

L'aniridie isolée

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'aniridie isolée en bref

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

- **Définition** : L'aniridie isolée est une **malformation caractérisée par l'absence totale ou partielle de l'iris et une malformation globale de l'œil.**
- **Épidémiologie** : L'incidence annuelle est estimée de 1/64 000 à 1/96 000.
- **Clinique** : L'absence d'iris entraîne une photophobie plus ou moins intense. L'aniridie isolée peut s'accompagner de différentes affections oculaires à l'origine d'un déficit visuel de sévérité variable telles qu'une **cataracte**, un **glaucome** (qui devient souvent réfractaire), **une insuffisance limbique avec pannus cornéen** (opacification et vascularisation de la cornée), une **hypoplasie du nerf optique**, une **hypoplasie de la macula**, une **ectopie du cristallin (très rare)**, un **nystagmus**, une **sécheresse oculaire**, des **anomalies de la réfraction**. Certaines de ces affections dégénératives peuvent entraîner une cécité.
- **Étiologie** : L'aniridie est causée, dans la plupart des cas, par des mutations du gène *PAX6* (en 11p13 du chromosome 11) qui code pour un régulateur de transcription impliqué dans le processus de formation du globe oculaire. Les mutations du gène *PAX6* entraînent des problèmes d'expression de la cytokératine cornéenne, de l'adhésion cellulaire et du processus de glucuroconjugaison. L'aniridie est une **maladie autosomique dominante à forte pénétrance** et aux manifestations multiples. Environ **deux tiers des enfants malades ont un parent atteint**. Dans **un tiers des cas la maladie apparaît de façon sporadique**.
- **Prise en charge et pronostic** : Un **contrôle ophtalmologique précoce et régulier auprès de spécialistes de centre de référence maladies rares est indispensable** pour prévenir et gérer les risques associés à l'aniridie. Des **tests génétiques** doivent être systématiquement effectués dès le diagnostic ophtalmologique afin de mettre en évidence les gènes mutés et / ou d'écarter un éventuel syndrome associé. Avant de connaître les résultats des tests génétiques confirmant l'aniridie isolée, une échographie rénale doit être faite tous les 1 à 3 mois pour vérifier l'absence d'une possible tumeur rénale. Il est également nécessaire de **mesurer la pression intraoculaire tous les 6 mois afin de détecter l'apparition d'un glaucome**. Le glaucome doit être traité prioritairement et tant que cela est possible par des collyres sans conservateur. La sécheresse oculaire et la transparence cornéenne doivent être particulièrement surveillées chez ces personnes qui ne sont pas de bons candidats aux greffes cornéennes profonde du fait de leur déficience en cellules souches limbiques. **La photophobie doit être prise en charge par des protections teintées.**
L'aniridie a pour conséquence un **déficit visuel (l'acuité visuelle moyenne se situant autour de 1 à 2/10^{ème} chez le jeune adulte) et une photophobie de sévérité variable.**

Le handicap au cours de l'aniridie isolée

[2]

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

Les conséquences de l'aniridie isolée sont une **déficience visuelle et une photophobie de sévérité variable présentes dès la naissance et qui se manifestent tout au long de la vie.**

Les **complications de l'aniridie** (cataracte, glaucome, opacification et vascularisation de la cornée) peuvent **aggraver le déficit visuel et provoquer une cécité.**

La plupart des personnes atteintes ont une **acuité visuelle (vision centrale ou précise) réduite à très réduite** s'accompagnant de mouvements anormaux et saccadés des globes oculaires (**nystagmus**). Elles sont confrontées à des **difficultés pour lire, pour écrire, pour les relations sociales (le nystagmus rend le contact visuel difficile à établir et à maintenir).**

Elles ont également des maladroites liées aux difficultés de perception de la profondeur avec des **difficultés pour se déplacer, monter les marches fixes ou mobiles (escaliers roulants, escalator, etc.), pour la coordination.**

Leur acuité visuelle inférieure aux obligations légales ne leur autorise pas la conduite de véhicules à moteur.

Une sensibilité à la lumière (**photophobie due à l'absence d'iris avec 36 fois plus de lumière reçue dans l'œil que chez une personne non atteinte**) et à la réflexion au niveau des fenêtres, des miroirs, des surfaces métalliques ou des surfaces blanches provoquent un inconfort visuel (éblouissement), des céphalées (maux de tête), des éternuements.

La déficience visuelle et la photophobie provoquent un handicap d'origine visuelle avec 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, du véhicule, 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 chacune d'elles 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'aniridie isolée 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 multidisciplinaire permettant de favoriser le développement physique, cognitif, émotionnel et social de l'enfant grâce aux :

- **apprentissages avec l'aide de professionnels paramédicaux/médico-sociaux** pour adapter les capacités visuelles à l'environnement et compenser par les autres sens (orthoptiste, opticien spécialisé « enfants » et « basse-vision », ergothérapeute, Rééducateur en Autonomie dans la Vie Journalière (AVJ), psychomotricien, instructeur en locomotion, psychologue) et des **aides humaines** (aide familiale ou auxiliaire de vie sociale, animateur socio-culturel)
- **aides techniques** (aides basse-vision optiques et non optiques, etc.).

