

## L'amaurose congénitale 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.

### L'amaurose congénitale de Leber en bref

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

- **Définition** : L'amaurose congénitale de Leber est une **dystrophie rétinienne héréditaire congénitale précoce, qui entraîne une malvoyance ou une cécité dès la première année de vie.**
- **Épidémiologie** : La prévalence de l'amaurose congénitale de Leber se situe entre 1/33 000 et 1/50 000 naissances vivantes. Elle représente 5 % des dystrophies rétiniennes et **20 % des causes de cécité chez les enfants en âge d'être scolarisés.**
- **Clinique** : L'amaurose congénitale de Leber est caractérisée par une **diminution sévère de l'acuité visuelle (inférieure ou égale à 20/400)** ou une **cécité, la première année de vie et un électrorétinogramme (ERG) plat.** De **faibles réponses pupillaires**, des **mouvements erratiques des yeux**, une **photophobie**, une **forte hypermétropie**, un **nystagmus**, un **strabisme convergent**, ou un **kératocône** peuvent être présents selon le gène impliqué. Le **réflexe digito-oculaire (signe de Franceschetti)** est caractéristique de cette maladie où l'enfant se frotte l'œil avec le poing ou le doigt, comprimant les globes oculaires et créant peut-être ainsi des perceptions lumineuses (phosphènes). L'amaurose congénitale de Leber peut être associée à des mutations dans des gènes impliqués dans des syndromes comportant un retard neuro-développemental, un handicap intellectuel, une apraxie oculomotrice (difficulté pour bouger les yeux), et un dysfonctionnement rénal.
- **Étiologie** : L'amaurose congénitale de Leber est une **maladie héréditaire autosomique récessive** due à des mutations dans des gènes codant pour des protéines ayant des fonctions diverses dans la rétine. Rarement, certaines mutations génétiques sont héritées selon un mode autosomique dominant.
- **Prise en charge et pronostic** : Un **examen ophtalmologique périodique** doit être effectué pour évaluer la fonction visuelle de l'enfant et adapter ainsi sa prise en charge. Celle-ci comprend **la correction des erreurs de réfraction et des aides basse-vision, le dépistage d'éventuelles complications**, mais **surtout l'accompagnement de l'enfant pour faciliter son éveil, lui donner de l'assurance et rassurer les parents.**  
**L'évolution est variable, c'est-à-dire quasi absente lorsque la cécité est complète ou presque dès la naissance, ou bien marquée par un déclin avec l'âge si la vision permettait des déplacements autonomes au début de la vie, avec une cécité complète qui survient plus tard.**  
Actuellement, il n'y a pas de traitement curatif pour l'amaurose congénitale de Leber. Des essais de **thérapie génique** (complémentation des gènes défectueux par les gènes fonctionnels) sont en cours.

## Le handicap au cours de l'amaurose congénitale de Leber

[2]

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

*Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables.  
Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations  
ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.*

La conséquence de l'amaurose congénitale de Leber est une **déficience visuelle, le plus souvent sévère, présente dès la naissance.**

**La marche est retardée et l'enfant a tendance à se cogner faute de pouvoir évaluer les distances et éviter les obstacles.**

Une **sensibilité accrue à la lumière, notamment blanche et diffuse** (photophobie) avec une gêne à la clarté du jour perturbe la vie quotidienne. Il peut s'y ajouter des confusions dans les **couleurs** (en particulier pour le bleu et le jaune), également sources de **gêne au quotidien.**

Des difficultés d'adaptation visuelle lorsque la luminosité diminue (héméralopie) peuvent être présentes selon le gène impliqué.

La plupart des personnes atteintes ont une **acuité visuelle (vision centrale ou précise) réduite à très réduite**, un **rétrécissement du champ visuel** (vision en tunnel) et des mouvements anormaux et saccadés des globes oculaires (**nystagmus**). Ces anomalies provoquent **des difficultés dans la vie quotidienne : pour les déplacements, pour monter les marches fixes ou mobiles (escaliers roulants, escalator, etc.), pour la coordination, pour la recherche visuelle même en conditions diurnes, pour lire, écrire, pour les relations sociales (contact visuel difficile à établir et à maintenir : importance du « regard social »), etc.**

En cas de prise en charge inadaptée du jeune enfant, la **principale complication est son éveil insuffisant** qui risque de compromettre son développement et plus tard son autonomie et son inclusion sociale.

