

## La maladie de Stargardt

Dystrophie maculaire flavimaculée

Fundus flavimaculatus

Stargardt 1

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

### La maladie de Stargardt en bref

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

- **Définition** : La maladie de Stargardt est une **dystrophie maculaire (dégénérescence de la macula) d'origine génétique, rare, caractérisée par une perte progressive de l'acuité visuelle (vision centrale) bilatérale, des modifications de la vision des couleurs et parfois une sensibilité accrue à la lumière. La vision périphérique est conservée.**
- **Épidémiologie** : La prévalence de la maladie est estimée entre 1/8 000 et 1/10 000. Elle concerne aussi bien les hommes que les femmes, quelle que soit leur origine géographique.
- **Clinique** : La maladie **apparaît généralement au cours des vingt premières années** mais peut également se manifester chez l'adulte, jusqu'à l'âge de 70 ans. Son expression clinique et sa sévérité varient d'une personne à l'autre. Elle est généralement caractérisée par une **perte progressive de la vision centrale responsable d'une vision floue** dans l'axe du regard. La plupart des personnes ont également une **vision des couleurs altérée**. Une **photophobie** peut également être présente. La vision périphérique est en général conservée.
- **Étiologie** : La maladie de Stargardt est une **maladie d'origine génétique autosomique récessive** due principalement à des mutations du gène *ABCA4* codant pour une protéine impliquée dans le passage des dérivés de la vitamine A à travers les membranes cellulaires.
- **Prise en charge et pronostic** : Un **suivi ophtalmologique régulier** doit être effectué. Il existe des **mesures préventives pour ralentir la progression de la maladie** : **port de lunettes de soleil filtrant la lumière bleue-verte pour éviter la surexposition à la lumière visible, éviction de médicaments toxiques comme les dérivés de la quinine, et éviter des apports excessifs en vitamine A.**  
Le pronostic dépend notamment de l'âge d'apparition de la maladie et des résultats de l'électrorétinogramme (ERG). La maladie peut entraîner une **diminution sévère de l'acuité visuelle sur quelques mois ou années lorsqu'elle apparaît dans l'enfance (6 à 15 ans) ou une diminution de l'acuité visuelle progressive, lente sur plusieurs années et moins sévère lorsqu'elle se manifeste plus tardivement (20-60 ans)**. Généralement la vision périphérique n'est pas affectée, excepté pour quelques personnes.

Actuellement, il n'y a pas de traitement curatif pour la maladie de Stargardt. Des essais de **thérapie génique** (complémentation du gène défectueux par le gène fonctionnel) et de **thérapie cellulaire** (cellules souches) sont en cours.

## Le handicap au cours de la maladie de Stargardt

[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 maladie de Stargardt est caractérisée par une **atteinte de la vision centrale** (impliquée dans la perception des détails) avec une **baisse rapide et progressive de l'acuité visuelle des deux yeux, le plus souvent sévère (1/10<sup>ème</sup> à 1/20<sup>ème</sup>)**, se produisant généralement au cours de l'enfance (entre 6 et 15 ans).

Il existe une **forme tardive de la maladie (apparaissant entre 20 et 60 ans)** dont l'évolution est plus lente et moins sévère.

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

Une **sensibilité accrue à la lumière** (photophobie) avec une gêne à la clarté du jour perturbe la vie quotidienne. Il peut s'y ajouter une **modification de la vision des couleurs** également source de **gêne au quotidien**.

**Le plus souvent les personnes conservent leur vision périphérique (impliquée dans la perception plus générale de l'environnement).**

Selon la sévérité de l'atteinte, la personne perçoit l'environnement plus ou moins proche, les silhouettes, les formes, le mouvement selon la distance. Elle conserve la capacité de s'orienter et de se déplacer dans les lieux connus. **La conduite de véhicules à moteur n'est pas possible.**

Les personnes peuvent ressentir le besoin d'excentrer leur regard pour optimiser leur potentiel visuel, ce qui peut donner l'impression qu'elles regardent de biais.

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.

**Cette déficience visuelle peut provoquer des difficultés pour les apprentissages (lire, écrire), la communication, la motricité fine, l'autonomie pour les actes essentiels de la vie, les déplacements, avec des conséquences dans la vie scolaire, domestique, 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 la maladie de Stargardt varient selon les personnes, leurs capacités visuelles résiduelles et de compensation du handicap d'origine visuelle, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie (selon leur âge).

**La prise en charge médico-socio-éducative (dans la mesure du possible dans un centre de référence ou de compétence maladies rares) doit être précoce afin d'éviter tout retard de développement lié à un déficit visuel** et de permettre un maintien ou un retour à l'autonomie pour les actes essentiels de la vie, suivre une scolarité, une formation ou se reconvertir professionnellement.

