association française Genespoir des albinismes

Albinisme

une affection génétique rare



Pour mieux vivre avec l'albinisme

3, rue de la Paix • 35000 RENNES

www.genespoir.org


© Alain VEREZ

L'albinisme…et maintenant ?

On vient de porter un diagnostic d'albinisme pour votre enfant.
Et maintenant ?

Maintenant, il y a la vie.

Vous vous posez beaucoup de questions auxquelles le diagnostic n'a pas apporté de réponses concrètes :

- **Que voit mon enfant ?**
- **Quelles sont les conséquences pratiques de l'albinisme pour sa vie future et pour celle de notre famille ?**
- **Comment apprendra-t-il à lire et à écrire alors que sa vue est déficiente ?**
- **Quel métier pourra-t-il exercer ?**
- **Transmettra-t-il l'albinisme à ses enfants ?**
- **Si j'ai d'autres enfants, seront-ils atteints d'albinisme ?**
- **Que peut la recherche médicale ?**

Toutes ces questions et bien d'autres nous nous les sommes posées, nous les vivons au quotidien.
L'association Genespoir a été créée en 1995 pour aider les familles et soutenir la recherche.

Les objectifs de notre association sont :

- **informer les familles, le milieu médical et le grand public sur l'albinisme ;**
- **agir pour l'insertion des jeunes dans le système scolaire et la vie professionnelle, pour qu'ils puissent poursuivre des études dans les meilleures conditions ;**
- **informer sur les aides auxquelles vous avez droit et agir pour en obtenir de nouvelles ;**
- **soutenir financièrement la recherche sur l'albinisme.**

Un réseau d'antennes à travers la France relaie l'action de l'association pour que vous puissiez rencontrer près de chez vous des familles qui vivent l'albinisme au quotidien.

Vous avez besoin d'un conseil ?

Vous avez des questions ou vous souhaitez parler à quelqu'un de l'albinisme ? Alors n'hésitez pas à nous contacter :

- **Par téléphone au 02 99 30 96 79**
- **Par mail à info@genespoir.org**
- **Par courrier à Genespoir, 3 rue de la paix, 35000 Rennes**

Si vous souhaitez plus d'informations sur l'association, consultez
www.genespoir.org

Table des matières

1. Une affection génétique **6**
- **1.1.** Introduction 6
- **1.2.** Les différentes formes d'albinisme 7
  - **1.2.1.** Les différents phénotypes 7
  - **1.2.2.** Les différentes origines génétiques 10

2. Albinisme et vision **14**
- **2.1.** Fonction visuelle normale 14
- **2.2.** Fonction visuelle des personnes atteintes d'albinisme 16

3. Albinisme, une apparence physique particulière **17**

4. La prise en charge médicale **18**
- **4.1.** Le PNDS albinisme 18
- **4.2.** Le diagnostic 18
  - **4.2.1.** Le diagnostic clinique 18
  - **4.2.2.** Le diagnostic moléculaire 19
- **4.3.** Un suivi spécialisé 20
- **4.4.** L'opération du nystagmus et du strabisme 21
- **4.5.** L'opération de la cataracte 21

5. Vivre avec l'albinisme **22**
5.1. Les premiers mois de la vie 22
5.2. L'accompagnement des parents 22
5.2.1. L'association Genespoir 22
5.2.2. La « différence » 22
5.2.3. La transmission de la vie 23
5.3. L'albinisme au quotidien 24
5.3.1. Protéger la peau 24
5.3.2. La vitamine D 25
5.3.3. Les aides visuelles 25
5.3.4. L'ETP : objectif autonomie 26
5.4. L'accompagnement médico-social 27
5.4.1. La MDPH 27
5.4.2. L'ALD 28
5.4.3. Les centres éducatifs spécialisés 28
5.5. Prise en charge scolaire 29
5.5.1. Le PAI 29
5.5.2. Actions, aides et dispositions spécifiques 29
5.6. Vie professionnelle 30
6. Annexes **31**
6.1. Les services d'accompagnement 31
6.2. Les CRMR 32
6.2.1. Ophtalmologie 32
6.2.2. Dermatologie 32
6.2.3. Hématologie 32
6.3. Lexique 33

Ont contribué à la rédaction de cette brochure les médecins de la consultation pluridisciplinaire en albinisme du centre de référence de Bordeaux :

Pr Alain Taïeb, dermatologue
Pr Benoît Arveiler, généticien
Dr Clément Paya, ophtalmologiste

Ainsi que :

Dr Catherine Duncombe Poulet, ophtalmologiste strabologue
Dr Alain Spielmann, ophtalmologiste strabologue

1. Une affection génétique

1.1. Introduction

L'albinisme est une affection génétique dont on hérite de ses parents et qu'on peut transmettre à ses enfants. On la retrouve partout dans le monde, dans toutes les populations, et ce, quel que soit le sexe ou le groupe ethnique.

Dans les populations à la peau peu pigmentée, telle que la population dite caucasienne, l'albinisme est avant tout défini par des altérations du système visuel : hypopigmentation[1] de la rétine, transillumination[2] (liée à une hypopigmentation) de l'iris, fovéa[3] non ou mal formée (hypoplasie[4]) et défaut de croisement des nerfs optiques. Ces déficiences ont pour conséquence : une acuité visuelle réduite (amblyopie[5]), un nystagmus[6], une sensibilité à la lumière (photophobie[7]) et un strabisme[8] éventuel.

Si ces manifestations sont accompagnées d'une hypopigmentation généralisée (cheveux, poils, peau) plus ou moins importante, on parlera d'albinisme oculo cutané (AOC). Quand l'hypopigmentation est localisée au niveau de l'œil on parlera d'albinisme oculaire (AO).

Certaines formes rares dites syndromiques associent à un albinisme des anomalies touchant d'autres organes : cellules sanguines, poumon, intestin.

En Europe, l'albinisme touche au moins 1 personne sur 17 000, mais ce chiffre est probablement beaucoup plus élevé (au moins 1 personne sur 14 000, voire 12 000). Cette différence s'explique par un manque d'étude récente sur le sujet, mais aussi par le fait que de nombreuses personnes présentant des formes modérées d'albinisme restent aujourd'hui non diagnostiquées.

Dans tous les cas, l'albinisme a pour origine un dysfonctionnement dans le système de synthèse d'un pigment : la mélanine.