Professionnels paramédicaux et médico-sociaux

- **Orthoptiste**

Ce rééducateur, spécialiste de la vision, évalue les capacités visuelles, les besoins et les motivations des personnes atteintes. Il aide à utiliser les capacités visuelles restantes et permet de développer les mécanismes de compensation de la déficience visuelle au cours de séances de rééducation spécifique « basse-vision ». Il travaille en étroite collaboration avec l'ophtalmologiste ainsi qu'avec l'opticien spécialisé en basse-vision.

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

Il conseille sur les aides optiques appropriées aux besoins spécifiques de chaque enfant et chaque adulte.

- **Psychomotricien**

Le psychomotricien propose une prise en charge globale 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, l'utilisation de la canne, l'utilisation de repères divers sur les trajets du quotidien, etc.

- **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.

- **Ergothérapeute**

Il favorise le développement des aptitudes manuelles, gestuelles, tactiles parallèlement au travail sur la concentration, l'organisation et la mémorisation. Il est amené à travailler sur les pré-requis du Rééducateur en Autonomie dans la Vie Journalière (voir ci-dessous). 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 technique comme pour l'accès au poste informatique.

- **Rééducateur en Autonomie dans la Vie Journalière (AVJ)**

Il permet d'acquérir une autonomie individuelle, sociale et professionnelle grâce à des techniques spécifiques. Lorsque la baisse de la vue devient gênante, 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 peut 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, notamment lors des phases dégénératives,
- pour appréhender l'aspect 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 ou la surprotection qui pourrait freiner la capacité d'autonomie.
- pour la fratrie : éviter l'indifférence des frères et sœurs ou qu'ils se sentent redevables ou qu'ils se sentent délaissés par les parents qui portent toute leur attention sur l'enfant atteint.

- **Assistant de service social**

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 de prestations.

- **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, de la cécité ou de la position de blocage du nystagmus. Le médecin du centre de référence ou le médecin traitant ou le rhumatologue peuvent éventuellement orienter vers d'autres professionnels paramédicaux référencés.

- **Education thérapeutique des patients et des aidants familiaux**

Le retour d'expérience des patients experts de leur pathologie vers les personnes atteintes et leur famille est complémentaire de la prise en charge médicale, paramédicale et médico-sociale. Elle permet à court, moyen et long terme une plus grande prévention et une gestion optimisée des risques associés à l'aniridie isolée.

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.

- **Animateur socio-culturel**

Il accompagne les personnes dans les actes de la vie socio-culturelle par exemple pour l'accessibilité des jeux / activités en groupe, l'audiodescription en direct. Dans un cinéma, théâtre ou salle de spectacle, les personnes doivent être placées au plus proche de l'écran, de la scène avec la possibilité de bénéficier de souffleurs de voix. Les traductions simultanées des spectacles vivants doivent être en caractères agrandis.

- **Aide Médico-Psychologique (AMP)**

Elle intervient auprès de 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.

- **Associations pour personnes déficientes visuelles**

Elles jouent un rôle important dans l'orientation et l'information sur les maladies concernées, les aides existantes. Certaines offrent des formations gratuites, l'accès à des activités, certains loisirs en groupes, etc.

Aides techniques

Il est important que les personnes atteintes d'aniridie protègent leurs yeux avec des **lunettes de soleil anti UVA et UVB, avec 100 % de protection** pour les activités extérieures ou les activités nautiques : aussi bien pour la photophobie que pour éviter le risque de survenue de cataracte et également pour protéger la cornée de l'eau salée, du chlore de la piscine, du vent et de la poussière.

Les surfaces vitrées des lieux de vie personnel, professionnel, des véhicules doivent être protégés par des stores / rideaux occultants ou traités avec des films anti UVA et UVB selon les besoins spécifiques.

Le luxmètre permettant de mesurer précisément l'intensité lumineuse, les casquettes, les chapeaux à larges bords ou visière peuvent compléter la protection ; les monoculaires ou jumelles aident pour lire des informations éloignées. En cas de difficultés visuelles plus importantes, le recours à une canne blanche (électronique), un chien guide ou à des objets connectés (ex : GPS vocaux) pour aider à la mobilité et aux déplacements peut s'avérer nécessaire.

Le port de **lentilles de contact et de lentilles thérapeutiques de couleur est déconseillé** en raison de la kératopathie, d'une possible anomalie du liquide lacrymal (larmes) et sécheresse oculaire, de la fragilité et de la dégénérescence cornéenne induite.