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

**Les professionnels paramédicaux/médico-sociaux** (orthoptiste, opticien spécialisé « enfants » et « basse-vision », ergothérapeute, Rééducateur pour l'Autonomie dans la Vie Journalière (AVJ), psychologue), **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.

**Tous ceux listés ci-dessous 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**

#### ○ **Orthoptiste basse-vision**

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

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

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

Il conseille les aides optiques et les techniques appropriées aux besoins spécifiques de chaque enfant et adulte (lunettes ou lentilles filtrant la lumière bleue-verte, avec monture éventuellement couvrantes, dispositifs d'agrandissement, éclairages, 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.

- **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 l'inclusion scolaire de l'enfant. 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 des nouvelles technologies.

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

Il permet d'acquérir une autonomie individuelle, sociale et professionnelle grâce à des techniques spécifiques. 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.

- **Kinésithérapeute**

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

- **Psychologue**

Le suivi psychologique peut être proposé :

- pour la famille et les parents 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 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 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.

**Exceptionnellement, pour les rares personnes adultes ayant une atteinte de la vision périphérique :**

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

## Aides humaines

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

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

- **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.

- **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.

**La prise en charge de l'enfant par les professionnels de la basse-vision (notamment l'orthoptiste basse-vision), est essentielle pour favoriser son autonomie et le bon déroulement de sa scolarité, indispensable par la suite pour son inclusion sociale et professionnelle.**

Elle peut se faire dans le cadre de service d'éducation spécialisées et de soins telle que le **SAAAS (Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la Scolarisation) [anciennement SAAAIS]**, composé d'une équipe pluridisciplinaire intervenant dans les lieux de vie 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.

Les adultes atteints de la forme tardive de la maladie de Stargardt peuvent bénéficier d'une **rééducation visuelle fonctionnelle en milieu spécialisée dans un établissement de Soins de Suite et de Réadaptation pour Déficients Visuels ou SSRDV** : elle est prise en charge par une équipe pluridisciplinaire (orthoptiste, opticien, ophtalmologiste, ergothérapeute, rééducateur en activités de la vie journalière, psychologue, etc.) pendant un séjour de quelques semaines à quelques mois. Ce séjour a pour objet de permettre à la personne déficiente visuelle d'acquérir ou de retrouver le maximum d'autonomie pour favoriser la réinsertion sociale, professionnelle.

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 apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance,

suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

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

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

### **Aides techniques**

Il est **important que les personnes atteintes de la maladie de Stargardt protègent leurs yeux contre la lumière bleue verte** au quotidien et aussi pour les activités extérieures ou les activités nautiques.

Le port de montures de lunettes « couvrantes », de casquettes, de chapeaux à larges bords ou visière peuvent compléter la protection.

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

- **Les aides à la communication**

- Livres électroniques et 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 et professionnelle**

- Petites jumelles ou télescopes pour lire des informations éloignées (panneaux, étiquettes de prix dans les magasins, etc.).
- Aménagement des lieux de vie : main courante, éclairages appropriés, stores pour les fenêtres, signalétique en gros caractères ou vocalisée ou tactile, etc.)
- électro-ménager 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 ou à gros caractères, miroirs grossissants, bibliothèque sonore, etc.....

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

- **Dans le cadre d'une prise en charge à 100% par la Sécurité Sociale avec un protocole d'Affection Longue Durée (ALD) hors liste sur prescription du médecin traitant, de l'ophtalmologiste traitant, 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 :

- **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*

**Le déficit visuel se produit graduellement au cours de l'enfance pour la forme typique de la maladie** : les enfants se plaignent, entre l'âge de 6 et 15 ans, d'une diminution rapide de leur acuité visuelle pour atteindre un chiffre entre 1/10<sup>ème</sup> et 1/20<sup>ème</sup>.

Un **suivi ophtalmologique et pédiatrique régulier** est indispensable, nécessitant une disponibilité des parents.

**Pour la forme tardive de la maladie, l'évolution du déficit visuel est plus lente et moins sévère. La diminution de l'acuité visuelle débute vers l'âge de 20 ans.**

L'atteinte est bilatérale et relativement symétrique. Les personnes ne deviennent pas aveugles et elles conservent le plus souvent une vision périphérique leur permettant de se déplacer (sans se cogner), d'être autonomes et indépendantes.