1.2. Les différentes formes d'albinisme

Il existe de nombreuses formes d'albinisme, ces formes pouvant être classées soit selon le phénotype[9] auxquelles elles conduisent (i.e. les anomalies visibles qu'elles génèrent chez les individus concernés) soit selon leur origine génétique (i.e. le gène et les mutations impliqués). Le monde médical s'efforce de déterminer des liens de corrélation entre génotype et phénotype, mais ce domaine reste aujourd'hui encore très flou. Il est très difficile de définir des règles, car on constate souvent que des mutations différentes sur un même gène peuvent conduire à des phénotypes très variés alors que différents gènes mutés peuvent être responsables de phénotypes similaires.



Antoine, 32 ans, AOC 1, 3/10e



Maëlle, 24 ans, HPS 1, 3/10e

© : Silvia Amodio

1.2.1. Les différents phénotypes

1.2.1.1. L'albinisme oculo cutané

On parle d'albinisme oculo cutané lorsque l'atteinte visuelle est accompagnée d'une diminution plus ou moins importante voire une absence totale de pigmentation (i.e. de mélanine) dans la peau, les cheveux et les poils. Ce manque de pigmentation donne aux personnes atteintes une apparence physique particulière généralement bien connue du grand public.

1.2.1.2. L'albinisme oculaire

On parle d'albinisme oculaire lorsque l'atteinte visuelle est la seule conséquence perceptible de l'anomalie génétique du patient. La peau et les cheveux paraissent normalement pigmentés bien que dans certains cas la pigmentation du patient s'avère un peu moins marquée que celle des autres membres de sa famille.

Il existe une forme particulière d'atteinte oculaire qui se distingue par le fait que l'iris et la rétine des patients concernés sont normalement pigmentés, les autres signes oculaires caractéristiques de l'albinisme étant, eux, bien présents. Cette forme a été nommée Syndrome FHONDA (pour « Foveal Hypoplasia Optic Nerve decussation Defects and Anterior segment dysgenesis », soit en français « hypoplasie fovéolaire[10] - défaut de décussation des nerfs optiques - dysgénésie du segment antérieur de l'œil »).



Léo, 6 ans, OA 1, 1,25/10e

Le syndrome FHONDA n'est pas considéré comme une forme d'albinisme dans la mesure où le gène en cause n'intervient pas dans la synthèse de la mélanine. Les symptômes et conséquences ophtalmologiques sont toutefois suffisamment proches pour qu'il soit difficile en clinique de distinguer albinisme oculaire et syndrome FHONDA. Pour cette raison, le gène correspondant est généralement intégré au diagnostic génétique de l'albinisme.

1.2.1.3. Les albinismes syndromiques

Les personnes concernées par ces formes rares d'albinisme présentent les caractéristiques oculaires typiques de l'albinisme. Elles peuvent avoir un phénotype uniquement oculaire ou bien oculo cutané. Mais elles sont également sujettes à des spécificités médicales touchant d'autres organes, tels que les plaquettes sanguines, les intestins, les poumons ou le système immunitaire. Il existe deux formes syndromiques d'albinisme : le syndrome d'Hermansky Pudlak (HPS) et le syndrome de Chediak Higashi (CHS).

Le syndrome d'Hermansky Pudlak

En France, dans 5 à 6 % des cas d'albinisme, les personnes ont une forme syndromique de type HPS. Dans ce cas, l'albinisme s'accompagne systématiquement de troubles de la coagulation causés par un dysfonctionnement des plaquettes sanguines. Ces troubles se traduisent par une coagulation plus lente et donc une tendance aux saignements comme des saignements de nez ou de gencives et des hématomes même lors de chocs anodins. Ils peuvent provoquer d'importantes complications hémorragiques dans des situations particulières telles qu'une chirurgie ou lors d'un accouchement.

Certains médicaments sont à proscrire absolument comme l'aspirine qui a des propriétés anticoagulantes ou les anti-inflammatoires non stéroïdiens.

Suivant les cas, une inflammation intestinale chronique (colite granulomateuse) ou une atteinte pulmonaire (fibrose pulmonaire) peuvent être constatées. Ces troubles se développent progressivement.

Dans de très rares cas il existe une insuffisance rénale, une cardiomyopathie ou une diminution du nombre de globules blancs dans le sang (neutropénie) pouvant augmenter le risque d'infections.


© : Silvia Amodio

Daniel, 64 ans, HPS 5, 1/10e

Le syndrome de Chediak Higashi

Le syndrome de Chediak Higashi est une pathologie extrêmement rare (environ 1 cas sur 1 000 000 de naissances). Les personnes touchées ont, comme dans le cas du HPS, un albinisme et un dysfonctionnement des plaquettes sanguines. Mais en plus de ces troubles, on observe une déficience immunitaire grave. Les patients souffrent donc de fréquentes infections dès l'enfance. Des atteintes neurologiques peuvent se développer progressivement. Le seul traitement connu actuellement est une greffe de moelle osseuse qui doit avoir lieu dans les toutes premières années de vie. Cette intervention ne traite que les problèmes immunitaires et hématologiques.

1.2.2. Les différentes origines génétiques

Toutes les caractéristiques physiques d'une personne sont définies par les gènes que lui ont transmis ses parents, ces gènes étant portés par des chromosomes. Chaque cellule humaine contient 22 paires de chromosomes homologues[11] (autosomes[12]) et une paire de chromosomes sexuels qui peuvent être de deux types : X ou Y. Les femmes ont deux chromosomes X homologues et les hommes un chromosome X et un chromosome Y. A part pour les gènes portés par les chromosomes non homologues X et Y, on trouve dans chacune de nos cellules deux copies (allèles[13]) de chaque gène. L'une provient de notre père et l'autre de notre mère. Il existe des allèles dominants[14] et des allèles récessifs[15].