Si l'utilisation de collyres ou de gels pour les yeux est nécessaire, il est important qu'ils soient prioritairement sans conservateur (unidoses ou en flacon sans conservateur).

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

- **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, etc.

- **Les aides pour la vie quotidienne, scolaire et professionnelle**

- Aménagement des lieux de vie (main courante, éclairages appropriés, lumières indirectes et modulables nécessaires, bureau incliné, stores occultants modulables, aération non climatisée des locaux, signalétique en gros caractères ou vocalisée ou tactile, etc.)

- Matériel : miroirs grossissant, 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, 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, ...
- **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 ?

Certaines personnes peuvent être amenées à dissimuler leur handicap d'origine visuelle au risque de se retrouver dans des situations potentiellement délicates voire dangereuses pour elles-mêmes et leur entourage : il est **important qu'elles adaptent leurs habitudes quotidiennes à leurs capacités visuelles**. Le soutien d'un psychologue peut aider à gérer ces situations.

Les difficultés d'adaptation rapide aux changements de luminosité sont responsables d'une sensibilité à la forte luminosité et à la réflexion au niveau des fenêtres, miroirs, surfaces métalliques ou surfaces blanches, ce qui nécessite une adaptation de leur habitat. Les déplacements peuvent être difficiles : des aménagements du domicile (main courante, éclairages adaptés, etc.), des aides humaines et techniques peuvent être nécessaires.

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 et techniques (voir ci-dessus « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ? »).

La conduite de véhicules à moteur est interdite dès que la capacité visuelle est inférieure aux normes légales nécessaires et en vigueur.

Conséquences de la maladie sur la vie familiale ?

Les consultations chez les spécialistes et le suivi paramédical peuvent être contraignants et certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir l'enfant et en milieu urbain avec un bon réseau de transports en commun de préférence pour faciliter l'autonomie.

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

Il est nécessaire que la **famille adopte une attitude positive vis-à-vis de l'enfant, et que les parents ne le surprotègent pas.**

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.

Dans certains cas, 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 la 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 la 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 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 par l'équilibre qu'elle procure même si certains sports à risque doivent être évités (sports de combat avec risque de chocs ponctuels ou répétés à la tête, sports avec de petites balles, sports automobiles et de vitesse) et des précautions sont à prendre du fait de la difficulté de perception de la profondeur.

Pour les sports en plein air, il est important de porter des lunettes de soleil hautement protectrices et englobantes.

Pour les sports nautiques, il est important de porter des lunettes de nage avec correction (si nécessaire) et solaires hautement protectrices.

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 ou en structures « pouponnières à caractère sanitaire » si besoin.
- Les enfants qui ont une gêne visuelle minime ou très modérée peuvent suivre une **scolarité en milieu ordinaire sans adaptation**. Si le suivi médical ou la rééducation perturbent la scolarité, les parents peuvent demander un **Projet d'Accueil Personnalisé (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 (orthoptiste, psychologue, etc.) durant les heures scolaires, la localisation dans la classe pour éviter l'éblouissement, la dispense de certaines activités, etc.

- Les enfants souffrant d'une malvoyance plus importante peuvent 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. Ils peuvent 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 **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 que loupes, monocles, petits télescopes, moniteur portable grossissant, luminaire portatif, il est important que les enseignants en soient informés ainsi que 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 les facteurs environnementaux qui pourraient le gêner (éclairage trop puissant, éblouissement à proximité d'une fenêtre, 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 (Handiscol).
- 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 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).

- 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)**.

- Lorsque l'élève ne peut pas aller à l'école, au collège ou au lycée pendant une longue période (hospitalisation, convalescence) ou s'il doit s'absenter régulièrement pour suivre un traitement en milieu médical, des enseignants affectés dans les établissements sanitaires peuvent intervenir auprès de lui, en lien avec l'établissement scolaire d'origine.

Dans d'autres cas, l'élève malade ou convalescent peut bénéficier d'une assistance pédagogique à domicile par le **Service d'Aide Pédagogique À Domicile (SAPAD)**.

- 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 :
 - o d'aménagements pour le suivi des enseignements et d'un accompagnement au cours de la recherche de stage et de son déroulement
 - o 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 est 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'aniridie isolée, la difficulté ne réside pas dans l'entrée dans la vie professionnelle mais plutôt dans le choix de la profession avec une déficience visuelle qui peut s'aggraver et contrarier l'activité professionnelle. Les employeurs peuvent être réticents à embaucher des personnes avec un handicap d'origine visuelle qui reste le handicap le plus redouté par le monde du travail.

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. Aniridie isolée. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mars 2012. Pr Mickael PETERSEN, éditeur expert. www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=19593&Disease
2. Avec la collaboration de : Pr Dominique BREMOND-GIGNAC, Coordonnateur du Centre de Référence Maladies Rares en Ophtalmologie Ophtara, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris – Association GÉNIRIS

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

