

## Choroïdérémie

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 choroïdérémie en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels<sup>1</sup>

- **Définition** : La choroïdérémie est une **dystrophie chorio-rétinienne liée à l'X** caractérisée par la dégénérescence progressive de la choroïde, de l'épithélium pigmentaire de la rétine (EPR) et de la rétine.
- **Épidémiologie** : Son incidence est estimée de 1/50.000 à 1/100.000.
- **Clinique** : La choroïdérémie **se manifeste chez le garçon** par une **nyctalopie dans la première et la seconde décennie** suivie d'une **réduction progressive du champ visuel périphérique avec progression de scotomes annulaires responsables d'une perte concentrique du champ visuel**. La perte d'acuité visuelle peut n'être notée qu'à l'âge adulte. En parallèle, on observe au fond d'œil des taches pigmentaires et des zones d'atrophie chorio-rétinienne focale dans la région équatoriale. Plus tard, la dégénérescence de l'EPR s'étend de la périphérie rétinienne au disque optique avec des reliquats de vascularisation choroïdienne dans la macula. À un stade avancé, la sclérotique devient apparente au fond d'œil dans les zones d'atrophie totale de la choroïde et de l'EPR. Les femmes conductrices n'ont, en général, pas d'atteinte visuelle grave mais elles peuvent avoir des anomalies manifestes au fond d'œil telles que des anomalies pigmentaires en périphérie ressemblant à l'aspect pommelé caractéristique des premiers stades de la maladie de l'homme.
- **Étiologie** : La maladie est due à des mutations du gène CHM lié à l'X et codant la protéine d'escorte de Rab (REP-1 pour Rab escort protein) une GTPase de la famille Ras. La protéine REP-1 est essentielle à l'activation post-traductionnelle et à la localisation subcellulaire des protéines Rab de liaison au GTP qui contrôlent le trafic des vésicules dans les voies de la sécrétion et de l'endocytose. Les mutations de CHM entraînent une perte d'ancrage des protéines Rab aux membranes donatrices provoquant ainsi la mort cellulaire.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge comporte un suivi ophtalmologique **périodique** afin d'évaluer la progression de la maladie (survenue d'une cataracte), et le **port de lunettes de soleil anti-UV**. Il n'y a pas de traitement disponible à ce jour, mais un essai clinique de thérapie génique est en cours. La maladie évolue progressivement vers la **diminution sévère de l'acuité visuelle**.

## Le handicap au cours de la choroi d r mie

Extrait de l'Encyclop die Orphanet Grand Public<sup>2</sup>

### • **Quels handicaps d coulent des manifestations de la maladie ?**

La progression de l'atteinte visuelle, pouvant aller jusqu'  la c civit , entra ne des difficult s pour l'autonomie, la locomotion, la communication... (*voir « Vivre avec »*). La r ducation fonctionnelle et des aides techniques peuvent pallier en partie ce handicap.

### • **Quelles sont les aides mises en  uvre pour limiter et pr venir le handicap ?**

D s que la vue baisse, l'autonomie peut  tre r duite. Mais d s le d but des manifestations, une prise en charge est possible pour offrir une meilleure qualit  de vie.

Des aides « basse vision » peuvent  tre propos es lorsque la vision centrale est atteinte. Il s'agit d'aides optiques comme des lunettes grossissantes, des loupes, des t lescopes ou d'aides non optiques qui consistent en un ensemble d'articles pouvant faciliter les activit s de la vie quotidienne : livres et revues   gros caract res, cartes   jouer   gros num ros, cadrans de t l phone et calculatrices   gros caract res, montres parlantes, etc. Des aides  lectroniques, comme des loupes  lectroniques ou des t l agrandisseurs ou des syst mes de t l vision en circuit ferm  avec appareils grossissants et dispositifs de lecture informatiss s int gr s, sont utiles dans certaines circonstances. Lorsque la baisse de la vue devient g nante, la r ducation en activit s de la vie journali re (r ducation en AVJ), adapt e aux personnes d ficiences visuelles, permet   la personne de r cup rer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Apr s avoir analys  les difficult s de la personne, le r educateur en AVJ apporte les aides techniques et les conseils n cessaires   l'autonomie (cuisine, toilette,  criture, gestion de son argent...). Pour ce faire, il peut utiliser des mises en situation d'activit  ou de travail proches de la vie quotidienne, devenant ainsi une sorte d'interface entre la personne et son environnement. Il peut aussi concevoir et r aliser des appareillages qui faciliteront l'autonomie ( tiquettes en relief sur les produits alimentaires ou m nagers, etc.).

Les instructeurs en locomotion ont pour fonction d'aider la personne dans ses d placements, notamment dans les situations difficiles. Cette r ducation l'aide   mieux comprendre son environnement pour mieux s'y orienter. Elle l'aide aussi   utiliser le champ de vision dont elle dispose, m me s'il est r duit, pour lui permettre de se d placer en toute s curit    l'int rieur comme   l'ext rieur. Quand la c civit  est install e, l'utilisation d'une canne blanche et d'un chien guide est propos e.

### • **« Vivre avec » : le handicap au quotidien**

#### ***Quelles sont les cons quences de la maladie sur la vie quotidienne ?***

Si l'atteinte de la vue, tr s discr te au d but, ne modifie que tr s peu le quotidien des enfants et des adolescents atteints,   partir de 30-40 ans, son aggravation progressive retentit au quotidien sur la vie familiale, sociale et aussi sur la vie professionnelle. Les principaux handicaps li s   cette d ficience touchent la communication, la mobilit , les d placements et la gestion de la vie quotidienne. Elle peut conduire   la perte de l'autonomie.

Les personnes peuvent  tre amen es   dissimuler leur handicap visuel au risque de se retrouver dans des situations potentiellement d licates pour elles et leur entourage. Il est important que la personne adapte ses habitudes quotidiennes en fonction de ses capacit s visuelles. Le soutien d'un psychologue peut s'av rer primordial pour mieux g rer ces situations.

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

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

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

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

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

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

La choroidérémie évoluée est généralement incompatible avec la conduite automobile.

L'utilisation des transports en commun est également difficile. Pour les trajets, des mesures d'accompagnement peuvent être proposées.

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

1. *Choroidérémie*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, décembre 2011. Dr Carmen AYUSO GARCÍA, Dr Joaquín MARTÍNEZ LÓPEZ, Dr M. PERAITA, Dr Rosa RIVEIRO-ALVAREZ, Dr María José TRUJILLO TIEBAS, éditeurs experts.

[www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=921&Disease](http://www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=921&Disease).

2. *Choroidérémie*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, septembre 2013. Avec la collaboration de :

Pr Christian HAMEL, Centre de référence des affections sensorielles d'origine génétique, Service d'ophtalmologie, CHU de Montpellier, Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier –

Pr José Alain SAHEL, Centre de référence des dystrophies rétiniennes d'origine génétique, Service d'ophtalmologie IV, Centre hospitalier national d'ophtalmologie des Quinze-Vingts, Paris –

Association France Choroidérémie.

[www.orpha.net/data/patho/FR/Choro-d-r-mie-FrFrPub921v01.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/FR/Choro-d-r-mie-FrFrPub921v01.pdf)

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