Certaines complications, rares, de l'amaurose congénitale de Leber (cataracte et glaucome) peuvent aggraver le déficit visuel.

Certaines difficultés visuelles peuvent être atténuées par des mécanismes de compensation propres à chaque personne (utilisation des autres sens en particulier l'audition et le toucher, la mémoire, optimisation des capacités visuelles restantes) ainsi que par des aides techniques, optiques, etc.

**La déficience visuelle provoque des difficultés pour la mobilité / les déplacements, la communication, les apprentissages, la motricité fine, l'autonomie pour les actes essentiels de la vie, avec des conséquences dans la vie domestique, scolaire, professionnelle, socio-culturelle et sportive.**

La rééducation fonctionnelle, des aménagements du logement, certaines aides techniques et/ou 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 les accompagnements doivent être mis en place après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de l'amaurose congénitale de Leber varient selon les personnes, leurs capacités visuelles et de compensation du handicap d'origine visuelle, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie.

**La prise en charge médico-socio-éducative doit être précoce afin d'éviter tout retard de développement lié à un déficit visuel.**

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

**Les professionnels paramédicaux/méxico-sociaux** (psychomotricien, ergothérapeute, orthoptiste, opticien spécialisé « enfants » et « basse-vision », Rééducateur pour l'Autonomie dans la Vie Journalière (AVJ), instructeur en locomotion, psychologue, etc.), les **aides humaines** (auxiliaire de vie sociale, etc.) et les **aides techniques** (aides basse-vision optiques, non optiques, électroniques, etc.) améliorent la prise en charge.

Les parents apprennent le diagnostic d'amaurose congénitale de Leber de leur enfant entre l'âge de 4-6 mois à 1 an. Il est important pour eux de connaître les services assurant une prise en charge précoce et adaptée de l'enfant afin de ne pas compromettre son autonomie et son inclusion sociale. Les **structures suivantes** permettent de conseiller, d'orienter les parents et de suivre leur enfant sur le plan médico-social.

- **CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce)** : rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, c'est un lieu de dépistage des déficits ou handicaps et de prévention de leur aggravation, un lieu pour les soins et la rééducation, une aide pour l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance (crèche, halte-garderie, école maternelle). Une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent, y assure la prise en charge de l'enfant et l'accompagnement parental.

- **Services d'éducation spécialisés et de soins** intervenant dans les lieux de vie de l'enfant :

- **SAFEP (Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce)** : pour les enfants de 0 à 3 ans : il conseille et accompagne les familles. L'équipe pluridisciplinaire médicale, paramédicale, et socio-éducative qui le compose, assurent le bilan des besoins spécifiques de l'enfant et le suivi neuro-développemental aussi bien à domicile que sur les autres lieux de vie (crèche, halte-garderie, etc.).
- **SAAAS (Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la Scolarisation, ou SAAAIS)** : l'équipe pluridisciplinaire intervient dans tous les lieux de vie auprès des enfants de 4 à 20 ans pour le suivi du développement et la mise en place de l'ensemble des moyens de compensation du handicap visuel (développement

des moyens sensoriels et psychomoteurs, utilisation des aides optiques et non optiques, etc.)

- **Etablissements spécialisés dans la prise en charge d'enfants déficients visuels** : ils assurent la scolarisation des enfants de 3 à 20 ans. Certains ont des crèches spécialisées pouvant accueillir de très jeunes enfants déficients visuels.

**Les professionnels paramédicaux, médico-sociaux, les aides humaines et techniques mentionnés ci-dessous permettent la prise en charge optimale des enfants et adultes atteints d'amaurose congénitale de Leber. Tous ne sont pas nécessaires au même moment. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.**

### *Professionnels paramédicaux et médico-sociaux*

#### ○ **Psychomotricien**

Une prise en charge globale avec des expériences sensori-motrices variées peut être proposée pour les jeunes enfants afin de réaliser un travail corporel leur permettant d'appréhender de nouvelles sensations et de retrouver un équilibre psychocorporel. La rééducation en psychomotricité aide aussi à améliorer la motricité globale et la motricité fine.

