

La rétinite pigmentaire

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 rétinite pigmentaire en bref

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

- **Définition** : La rétinite pigmentaire (RP) est une **dystrophie rétinienne héréditaire** conduisant à une **perte progressive des photorécepteurs et à un dysfonctionnement de l'épithélium pigmentaire rétinien**, associé à des dépôts pigmentaires visibles au fond d'œil. Elle entraîne souvent une **cécité après plusieurs dizaines d'années**. La rétinite pigmentaire est généralement non syndromique mais peut aussi faire partie de syndromes très variés (le plus fréquent est le syndrome de Usher). Ce texte concerne la rétinite pigmentaire non syndromique.
- **Épidémiologie** : La prévalence de la RP se situe entre 1/3 000 et 1/5 000. La maladie ne concerne pas une population particulière.
- **Clinique** : La rétinite pigmentaire est **lentement progressive**. Il existe une grande variabilité dans l'âge d'apparition, le taux de progression et les symptômes secondaires. Les personnes développent d'abord une **héméralopie (baisse de la vision lorsque la luminosité diminue)** souvent à l'adolescence ou plus tôt, en raison de la perte de fonction des bâtonnets. Elles développent ensuite une **atteinte du champ visuel périphérique**, et plus tard une **perte de la vision centrale, généralement autour de la quarantaine**. La **perte de l'acuité visuelle centrale peut survenir à tout âge** en raison de la maculopathie (œdème maculaire cystoïde) ou de la perte des photorécepteurs. Les **cataractes** sous-capsulaires postérieures sont fréquentes et leur sévérité est fonction de l'âge. Des **troubles de la vision des couleurs** sont également fréquents ainsi qu'une **photophobie**. La **sévérité de la maladie dépend en partie de son mode de transmission : les formes liées à l'X sont les plus sévères, les formes de transmission autosomique récessive, fréquentes dans les cas sporadiques, sont de sévérité intermédiaire et les formes autosomiques dominantes sont les moins graves**.
- **Hérédité** : La RP a une transmission héréditaire selon des modes variés : **forme autosomique dominante, forme autosomique récessive ou forme liée à l'X** (qui ne touche en général que les hommes). Plus de 3 000 mutations dans plus de 57 gènes ou loci différents sont actuellement connues pour provoquer des RP non syndromiques. **Le conseil génétique doit être proposé aux personnes et à leurs familles une fois que le mode de transmission a été déterminé** par l'histoire de la famille ou des tests moléculaires. Des mutations identiques peuvent cependant produire différentes manifestations cliniques. Dans les cas familiaux liés à l'X, les tests génétiques pour les femmes de la famille peuvent être proposés.
- **Prise en charge et pronostic** : Le traitement vise à ralentir la progression de la maladie. **Le palmitate de vitamine A et la lutéine-DHA peuvent être préconisés comme protecteurs anti-oxydants**. **L'acétazolamide par voie orale ou le dorzolamide par administration locale (topique)** sont utilisés pour réduire l'œdème maculaire cystoïde. Lorsque la

cataracte réduit l'acuité visuelle, il est nécessaire de l'extraire par chirurgie. Des **lunettes de soleil filtrantes** améliorent la performance visuelle et les **aides optiques** peuvent être préconisées. La **rééducation pour la lecture et pour les déplacements** peut être proposée à un stade avancé. Des thérapies nouvelles sont en essais thérapeutique.

Le handicap au cours de la rétinite pigmentaire

[2]

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

La conséquence de la rétinite pigmentaire est une déficience visuelle de sévérité variable, évoluant souvent vers la cécité.

Les **difficultés d'adaptation visuelle lorsque la luminosité diminue** (héméralopie) sont fréquentes dès le stade précoce de la maladie et provoquent des **difficultés dans la vie quotidienne** : par exemple lors du passage d'une pièce très éclairée vers une pièce sombre ou pour se déplacer à l'extérieur lorsque la nuit tombe, ou pour conduire de nuit, etc.

Puis le rétrécissement du champ visuel provoque une **réduction de la vision périphérique avec des difficultés pour les déplacements, la recherche visuelle même en conditions diurnes.**

Une **sensibilité accrue à la lumière, notamment blanche et diffuse** (photophobie) apparaît systématiquement au cours de l'évolution de la maladie et 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.**

Aux stades avancés de la maladie, la **diminution de la vision centrale** provoque des **difficultés pour lire, écrire et réaliser des activités minutieuses.**

Parfois, les personnes atteintes peuvent conserver une partie de leur champ visuel jusqu'à un âge avancé. Certaines formes peu sévères ou d'apparition tardive n'aboutissent pas nécessairement à la cécité complète.