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.**

Une **phase d'adaptation** est nécessaire après l'installation du handicap visuel. Avec l'aide de l'entourage familial, de professionnels (orthoptiste, ergothérapeute, psychologue, etc.) ainsi qu'avec le recours à de nouvelles stratégies et des aménagements, la personne peut évoluer dans son environnement.

Une sensibilisation de l'entourage (familial, amical, scolaire, professionnel, etc.) aux besoins qui doivent être exprimés par la personne malvoyante est importante.

**Selon les capacités visuelles restantes, certaines activités de la vie quotidienne** (prendre son traitement médical, faire ses courses, effectuer certaines tâches ménagères, les démarches administratives, gérer son budget) **peuvent nécessiter des aides humaines et techniques 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 de la maladie de Stargardt.**

**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 en milieu urbain avec un bon réseau de transports en commun de préférence 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 sont proposées aux familles.**



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 : une consultation de conseil génétique peut être demandée.

Lorsque les personnes sont touchées par la forme tardive de la maladie, il peut leur être difficile de conserver leur autonomie dans les actes de la vie quotidienne. Leur activité professionnelle risque également d'être impactée. Ces difficultés peuvent créer des tensions au sein de la famille.

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

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

Cette maladie chronique qui conduit en quelque mois ou années à la malvoyance est souvent difficile à comprendre et à faire comprendre à l'entourage car les personnes qui ne peuvent plus lire, continuent à déambuler aisément, à faire du vélo, etc.

Les personnes atteintes peuvent être amenées à dissimuler leur handicap visuel au risque de se retrouver dans situations potentiellement dangereuses.

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

La 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. **Pour faciliter la communication il peut être important que les personnes expliquent leurs difficultés,** par exemple leur besoin parfois d'excentrer le regard qui ne doit pas être considéré comme du désintérêt par l'interlocuteur (importance du regard social).

Toutes ces problématiques peuvent **nécessiter un accompagnement psychologique.**

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

Les loisirs comme la lecture peuvent se faire avec 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 d'une activité physique et / ou sportive doit être encouragée pour l'équilibre qu'elle procure.**

Beaucoup de clubs ou d'initiatives locales permettent la pratique sportive pour les malvoyants (handifoot, 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. Les enfants et les adolescents **atteints peuvent avoir une scolarité perturbée lors de l'installation de la maladie puis la situation évolue selon l'acuité visuelle résiduelle et la capacité de l'élève à s'adapter au handicap visuel.**

- 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 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 (orthoptiste, psychologue, etc.) durant les heures scolaires, la localisation dans la classe, 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, synthèse vocale), d'adaptation des horaires de scolarisation, 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 des structures spécialisées telles que les **SAAAS** (Services d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la scolarisation pour les enfants déficients visuels) ou **SESSAD** (Service d'Education Spéciale et de Soins A Domicile).  
Lorsque le déficit visuel entrave la lecture, l'écriture et que l'élève doit être équipé d'aides visuelles telles que loupes, petits télescopes, moniteur portable grossissant, logiciels de synthèse vocale, lecteur braille, 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, 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 (éclairage inadapté, nuisances sonores, etc.).  
La demande d'un tiers temps supplémentaire, la dispense ou l'aménagement d'épreuves spécifiques (travaux pratiques dans les matières scientifiques, cartographie) 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.
- Certains élèves (nécessitant notamment l'apprentissage du Braille) peuvent être orientés vers des **dispositifs de scolarisation adaptés tels que les ULIS** (Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire) ou les SEES (Sections d'Education et d'Enseignement Spécialisé) dans une école primaire, un collège, un lycée général et technologique.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire, au SAAAS / SESSAD, 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**

---

La maladie de Stargardt – Encyclopédie Orphanet du Handicap

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/MaladieDeStargardt\\_FR\\_fr\\_HAN\\_ORPHA827.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/MaladieDeStargardt_FR_fr_HAN_ORPHA827.pdf) | mars 2017

**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, le jeune peut être orienté dans des établissements spécialisés pour les élèves 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 de suivre un enseignement ordinaire, la famille peut faire appel au **Centre National d'Enseignement à Distance (CNEP)**.
- 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 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**

**Une prise en charge précoce du déficit visuel et la mise en place des aides nécessaires permettent aux personnes de suivre et d'atteindre leurs objectifs de formation ou professionnels.**

**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, des opticiens spécialisés, 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. *Maladie de Stargardt*. 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 José-Alain SAHEL, Pr Isabelle AUDO, Dr Saddek MOHAND-SAÏD, Centre National de Référence « Dystrophies Rétiniennes Héritaires », Centre Hospitalier National d'Ophthalmologie des Quinze-Vingts, Paris – Association Retina France.*

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