#### ○ **Ergothérapeute**

Il favorise le développement des aptitudes manuelles, gestuelles, tactiles parallèlement au travail sur la concentration, l'organisation et la mémorisation. Les activités proposées permettent d'améliorer la motricité fine et plus particulièrement la discrimination du toucher et sa fonction exploratrice. **Il joue un rôle particulièrement important pour les activités du jeune enfant lors de son entrée à l'école. Il travaille en particulier sur mise en place de l'apprentissage du braille avec la tablette et la machine à écrire braille.** Il prépare à l'intervention du Rééducateur pour l'Autonomie dans la Vie Journalière (AVJ) en travaillant les prérequis. Il met également en place des moyens de compensation technique comme pour l'accès au poste informatique et favorise la découverte, l'utilisation et l'adaptation aux 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. Le rééducateur en AVJ, après avoir analysé les difficultés, propose les aides techniques et les conseils nécessaires à l'autonomie (cuisine, toilette, écriture, gestion du budget, etc.). 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.

#### ○ **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.

○ **Opticien spécialisé en basse vision et pour les enfants**

Il conseille les aides optiques et les techniques appropriées aux besoins spécifiques de chaque enfant et adulte (lunettes pour corriger les erreurs de réfraction, pour réduire la sensibilité lumineuse, dispositifs de grossissement, filtres, éclairages, pupitres, lunettes de soleil à verres polarisants, etc.).

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

○ **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 d'une canne, de repères divers sur les trajets du quotidien, etc. Il peut également aider à appréhender les transports en commun.

○ **Kinésithérapeute**

Il peut aider à la prise en charge de douleurs musculo-squelettiques provoquées par des attitudes corporelles adoptées du fait de la malvoyance, de la cécité ou du nystagmus. Le médecin du centre de référence, le médecin traitant ou le rhumatologue peuvent éventuellement orienter vers d'autres professionnels paramédicaux référencés.

○ **Orthophoniste**

Les enfants déficients visuels peuvent être confrontés à des troubles particuliers pour l'acquisition de la lecture et de l'écriture. Dans ce cas, l'aide d'une orthophoniste peut s'avérer utile.

○ **Psychologue**

Le suivi psychologique doit être proposé :

- pour les parents et la famille à l'annonce du diagnostic,
- pour la personne atteinte afin qu'elle exprime ses émotions et fasse reconnaître sa souffrance psychologique,
- pour appréhender le sentiment de culpabilité familiale liée à la transmission héréditaire de la maladie et le risque de transmettre la maladie aux enfants,
- pour les proches afin de les aider à adopter la meilleure attitude vis-à-vis de la personne atteinte : par exemple, éviter les non-dits, le rejet ou la surprotection qui pourrait freiner la capacité d'autonomie.
- pour la fratrie : éviter l'indifférence des frères et sœurs ou le sentiment de se sentir coupable, redevable, délaissé par les parents qui portent leur attention sur l'enfant atteint.

## Aides humaines

- **Aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap, anciennement Auxiliaire de Vie Scolaire ou AVS)**

Elle aide à la vie quotidienne dans l'établissement, et intervient pour permettre à l'élève déficient visuel 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.

- **Enseignant spécialisé**

Il connaît le braille et le handicap visuel et intervient dans les établissements scolaires. Il peut être fixe ou itinérant.

- **Educateur spécialisé**

Il met en place des projets ou des actions socio-éducatives (sorties, ateliers, soutien scolaire, etc.) et concourt à l'éducation des enfants °

- **Educateur de jeunes enfants**

Il participe à l'éveil et au bien-être des jeunes enfants en intervenant dans de nombreuses structures telles que les jardins d'enfants, les crèches, etc.

- **Assistant de service social (assistante sociale)**

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

- **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.

- **Animateur socio-culturel**

Il accompagne les personnes dans les actes de la vie socio-culturelle par exemple pour l'accessibilité des jeux / les activités en groupe, l'audiodescription en direct, etc.

- **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.

- **Musicothérapeute**

Il peut aider à améliorer la motricité, l'exploration tactile, la coordination, la stimulation de l'imagination chez les jeunes enfants déficients visuels.

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

- **Service d'Accompagnement Médico-Social des Adultes Handicapés Déficients 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 donnant des conseils et en proposant 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 peuvent** informer sur les aides existantes et orienter vers des structures adaptées. Au travers de ces associations, les parents et les enfants peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant d'évoluer dans la vie et de se sentir moins seules. Certaines offrent des formations gratuites, l'accès à des activités, certains loisirs en groupes, etc.