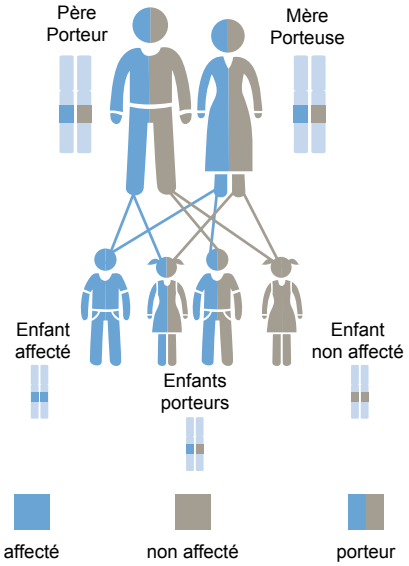
1.2.2.1. Les modes de transmission connus de l'albinisme

Il existe deux modes de transmission différents : l'albinisme autosomique[16] récessif et l'albinisme lié à l'X. Tous les gènes connus sont de transmission autosomique récessive sauf GPR143 qui est lié à l'X (i.e. il se situe sur le chromosome X).

1.2.2.2.Transmission autosomique récessive

Dans ce cas, la personne atteinte est porteuse de deux allèles défectueux d'un même gène. Les deux parents ne présentant pas d'albinisme sont chacun porteurs d'un allèle défectueux et d'un allèle fonctionnel, et statistiquement, à chaque naissance, la probabilité que l'enfant hérite des allèles défectueux de ses deux parents et soit atteint d'albinisme est de 1 sur 4. C'est le mode de transmission le plus fréquent.

Le risque d'être porteur d'une même anomalie génétique et de la transmettre à son enfant est plus importante si les deux parents sont issus de la même famille.

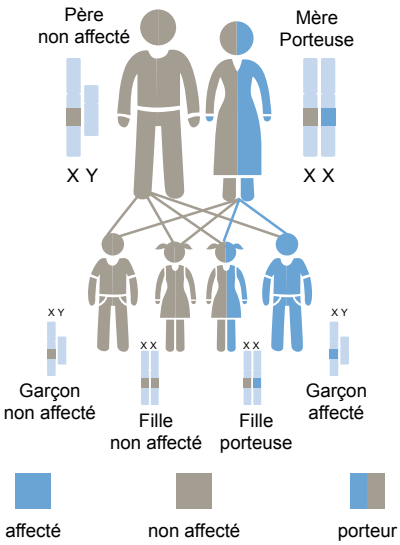


Transmission autosomique récessive

1.2.2.3.Transmission liée à l'X

Dans ce cas, les femmes porteuses d'une copie mutée de l'unique allèle du gène d'albinisme ont un risque sur deux de le transmettre à chacun de leurs enfants. Tout garçon porteur de ce gène défectueux sera atteint d'albinisme oculaire (puisqu'il ne dispose que d'une copie de ce gène – celui reçu de sa mère), il transmettra ce gène à toutes ses filles. Les filles elles-mêmes ne peuvent être atteintes que si leur père est lui-même atteint et que leur mère est elle-même porteuse de ce même gène ce qui est extrêmement rare.

Cette situation peut en particulier se produire si les deux parents sont issus de la même famille.



Transmission liée à l'X

1.2.2.4. Les différents gènes

En 2023, on connaît vingt gènes pouvant être responsables de formes d'albinisme (voir tableau p.13) sans compter le gène lié au syndrome FHONDA. Plusieurs de ces gènes ont été découverts ces dernières années, mais malgré cela, environ 30 % des cas d'albinisme restent aujourd'hui sans diagnostic génétique. On peut donc supposer que de nouveaux gènes d'albinisme restent à découvrir, même s'il est peu probable que ces derniers expliquent de nombreux cas d'albinisme. De récentes études orientent vers d'autres mécanismes mettant en jeu des interactions entre différents gènes porteurs de variants à l'état hétérozygote[17].

Le premier gène d'albinisme identifié chez l'humain est le gène TYR. Il a été découvert en 1988. En France, ce gène est responsable du plus grand nombre de cas d'albinisme (30 % des cas). Quand le gène TYR est muté, on parle d'albinisme oculo cutané de type 1 (AOC1, ou OCA1 en anglais) car la plupart du temps, les patients concernés présentent un phénotype oculo cutané. Néanmoins, un dysfonctionnement du gène TYR peut aussi conduire à un phénotype en apparence uniquement oculaire. Et ceci est valable, de manière plus générale, pour les gènes TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5, LRMDA et DCT auxquels on associe les types d'albinisme OCA1 à 4 et 6 à 8. Pour tous ces gènes, le degré d'hypopigmentation est plus ou moins variable. Il peut aller d'une absence totale de mélanine dans la peau et les cheveux à une pigmentation relativement normale de ces derniers.

Douze des vingt gènes connus d'albinisme conduisent, lorsqu'ils sont défectueux, à des formes syndromiques. A ce jour, on distingue onze types de HPS et un seul de CHS. En fonction des mutations présentes, la personne atteinte d'une forme syndromique pourra recevoir un diagnostic d'albinisme oculo cutané ou d'albinisme oculaire car, là-aussi, le degré d'hypopigmentation est très variable selon les mutations en présence.

Le gène GPR143 est le seul des vingt gènes d'albinisme à être situé sur un chromosome sexuel (le chromosome X). Il conduit exclusivement à des albinismes dits oculaires. Certains médecins parlent d'ailleurs d'albinisme oculaire lié à l'X ou d'albinisme oculaire pur. Sauf cas exceptionnel, cette forme d'albinisme ne touche que les garçons.

Enfin, le gène SLC38A8 se distingue des gènes d'albinisme par le fait qu'il ne provoque, en cas de mutation, aucun défaut de pigmentation, que ce soit au niveau cutané que oculaire. Autrement dit, les personnes chez qui ce gène dysfonctionne présentent toutes les caractéristiques d'un albinisme oculaire sans néanmoins le moindre signe d'une hypopigmentation. Cette forme particulière porte le nom de syndrome FHONDA. On peut noter que l'hypopigmentation de l'iris est une caractéristique fréquemment rencontrée dans la population générale nord-européenne. Certaines personnes atteintes du syndrome FHONDA peuvent donc présenter une transillumination irienne qui laisse penser à tort à un albinisme oculaire.

Chez un patient présentant un albinisme, les examens cliniques (i.e. l'observation du phénotype) ne peuvent suffire pour identifier le gène en cause. Seul le diagnostic moléculaire (diagnostic génétique) permet de conclure avec certitude sur la forme génétique d'albinisme dont la personne est atteinte.

Ce diagnostic permet en particulier de distinguer les formes classiques d'albinisme des formes syndromiques qui nécessitent une prise en charge médicale spécifique. Il est également d'une grande aide dans le cas de formes frustes (i.e. modérées) où le résultat des examens cliniques peut laisser place au doute quant au fait même que le patient soit atteint d'albinisme.

