie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au **0 810 63 19 20** (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

## ● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistants des services sociaux à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, les personnes atteintes de choroïdérémie peuvent bénéficier de certaines prestations sociales, sous certaines conditions. Le financement des soins et des frais médicaux liés à la maladie peut être pris en charge à 100 % (exonération du ticket modérateur) par l'Assurance Maladie au titre des Affections de Longue Durée (ALD) hors liste. Les préparations spéciales avec des dosages et des formes pharmaceutiques adaptés pour les enfants (préparations magistrales pédiatriques) sont aussi prises en charge, hors ALD.

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui décide de la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins.

Comme ces personnes sont en situation de handicap dans leur vie quotidienne, elles peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule...) demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises.

Les aides financières sont allouées par la CDAPH et versées par la Caisse d'Allocations Familiales (CAF). Le forfait cécité est alloué aux personnes dont l'acuité visuelle ne dépasse pas 1/20. Une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées, majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité atteint ou dépasse 80 % de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. Le taux d'incapacité est déterminé au niveau de la MDPH selon le guide-barème défini par la loi. La carte « besoin d'accompagnement » peut être obtenue et permet à l'accompagnant de bénéficier d'avantages : gratuité pour certains transports et dans certaines activités culturelles.

Les Services d'accompagnement à la vie sociale (Savs) et les Services d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah) ont pour vocation de contribuer à la réalisation du projet de vie de personnes adultes handicapées par un accompagnement adapté favorisant le maintien ou la restauration de leurs liens familiaux, sociaux ou professionnels et facilitant leur accès à l'ensemble des services offerts par la collectivité. Les frais sont pris en charge par le Conseil Général pour le SAVS, par le Conseil Général et l'Assurance Maladie pour le Samsah, sous réserve d'une décision d'orientation prise par la CDAPH.

Enfin, la MDPH assure l'information et l'orientation de la personne vers les établissements spécialisés quand cela est nécessaire et elle accompagne la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

**CONTACTEZ**

Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20  
numéro azur, prix d'une communication locale

**OU CONSULTEZ ORPHANET** [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

**AVEC LA COLLABORATION DE :**

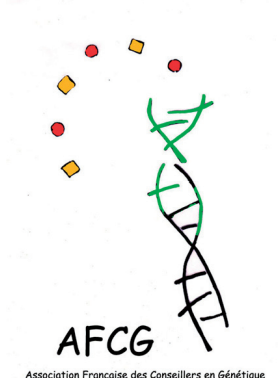
*Professeur Christian Hamel*  
Centre de référence des affections  
sensorielles d'origine génétique  
Service d'ophtalmologie  
CHU de Montpellier  
Hôpital Gui de Chauliac  
Montpellier

*France Choroidérémie*



*Professeur José Alain Sahel*  
Centre de référence des dystrophies  
rétiniennes d'origine génétique  
Service d'ophtalmologie IV  
Centre hospitalier national  
d'ophtalmologie des Quinze-Vingts  
Paris

*Association Française des  
Conseillers en Génétique*



*Première édition : septembre 2013*