### *Aides techniques*

Les enfants déficients visuels de moins de 3 ans doivent bénéficier d'aides techniques et d'un aménagement adapté de leur lieu de vie (chambre) afin de favoriser leur éveil et leur développement.

Le port de lunettes de soleil anti UVA et UVB, avec 100 % de protection pour les activités extérieures ou les activités nautiques et également les verres « transition » photochromiques peuvent diminuer la photophobie. Les casquettes, les chapeaux à larges bords ou visière peuvent compléter la protection. Les monoculaires ou jumelles aident pour lire des informations éloignées. Le recours à une canne blanche (électronique), un chien guide ou à des objets connectés (ex : GPS vocaux sur smartphones ou GPS isolés) **pour aider à la mobilité et aux déplacements** peut s'avérer nécessaire.

**Les aides à la communication** comprennent entre autres : Livres reliefs, machine à lire, livres éducatifs sonores, jeux sonores, 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, professionnelle** : Aménagement des lieux de vie (meubles adaptés, 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, 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, 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 (PPC)** 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 :

- 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)**,
- 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.

- Des aides à la scolarité, inscrites dans un **Plan Personnalisé de Scolarisation (PPS)**,
- 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*

Les enfants atteints d'amaurose congénitale de Leber sont non-voyants dès la naissance ou ont une vision basse dans les premières années qui évolue progressivement vers la cécité.

Ils ont besoin d'un suivi ophtalmologique et pédiatrique régulier nécessitant une disponibilité des parents.

Dès le plus jeune âge, lorsque l'accompagnement par des services spécialisés (Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce SAFEP, etc.) est possible, les enfants doivent pouvoir être accueillis, dans une structure ordinaire (crèche, halte-garderie, classe en milieu scolaire ordinaire, etc.) afin de favoriser leur éveil pour plus tard, faciliter leur autonomie et leur inclusion sociale.

Le déficit visuel modifie le quotidien des personnes qui peuvent **continuer à effectuer leurs différentes activités mais plus lentement et en fournissant plus d'effort d'où une fatigue à gérer au quotidien.**

Avec l'aide de l'entourage familial, de professionnels (ergothérapeute, psychologue, etc.) ainsi qu'avec le recours à des stratégies et aménagements, la personne peut évoluer dans un environnement connu.

Une sensibilisation de l'entourage (familial, amical, scolaire, professionnel, etc.) aux besoins qui doivent être exprimés par la personne malvoyante ou non voyante est 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, les démarches administratives, gérer son budget) **peuvent nécessiter des aides humaines, techniques et animalières ainsi que le soutien de la famille** (voir ci-dessus « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?* »).

**La conduite de véhicules à moteur n'est pas possible pour les personnes atteintes d'amaurose congénitale de Leber.**

Le Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS) spécialisé dans la déficience visuelle et le Service d'Accompagnement Médico-Social des Adultes Handicapés Déficients 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*

Les consultations chez les spécialistes et le suivi paramédical peuvent être contraignants et certains parents doivent déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir l'enfant et situées en milieu urbain avec un bon réseau de transports en commun pour faciliter l'autonomie. Il peut également être nécessaire pour les parents d'aménager ou de quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant.

**Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir. Des aides et des prestations peuvent être proposées aux familles.**

Il est nécessaire que la **famille adopte une attitude « positive » vis-à-vis de l'enfant, sans surprotection ou déni.**

La maladie peut également avoir un impact sur la fratrie : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque toute ou partie de l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint.

Souvent, le caractère héréditaire de la maladie peut provoquer une anxiété avec la crainte de transmettre la maladie.

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

### *Conséquences de la maladie sur la vie sociale*

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

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

**L'accès à une vie sociale et culturelle peut dépendre de l'intervention de tiers (déplacements, 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 des livres en caractères agrandis, les bibliothèques sonores, les livres audio, 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 » si nécessaire.