Une **myopie plus ou moins importante** est associée à la **rétinite pigmentaire liée à l'X.**

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, de la mémoire, optimisation des capacités visuelles restantes.

La déficience visuelle provoque un handicap visuel avec des difficultés variables pour la mobilité/les déplacements, la communication, la motricité fine, l'autonomie pour les actes essentiels de la vie.

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

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

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

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

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

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

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

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

Professionnels paramédicaux et médico-sociaux

- Orthoptiste basse-vision

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

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

- Opticien spécialisé en basse vision

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

- 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.

La rétinite pigmentaire – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/RetinitePigmentaire_Fr_fr_HAN_ORPHA791.pdf |

- **Instructeur en locomotion**

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

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

- **Ergothérapeute**

Il favorise le développement des aptitudes manuelles, gestuelles, tactiles parallèlement au travail sur la concentration, l'organisation et la mémorisation. Il propose la prise en charge de la coordination œil-main (lien entre la détection et l'adaptation du geste pour attraper un objet) et le développement des stratégies visio tactiles et du regard tactile (la personne apprend à prendre des informations à la fois visuelles et tactiles, à les analyser puis les visualiser). Il est amené à travailler sur les pré-requis de l'AVJ (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 techniques comme pour l'accès au poste informatique et favorise la découverte, l'utilisation et l'adaptation des nouvelles technologies.

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

Il permet d'acquérir une autonomie individuelle, sociale et professionnelle grâce à des techniques spécifiques. En cas de déficience visuelle, le rééducateur en AVJ, après avoir analysé les difficultés, apporte les aides techniques et les conseils nécessaires à l'autonomie (cuisine, toilette, écriture, gestion de son argent, 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.

- **Psychologue**

Le suivi psychologique doit être proposé :

- pour la famille à l'annonce du diagnostic,
- pour la personne atteinte afin qu'elle exprime ses émotions et fasse reconnaître sa souffrance psychologique,
- pour appréhender le sentiment de culpabilité liée à la transmission héréditaire de la maladie,
- pour les proches afin de les aider à adopter la meilleure attitude vis-à-vis de la personne atteinte : par exemple, éviter la surprotection qui pourrait freiner la capacité d'autonomie.

- **Kinésithérapeute**

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

- **Diététicien**

Ce professionnel paramédical peut intervenir en complément d'un médecin nutritionniste pour donner des conseils sur l'hygiène alimentaire.

- **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, une prise en charge orthophonique peut s'avérer nécessaire. En particulier dès la petite enfance en cas de forme sévère de rétinite pigmentaire.

Des séances d'éducation thérapeutique peuvent être proposées pour aider les personnes atteintes de rétinite pigmentaire qui ont des pathologies associées, notamment le diabète.

Aides humaines

- **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 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.

- **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.

- **Animateur socio-culturel et / ou éducateur spécialisé**

Il est essentiel pour la mise en situation des personnes atteintes, leur participation à des groupes de paroles ou la création d'une dynamique institutionnelle dans les établissements.

- **Professionnel de la relaxation**

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

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

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

- **Service d'Accompagnement Médico-Social des Adultes Handicapés Déficlients 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 déficlients visuels et leur intégration dans la vie sociale et professionnelle.

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

Aides techniques et animalières

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

- **Les aides à la mobilité et aux déplacements**
 - o objets connectés pour sécuriser les déplacements : GPS sur smartphones ou GPS isolés ; monoculaires ou jumelles pour lire les informations éloignées ; canne blanche ; chien guide ; verres teintés avec filtres protecteurs ; monoculaires ou jumelles pour lire des informations éloignées ; luxmètre permettant de mesurer précisément l'intensité lumineuse ; casquette, chapeau à larges bords ou visière pour compléter la protection.
- **Les aides à la communication**
 - o Aides basse-vision non optiques et optiques : 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 déficlients visuels, logiciels adaptés (synthèse vocale, Braille, etc.), bras articulés pour rapprocher les écrans, Internet qui donne accès à de nombreuses informations et à la possibilité d'échanger.
- **Les aides pour la vie quotidienne, scolaire et professionnelle**
 - o Aménagement des lieux de vie (main courante, éclairages appropriés, stores pour les fenêtres, signalétique en gros caractères ou vocalisée ou tactile, etc.) ; machines à synthèse vocale, ustensiles de cuisine adaptés pour préparer ses repas, marquage en gros caractères ou tactile, loupes éclairantes pour lire des étiquettes, contrôler le rendu de sa monnaie pendant ses courses, téléphones à commande vocale, miroirs grossissants, bibliothèque sonore, etc.