Liste des gènes responsables des différentes formes d'albinisme connus en 2023

Gène	Classification	Type d'albinisme
TYR	OCA1	Albinisme oculo cutané de Type 1
OCA2	OCA2	Albinisme oculo cutané de Type 2
TYRP1	OCA3	Albinisme oculo cutané de Type 3
SLC45A2	OCA4	Albinisme oculo cutané de Type 4
n.d.	OCA5	Albinisme oculo cutané de Type 5
SLC24A5	OCA6	Albinisme oculo cutané de Type 6
LRMDA	OCA7	Albinisme oculo cutané de Type 7
DCT	OCA8	Albinisme oculo cutané de Type 8
GPR143	OA1	Albinisme oculaire de Type 1
SLC38A8	FHONDA	Syndrome FHONDA
LYST	CHS1	Syndrome de Chediak–Higashi de Type 1
HPS1	HPS1	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 1
AP3B1	HPS2	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 2
HPS3	HPS3	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 3
HPS4	HPS4	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 4
HPS5	HPS5	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 5
HPS6	HPS6	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 6
DTNBP1	HPS7	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 7
BLOC1S3	HPS8	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 8
BLOC1S6	HPS9	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 9
AP3D1	HPS10	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 10
BLOC1S5	HPS11	Syndrome d'Hermansky–Pudlak de Type 11

Les termes « albinisme oculaire » et « albinisme oculo cutané »

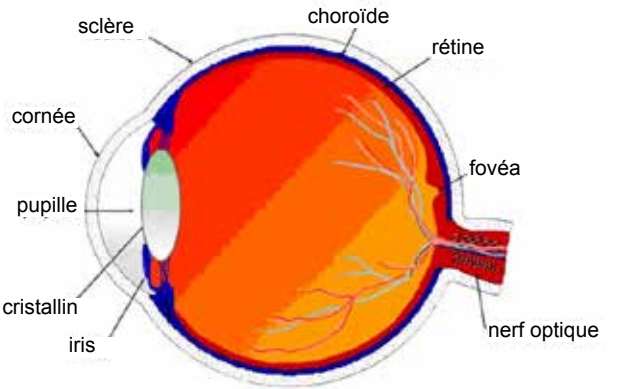
Dans les chapitres précédents nous avons à plusieurs reprises abordé les notions d'albinisme oculaire et d'albinisme oculo cutané en tentant de bien les caractériser. Cependant, on constate que la manière dont ces termes sont utilisés en pratique peut varier et prêter à confusion. De nombreuses personnes utilisent le terme « albinisme oculaire » lorsqu'il n'y a pas d'hypopigmentation évidente de la peau même si le gène en présence est considéré comme un gène d'albinisme oculo cutané. D'autres personnes, et en particulier les ophtalmologistes l'utilisent pour parler des symptômes oculaires de l'albinisme, que la personne concernée présente ou non une hypopigmentation cutanée. Pour éviter toute confusion, il convient de parler d'albinisme oculaire uniquement s'il s'agit de la forme liée à l'X. Et de manière plus générale, compte tenu de la très grande variabilité de phénotypes, il est recommandé d'utiliser le plus possible le terme « albinisme » sans lui associer le terme « oculo » ou « oculo cutané ».

2. Albinisme et vision

Dans les régions tempérées, la principale conséquence de l'albinisme est l'altération de la fonction visuelle.

2.1. Fonction visuelle normale

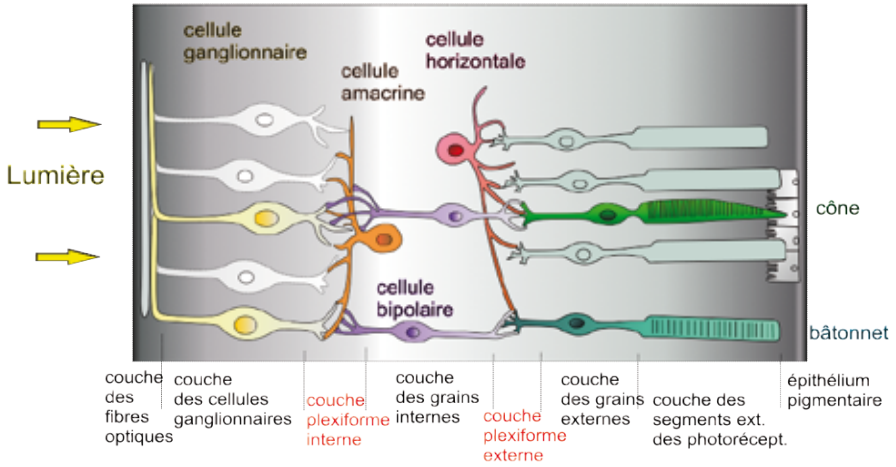
La lumière pénètre dans l'œil par la pupille qui est le trou au centre de l'iris. L'iris permet de contrôler la quantité de lumière qui entre dans l'œil en se contractant et en se dilatant. Ainsi, la pupille s'agrandit dans l'obscurité et se rétrécit quand la lumière est vive.



source : webvision

Vue en coupe de l'œil

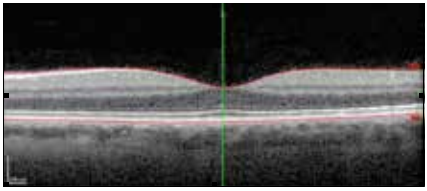
La fonction visuelle commence au « fond » de l'œil, au niveau de la rétine, sur laquelle se forme l'image.
La rétine est composée de plusieurs couches : la couche des fibres nerveuses ; la couche des fibres rétiniennes, qui est transparente ; la couche des photorécepteurs, qui captent l'information lumineuse et la couche de l'EPR (épithélium pigmentaire rétinien), dans lequel on trouve normalement la mélanine. Au-delà se trouvent la choroïde, qui est vascularisée puis la sclère, qui est l'enveloppe blanche de l'œil.



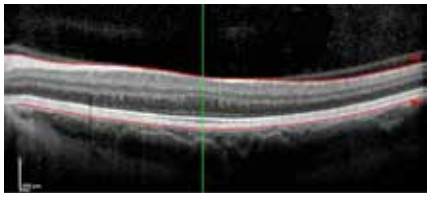
Dale Purves, G-J Augustine, D. Fitzpatrick, W-C Hall, LaManta, McNamara, Williams, Neurosciences, De Boeck, 2005, 811 p.