**Certaines associations de malvoyants ou non-voyants proposent des loisirs ou des formations informatiques pour malvoyants.**

### *Conséquences de la maladie sur l'activité sportive*

**La pratique du sport doit être encouragée pour l'équilibre qu'elle procure, même si certains sports qui nécessitent un bon champ visuel, comme les jeux de ballon, sont difficiles pour les malvoyants.**

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

### *Conséquences de la maladie sur la scolarité*

Chaque enfant nécessite une prise en charge éducative spécifique avec des aides ciblées en fonction de ses besoins.

- Avant l'âge d'entrée en maternelle, les parents peuvent envisager un mode de garde individuel avec une assistante maternelle ou collectif en crèche ou en halte-garderie avec l'accompagnement d'un Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce SAFEP ( voir plus haut).
- Les rares enfants chez lesquels il reste un potentiel visuel peuvent suivre une **scolarité en milieu ordinaire avec des aménagements**. Si le suivi médical ou la rééducation perturbent la scolarité, les parents peuvent demander un **Projet d'Accueil Individualisé (PAI) au médecin scolaire** en relation avec le directeur de l'école ou le chef d'établissement : des aménagements de la scolarité sont alors proposés, par

exemple, la possibilité de prise en charge extérieure (psychomotricien, psychologue, etc.) durant les heures scolaires, la localisation dans la classe, la dispense de certaines activités, etc.

- Les enfants suivent 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. Ils peuvent également bénéficier d'adaptation des horaires de scolarisation, d'aménagements pédagogiques (adaptation des supports pédagogiques : transcription du texte en braille, synthèse vocale), du soutien d'un **enseignant spécialisé** et d'**aide humaine en milieu scolaire** ayant le statut d'**AESH (Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap)** avec le suivi par 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 **SAAAS** (Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la scolarisation pour les enfants déficients visuels).

Lorsque le déficit visuel entrave la lecture, l'écriture et que l'élève doit être équipé d'aides visuelles telles qu'un ordinateur portable équipé d'afficheur (ou plage braille), un lecteur braille, de logiciels de synthèse vocale, etc. il est important que les enseignants en soient informés ainsi que des conditions nécessaires pour faciliter l'apprentissage (emplacement dans la classe, etc.).

Il est également important que les enseignants soient alertés de la possibilité que l'enfant ne signale pas les facteurs environnementaux qui pourraient le gêner (nuisances sonores, etc.).

Les enseignants doivent également être sensibilisés aux conséquences du nystagmus qui rend le contact visuel difficile et ne doit pas être interprété comme un manque d'attention de l'enfant.

La demande d'un tiers temps supplémentaire ou la mise à disposition de matériel spécifique peuvent permettre une aide aux examens.

Des budgets pour des aides techniques au sein de l'école existent au niveau du ministère de l'éducation nationale.

- Les élèves qui souffrent de troubles du neuro-développement 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 SAAAS, aux ULIS, et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap (exemple : matériels pédagogiques adaptés) 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).

- Au cours de son parcours de formation, l'élève peut être orienté dans des **établissements spécialisés pour les enfants avec une déficience visuelle ou des établissements 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).

- Pour poursuivre la formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel, les élèves peuvent continuer de 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 peuvent 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 important particulièrement pendant l'adolescence où des frustrations peuvent être ressenties à la suite de l'impossibilité de pratiquer certaines activités (conduite de véhicules à moteur, etc...) ou de s'orienter vers certains métiers (gendarmerie, etc.). Une prise en charge psychologique peut être recommandée pour faire face à toutes ces situations.

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 d'amaurose congénitale de Leber, la difficulté principale réside dans le choix de la profession.

Les entreprises souvent réticentes à recruter ces personnes, peuvent bénéficier d'aides financières. La présence de personnes malvoyantes ou atteintes de cécité au sein d'une entreprise contribue à renforcer les liens professionnels, favoriser l'esprit d'équipe et une certaine émulation.

**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 aides techniques et optiques.

La conduite de véhicules à moteur n'est pas possible, il est donc important d'en tenir compte dans le choix de la profession.

Par ailleurs, le trajet pour se rendre au travail peut engendrer des difficultés et nécessiter des aménagements : mesures d'accompagnement, temps partiel, 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.

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. Amaurose congénitale de Leber. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juillet 2015. Pr Birgit LORENZ, Dr Markus PREISING, éditeurs experts.

[www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=3243&Disease](http://www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=3243&Disease)

2. Avec la collaboration de : 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 IRRP (Association Information Recherche Rétinite Pigmentaire).

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, février 2017