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

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

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

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

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

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

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

Conséquences de la maladie sur la vie quotidienne ?

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

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

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

La conduite de véhicules est à apprécier en fonction de chaque situation. Elle est souvent fortement déconseillée car très dangereuse, notamment dès que le champ visuel binoculaire est de moins 120° en latéral.

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 ?

Un enfant atteint d'une rétinite pigmentaire classique a une bonne acuité visuelle et un champ visuel peu altéré ne nécessitant pas de soutien particulier. **Seule une minorité d'enfants avec une forme sévère, nécessite une prise en charge qui peut contraindre la famille à déménager pour se rapprocher de structures spécialisées**.

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 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.

Les difficultés familiales surviennent principalement vers l'âge de 30-40 ans lorsque la personne atteinte, à la suite de son déficit visuel, ne peut plus exercer son activité professionnelle (si elle ne peut plus conduire par exemple). Des tensions peuvent alors s'installer dans le couple. Le parent atteint peut ressentir des difficultés pour aider ses enfants qui grandissent, etc.

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

Conséquences de la maladie sur la vie sociale ?

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

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

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

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

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

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

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

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

Conséquences de la maladie sur l'activité sportive ?

La pratique 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 ?

Seule une minorité d'enfants avec une forme sévère de rétinite pigmentaire, nécessite une prise en charge éducative avec des aides ciblées en fonction de leurs besoins. En général, **les enfants et les adolescents atteints de rétinite pigmentaire classique** ont une bonne acuité visuelle et un champ visuel peu altéré, leur permettant de **suivre une scolarité en milieu ordinaire sans adaptation.**

- A la demande des parents, le chef d'établissement peut mettre en place un **Projet d'Accueil Individualisé (PAI)** en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des conditions adaptées avec par exemple : la dispense de certaines activités ou l'aménagement de la scolarité pour permettre une prise en charge extérieure (orthoptiste, psychologue, etc.) pendant les heures de cours, etc.
- Les enfants souffrant d'une malvoyance plus importante doivent suivre une **scolarité en milieu ordinaire avec adaptation.** Le déficit visuel peut provoquer une

fatigabilité importante et une lenteur auxquelles le personnel éducatif doit être sensibilisé afin d'adapter l'enseignement : par exemple en limitant le travail écrit au profit du travail oral, ou en programmant des périodes de repos.

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

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

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

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

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

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

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

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

- Pour poursuivre la formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel, les élèves peuvent bénéficier d'un **Projet Individuel d'Intégration ou d'un Projet Personnalisé de Scolarisation**.
- Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un **service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap** est

disponible (voir le site **HandiU** du Ministère de l'éducation nationale, de l'enseignement supérieur et de la recherche). Les étudiants déficients visuels doivent dans certains cas et selon les universités bénéficier :

- d'aménagements pour le suivi des enseignements et d'un accompagnement au cours de la recherche de stage et de son déroulement.
- de mesures d'aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours.

Il existe également de nombreuses associations pour déficients visuels qui offrent des possibilités variées de formation professionnelles pour les adultes.

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

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 bonne insertion professionnelle est essentielle pour l'épanouissement et le bien être psychologique des personnes atteintes de rétinite pigmentaire.

Pour la plupart d'entre elles, **la principale difficulté est la baisse du champ visuel qui perturbe l'exercice de l'activité professionnelle.**

Il peut être nécessaire pour ces personnes d'envisager une réorientation professionnelle, avec un métier différent de celui qu'ils envisageaient avant la dégradation de leur vision

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

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

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

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

La rétinite pigmentaire – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/RetinitePigmentaire_Fr_fr_HAN_ORPHA791.pdf |

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

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

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

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

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

1. *Rétinite pigmentaire*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juin 2014. Pr Christian Hamel, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=659&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 - Dr Saddek Mohand-Said, Centre de Référence des affections rétinienne et maculaires d'origine génétique RÉFÉRÈT (Coordonnateur : Pr José-Alain Sahel), Centre Hospitalier National d'Ophtalmologie des Quinze-Vingts, Paris - Dr Gérard Dupeyron, Institut ARAMAV (Association pour la réinsertion des aveugles et malvoyants) - Association IRPP Information Recherche Rétinite pigmentaire.

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