Les différentes couches cellulaires de la rétine

Toutes les informations visuelles que la rétine reçoit sont transmises par le nerf optique vers les aires visuelles du cerveau. La macula[18] est une zone située au centre de la rétine, dans l'axe de la pupille. Elle contient en son centre une zone un peu creusée d'environ 2 mm de diamètre, la fovéa. A cet endroit la densité des cellules réceptrices de la lumière est maximale. C'est uniquement dans cette zone qu'on obtient la meilleure précision visuelle (10/10^{e}). La rétine périphérique ne permet pas de bien voir les détails, son acuité est beaucoup plus faible, elle est utile dans la perception de l'espace et des mouvements.



Vue en coupe d'une rétine normale réalisée par OCT



Vue en coupe d'une rétine albinos réalisée par OCT

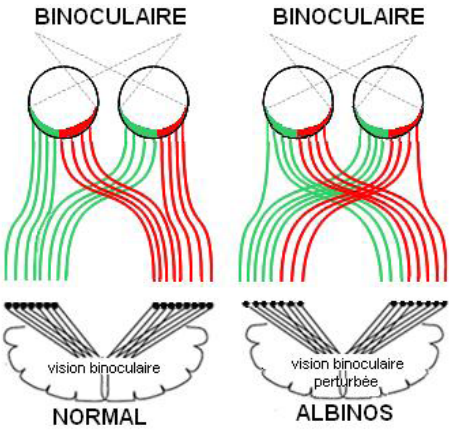
Photographies aimablement fournies par le Dr Catherine Duncombe Poulet

2.2. Fonction visuelle des personnes atteintes d'albinisme

L'œil des personnes atteintes d'albinisme a un iris dont le manque de pigmentation ne permet pas de filtrer parfaitement la lumière ; la dépression fovéolaire, creux au centre de la macula, est absente ou insuffisamment développée, on parle d'hypoplasie maculaire[19].

L'iris est la partie colorée de l'œil entourant la pupille. Contrairement à une croyance encore largement véhiculée, les personnes albinos n'ont jamais les yeux rouges. Leur iris est assez souvent bleu, bien que beaucoup d'autres couleurs soient possibles : gris clair, gris-rose, vert, marron,… L'absence de pigmentation de l'iris et de l'EPR est la cause principale de la photophobie. L'absence de fovéa est responsable de la faible acuité visuelle des personnes atteintes d'albinisme. Si on compare la fovéa de ces personnes à un capteur d'appareil photo, on peut dire qu'elle a beaucoup moins de «pixels» qu'une fovéa normale.

Le croisement des nerfs optiques entre les yeux et le cerveau ne se fait pas de manière normale.



Liaison entre les yeux et les aires visuelles du cerveau dans le cas normal et dans le cas albinos

Les anomalies de l'œil et des nerfs optiques présentes chez les personnes atteintes d'albinisme empêchent une maturation normale de la fonction visuelle et sont responsables de l'apparition d'un nystagmus congénital[20] dans les premiers mois de la vie. Ces anomalies, en limitant le développement visuel, peuvent entraîner un strabisme convergent ou divergent.

A ces défauts peuvent s'ajouter des troubles de la réfraction comme un fort astigmatisme[21] le plus souvent lié à des anomalies de sphéricité de la cornée ainsi que souvent une forte hypermétropie[22] ou une forte myopie[23].

La déficience visuelle peut être profonde (acuité de loin inférieure à 1/10e) mais est plus souvent moyenne (acuité supérieure ou égale à 2/10e) voire dans le cas de certaines formes frustes dépasser 5/10e. Ces valeurs s'entendent avec correction des troubles de la réfraction (myopie ou hypermétropie) par des lunettes ou des lentilles. La vision des couleurs est habituellement normale. L'acuité visuelle peut être fortement impactée par des contrastes insuffisants.

Le port de lunettes ou de lentilles est indispensable pour corriger les défauts de la réfraction qui sans cela s'ajouteraient à la déficience due aux défauts de la rétine et du système nerveux visuel. Elles sont utiles pour améliorer la vision de près, reposer, protéger, éviter l'accentuation du strabisme. Il y a en général peu d'amélioration de l'acuité visuelle de loin.

3. Albinisme, une apparence physique particulière

La personne atteinte d'albinisme oculo cutané a le plus souvent une apparence physique particulière liée à l'absence ou la réduction de la pigmentation de la peau, des cheveux et des poils. Ce phénomène est particulièrement visible dans les populations dont la pigmentation est naturellement forte (personnes originaires d'Afrique ou d'Asie) et est, pour ces personnes, le critère premier et évident du diagnostic d'albinisme.

Suivant le gène muté, et pour un même gène suivant le type de mutation, le degré d'hypopigmentation peut être très variable.



Bénédicte, 71 ans, 1/20e



Alexiane, 14 ans, 2/10e

© : Silvia Amodio

Deux personnes atteintes d'AOC 1 avec des phénotypes différents

4. La prise en charge médicale

4.1. Le PNDS albinisme

Le PNDS albinisme (Protocole National de Diagnostic et de Soins) est un document officiel, rédigé par des spécialistes et publié sur le site de la HAS* (Haute Autorité de Santé), qui explicite aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soin d'un patient atteint d'albinisme. Il est par ailleurs facilement accessible via les moteurs de recherche type google en entrant tout simplement son nom. Les professionnels de santé auront tout intérêt à consulter ce document s'ils doivent prendre en charge une personne albinos. Les parents ne devront pas hésiter à indiquer l'existence de ce PNDS aux différents professionnels de santé qui n'en auraient pas connaissance.

4.2. Le diagnostic

4.2.1. Le diagnostic clinique

Le diagnostic d'albinisme peut être fait à la naissance si les signes cliniques (hypopigmentation de la peau et de l'œil) sont nettement visibles. Mais dans beaucoup de cas, l'hypopigmentation de l'œil n'est pas totale, l'hypopigmentation de la peau, des cheveux et des poils pas suffisamment prononcée pour que le diagnostic d'albinisme soit posé à ce moment-là. C'est quelques mois après la naissance, lorsque apparaît le nystagmus, que l'enfant va être orienté vers une consultation d'ophtalmologie.

Les deux examens les plus simples et qui doivent être pratiqués en priorité sont l'examen à la lampe à fente ainsi que l'observation du fond d'œil. Ils permettent de mettre en évidence l'hypopigmentation irienne et rétinienne. Pour confirmer le diagnostic et en particulier l'hypoplasie maculaire il est nécessaire de pratiquer un OCT (Tomographie par Cohérence Optique). Des examens complémentaires peuvent être prescrits comme l'Électrorétinogramme (ERG) ou les Potentiels Évoqués Visuels (PEV), ce dernier examen permettant de mettre en évidence le défaut de croisement des nerfs optiques. Ces examens ne sont pas toujours faciles à réaliser sur un très jeune enfant.

**https://has-sante.fr/jcms/p_3112485/fr/albinisme*

Par précaution, un certain nombre de médecins prescrivent une IRM (Imagerie par Résonance Magnétique).

En cas d'albinisme, cette IRM n'apporte aucune information supplémentaire. Elle est inutile si l'albinisme a déjà été caractérisé par les autres examens.

Il est à noter que pour pratiquer une IRM sur un bébé une anesthésie générale peut être nécessaire.



Baptiste, 12 ans, AOC4, 2/10e

4.2.2. Le diagnostic moléculaire

Le diagnostic moléculaire (ou génétique) est important. Il permet de confirmer, de préciser et de compléter le diagnostic clinique en identifiant le gène et les mutations en cause ; il permet en particulier de distinguer avec certitude les formes classiques des formes syndromiques, ce qui est nécessaire en raison de la prise en charge spécifique requise dans le second cas. Il est aussi particulièrement utile dans le cas de formes modérées d'albinisme (dites formes frustres) où les résultats des examens cliniques peuvent laisser place au doute. Seul le diagnostic moléculaire permet le conseil génétique des familles et l'information des couples désirant des enfants.

Les recherches actuelles laissent entrevoir des possibilités de thérapies. Celles-ci seront basées sur la connaissance des gènes et des mutations en cause. Seul le diagnostic moléculaire permettra d'orienter les patients et, à terme, de leur proposer d'entrer dans des protocoles d'essais cliniques.

Dans le cadre d'un suivi spécialisé comme celui mis en place au Centre de référence des maladies rares de la peau de Bordeaux, il permet d'améliorer la connaissance médico-scientifique de la maladie et d'établir des relations entre les mutations découvertes (génotype[24]) et les conséquences observées sur l'apparence physique et la fonction visuelle (phénotype).

Enfin, rappelons que l'accès à un diagnostic moléculaire est un droit et qu'en France il est pris en charge à 100 % par l'assurance maladie.

Le diagnostic de l'ensemble des gènes connus peut être fait par le Laboratoire de génétique moléculaire du CHU de Bordeaux dirigé par le Professeur Benoît Arveiler auquel les professionnels adresseront les échantillons de sang prélevés sur l'enfant atteint et ses parents.

Laboratoire de Génétique Moléculaire
Plateau Technique de Biologie Moléculaire
Hôpital Pellegrin - 1er étage -
1, Place Amélie Raba Léon - 33076 Bordeaux

4.3. Un suivi spécialisé

Un suivi régulier aussi bien ophtalmologique que dermatologique est indispensable.

Pour établir le diagnostic, il est recommandé de consulter dans un CRMR (Centre de Référence Maladies Rares) en ophtalmologie et en dermatologie**. Il n'existe pas de centre de référence spécialisé spécifiquement en albinisme. En revanche, il existe en France deux consultations pluridisciplinaires spécialisées en albinisme :

❶ La première a été ouverte en 2014 par le Centre de référence des maladies rares de la peau (MAGEC sud) de Bordeaux. Cette consultation permet de réaliser en un seul jour et en un seul lieu, l'ensemble des examens ophtalmologiques, dermatologiques et génétiques nécessaires pour le diagnostic, le conseil et le suivi de l'enfant ou de l'adulte présentant un albinisme.

Pour prendre rendez-vous, contactez le secrétariat :

Madame Christine Dambon, CHU de Bordeaux
e-mail : christine.dambon@chu-bordeaux.fr
Tél. : 05 56 79 56 22

❷ La seconde a ouvert en 2017 à l'hôpital Necker-Enfants Malades à Paris. Organisée conjointement par le centre de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétiques (MAGEC nord) et par le centre de référence des maladies ophtalmologiques rares (OPHTARA), elle propose un bilan complet et s'adresse principalement aux enfants.

Pour prendre rendez-vous, contactez le secrétariat du service :

Madame Boulhadda Tél. : 01 44 49 46 62
e-mail : valerie.boulhadda@aphp.fr
ou le secrétariat du CRMR MAGEC :
Madame Gassama Tél : 01 44 49 43 37

Une consultation à intervalle régulier au sein de l'une de ces structures peut être nécessaire mais le suivi ordinaire peut être assuré par un ophtalmologue et un dermatologue de proximité. Un suivi tous les six mois est recommandé dans les premières années de vie.

***Voir la liste des centres de référence en fin d'ouvrage*

4.4. L'opération du nystagmus et du strabisme

Le nystagmus fait baisser l'acuité visuelle et rend la vision peu confortable. Souvent (mais pas toujours), pour mieux voir, la personne présentant un albinisme prend inconsciemment une posture anormale dans laquelle la tête n'est pas droite. Dans cette position inconfortable (position dite «de blocage») on constate que le nystagmus est réduit voire presque imperceptible. Il est à noter que l'image perçue par la personne ayant un nystagmus congénital ne bouge pas, ce n'est que très exceptionnellement que sont rapportés des cas d'oscillopsie[25]. Le nystagmus, auquel peut être associé un strabisme, est aussi un obstacle à la relation sociale.

L'opération du nystagmus est possible en même temps que celle d'un éventuel strabisme associé. Elle permettra de diminuer la fatigue et d'améliorer le confort visuel, même si on ne peut pas prévoir le gain d'acuité après l'opération, gain qui sera de toute façon limité par la déficience de la rétine. La relation sociale sera améliorée en supprimant la gêne des interlocuteurs. Les douleurs cervicales induites par le torticolis ophtalmique seront également supprimées.

Une opération est envisageable dès l'âge de trois ans. On peut aussi attendre que l'enfant grandisse ou même être opéré à l'âge adulte. Il n'y a pas de règle absolue, chaque cas étant particulier.

4.5. L'opération de la cataracte

Chez les personnes âgées, une cataracte peut survenir et rendre la vue plus opaque. Il convient de faire surveiller son évolution et de prendre conseil auprès d'un ophtalmologue spécialiste de cette opération. Une intervention chirurgicale est possible et ne présente pas de risque majeur même si elle demande des précautions spécifiques.

5. Vivre avec l'albinisme

5.1. Les premiers mois de la vie

Un bébé atteint d'albinisme a, à la naissance, un retard de développement du système visuel par rapport à celui des autres bébés. Vers l'âge de 2 ou 3 mois, au moment où la vue s'éveille, le nystagmus surgit. Le médecin qui suit l'enfant oriente alors la famille vers un ophtalmologue. Il arrive que celui-ci après avoir diagnostiqué un albinisme conclut à tort que l'enfant ne voit pas. Il est important de savoir qu'il n'y a pas de cas de cécité dus à l'albinisme.

5.2. L'accompagnement des parents

5.2.1. L'association Genespoir

Pour les parents, un diagnostic d'albinisme est une source d'angoisse. Ils ont souvent besoin d'exprimer leurs inquiétudes, d'être écoutés, de tenter de comprendre ce que sera la vie de cet enfant, de poser des questions et de trouver un réconfort. Ils sont invités à se mettre en relation avec l'association Genespoir près de laquelle ils trouveront une oreille attentive qui les écoutera et les rassurera. Dès le premier contact, l'association enverra aux parents de très jeunes enfants une « mallette » contenant des documents (informations, conseils, témoignages, fiches d'activités) et des produits.

Au sein de l'association, ils pourront échanger avec d'autres familles, en participant à des réunions en ligne organisées par Genespoir, par le groupe Facebook des membres adhérents, lors de rencontres régionales organisées par les responsables des antennes locales, ou lors des rencontres nationales annuelles. Ils auront ainsi l'occasion d'être informés sur les actions de l'association au bénéfice des familles et du soutien à la recherche sur l'albinisme en France.

5.2.2. La « différence »

Les parents sont confrontés très vite à la différence de leur enfant. Ils la vivent souvent comme une agression et sont d'autant plus touchés qu'ils n'étaient pas eux-mêmes préparés à cette situation. Les personnes qu'ils côtoient ne sont pas toujours mal intentionnées, elles s'interrogent (parfois avec un regard maladroit), sur l'aspect inhabituel d'un bébé très blond, qui a les yeux en mouvement perpétuel et qui porte des lunettes teintées même par temps couvert !

Outre la couleur de la peau, le nystagmus, la photophobie et l'éventuel strabisme, sont gênants d'un point de vue esthétique et ont des répercussions dans le rapport avec autrui. Les interlocuteurs des personnes présentant un albinisme sont parfois mal à l'aise et ont du mal à regarder la personne dans les yeux en faisant abstraction du nystagmus et du strabisme, ce qui peut conduire à des situations de discrimination voire à la moquerie de certains (e.g. harcèlement scolaire) alors que le problème essentiel de la malvoyance est totalement ignoré.



Christina, 5 ans, AOC 2, 2/10e

Le très jeune enfant lui, ne voit pas la différence. Il est pourtant nécessaire de lui en parler pour le préparer à la vivre. L'acceptation de cette différence est une valeur très importante à acquérir en famille.

Vers l'âge de 4/6 ans l'enfant lui aussi peut être confronté aux questions et aux regards, voire à la moquerie des autres enfants. Il convient d'y veiller et la communication sur cette affection génétique à l'école sera très bénéfique pour tous (élèves qui peuvent faire des exposés devant la classe, toujours très bien reçus par les autres élèves, professeurs et parents). Le livre « l'albinisme expliqué aux enfants et aux parents » destiné aux enfants du primaire et à leur famille sera utile pour aider à cette communication, il peut être commandé sur le site de l'association.

5.2.3. La transmission de la vie

Il est normal que les parents d'un enfant albinos, s'interrogent sur les probabilités d'albinisme lorsqu'ils souhaitent d'autres enfants. Il est aussi normal et même souhaitable que des personnes, porteuses de l'albinisme, en âge de procréer, s'interrogent sur les conséquences génétiques que représente la transmission de la vie. Dans ce cas, il est recommandé de consulter un conseiller en génétique qui pourra éclairer les futurs parents qui le souhaitent sur les probabilités de la transmission de l'albinisme à leur(s) futur(s) enfant(s). Cette démarche peut devenir source de réconfort et de sérénité face à l'avenir.

5.3. L'albinisme au quotidien

5.3.1. Protéger la peau

Le manque de mélanine, le pigment qui protège la peau contre les effets nocifs des rayons UV, rend les personnes albinos très sensibles au soleil.

La mélanine est synthétisé dans les mélanosomes au sein des mélanocytes et des cellules de l'épithélium pigmentaire rétinien. On trouve des mélanocytes dans la peau, dans les bulbes pileux, ainsi que dans l'iris et la choroïde (oreille interne).

L'intensité des UV est très variable selon les saisons (généralement plus fort en été et au printemps), les périodes de la journée, les régions, les activités (intense en montagne ou sur l'eau). On pourra consulter des sites et applications spécialisées qui fournissent l'indice UV (en temps réel et en prévision). Il ne faudra pas oublier que même sous un ciel couvert, le rayonnement UV peut être intense et donc nocif.

La première protection est la protection horaire. En France métropolitaine, c'est entre 11h et 17h en été (10h et 16h en hiver) que l'intensité des rayons UV est maximale, Il est préférable de favoriser les activités extérieures en dehors de ces tranches horaires.

La seconde protection est la protection vestimentaire : vêtements à manches ou jambes longues tissés en mailles suffisamment serrées pour limiter le passage des UV (il existe des marques spécialisées de vêtements d'été « anti UV » certifiés SPF50+), et chapeaux à larges bords, doivent être utilisés en priorité.

La troisième protection est la protection par crème solaire d'indice maximal pour les zones laissées par nécessité exposées au rayonnement solaire (visage, mains). Il existe des crèmes solaires anti-UVA et anti-UVB à haute protection (indice 50+). Il convient de veiller à respecter les doses préconisées et de suivre la fréquence recommandée pour le renouvellement de leur application.



L'éducation doit être renforcée et une surveillance clinique annuelle est recommandée.

En respectant ces principes de protection, le risque de survenue de cancer de la peau n'est pas plus élevé que dans le reste de la population.

En l'absence de protection cutanée, les principales complications de l'albinisme oculo cutané sont un vieillissement prématuré de la peau, des kératoses actiniques[26], des carcinomes[27] basocellulaires[28] et épidermoïdes (encore appelés spinocellulaires[29]) au niveau des zones exposées au soleil. Des mélanomes ont été observés chez les personnes présentant un albinisme mais leur fréquence ne semble pas être plus élevée que dans la population générale. Une photoprotection efficace dès le plus jeune âge permet de limiter le développement de ces lésions cutanées. Ces conséquences sont malheureusement très fréquentes dans les pays à fort ensoleillement pour des populations qui ne disposent pas de moyens de protection cutanée.

5.3.2. La vitamine D



La vitamine D joue un grand rôle dans la qualité du tissu osseux et musculaire ainsi que dans le renforcement du système immunitaire. Elle est produite dans la peau sous l'effet de l'exposition aux rayons UV du soleil et les personnes albinos qui se protègent et s'exposent peu, sont plus susceptibles de présenter une carence en vitamine D. Il est nécessaire d'y pallier par un apport régulier prescrit par le médecin généraliste tant pour le nourrisson que pour l'enfant et l'adulte. On pourra être attentif à consommer certains aliments riches en vitamine D (poissons gras, beurre, produits laitiers).

5.3.3. Les aides visuelles

Les défauts de réfraction de l'œil (hypermétropie, myopie, astigmatisme) qui s'ajoutent à la déficience visuelle de la rétine doivent être corrigés le plus tôt possible par des lunettes ou des lentilles de contact.
La photophobie provoquée par l'absence de protection de l'œil face à la lumière naturelle ou artificielle, rend la vision difficile pour le jeune enfant. C'est particulièrement le cas en hiver quand le soleil est bas sur l'horizon. Elle pourra être soulagée et la rétine protégée par le port de chapeaux/casquettes/visières, verres solaires, lentilles teintées. Des verres colorés peuvent être utiles pour soulager la photophobie. Le choix de la teinte demande parfois des essais multiples avant de trouver la bonne coloration et son degré de protection. Les verres polarisants sont conseillés.

Les signes fonctionnels peuvent ainsi diminuer de façon significative et on peut noter une amélioration du comportement visuel.



Les problèmes ophtalmologiques dus au nystagmus, au strabisme, à l'hypoplasie de la fovéa et aux anomalies de développement des voies optiques quant à eux ne peuvent pas être corrigés par le port de lunettes ou de lentilles.

Des aides visuelles (loupes, télé agrandisseur, ordinateur avec logiciel d'agrandissement) pourront être utilisées pour améliorer la vision de près et de loin en particulier dans le cadre scolaire et professionnel.

Ne voulant pas se distinguer de leurs condisciples, les adolescents refusent souvent les matériels trop voyants. On peut leur proposer des aides visuelles discrètes et efficaces telles que la loupe éclairante de poche pour la vision de près et le monoculaire pour la vision de loin.

Le conseil des opticiens spécialisés en basse vision, dont certains proposent le matériel à l'essai, peut être précieux pour le choix de ces aides techniques. Certains opticiens spécialisés par ailleurs dans l'adaptation de lunettes pour les bébés proposent des montures adaptées aux tout petits.

Il est à noter que certaines personnes ne présentant pas de forte amétropie et dont l'acuité visuelle est très basse ne constatent pas d'amélioration de leur vue lorsqu'elles portent des verres correcteurs.

5.3.4. L'ETP : objectif autonomie

Tous ces usages autour de la protection cutanée et des aides visuelles, peuvent être renforcés par des séances d'ETP (Éducation Thérapeutique du Patient) animées par des professionnels à l'hôpital ou lors de rencontres Genespoir par exemple. L'ETP vise à aider les patients et leurs proches à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour améliorer leur qualité de vie et développer leur autonomie: prendre en charge la protection solaire, la prévention en dermatologie, la basse vision, la vie à l'école, se projeter dans l'avenir...

Elle comprend des activités individuelles en face à face avec le médecin, et des activités en groupe.

5.4. L'accompagnement médico-social

5.4.1. La MDPH

Dès que le diagnostic clinique est avéré, il est fortement recommandé de prendre contact avec la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) pour remplir un dossier de demande de reconnaissance du handicap. Cette reconnaissance peut donner droit à des prestations comme l'AEEH (Allocation Education Enfant Handicapé) qui viennent compenser les dépenses générées par la malvoyance et la photophobie (lunettes, aides techniques…), la fragilité de la peau (crèmes solaires, vêtement anti-UV…), certains frais d'adaptation pour la scolarité et des frais de déplacement pour certaines consultations par exemple...

Les principales prestations sont : l'AEEH (Allocation Education Enfant Handicapé), l'AAH (l'Allocation aux Adultes Handicapés plafonnée selon les revenus), la PCH (Prestation de Compensation du Handicap notamment pour le financement d'aides techniques ou l'aménagement du logement), et la carte CMI (Carte Mobilité Inclusion) donnant des droits dans les transports. Ces aides ne sont pas attribuées de manière systématique aux personnes atteintes d'albinisme mais après étude de leur dossier et en particulier des répercussions sur la santé et sur la vie quotidienne variables d'une personne à une autre.

Le dossier MDPH peut paraître complexe. Pour le remplir il est bon de se faire accompagner par des assistantes sociales présentes dans certaines structures spécialisées comme les CRMR en ophtalmologie ou en dermatologie (cf. Liste des principaux CRMR en fin d'ouvrage) ou par des personnes compétentes de l'association Genespoir.

Le certificat d'ophtalmologie qui sera joint au dossier est à remplir par un ophtalmologiste spécialisé en basse vision si possible. Les mesures faites en cabinet devront refléter la réalité de ce que vit la personne atteinte d'albinisme, c'est-à-dire prendre en compte la photophobie et pour la lecture respecter les distances définies par le guide barème pour la mesure de l'acuité visuelle de loin (échelle de Monoyer, mesure à 5 mètres) et de près (échelle de Parinaud, mesure à 40 cm).

Le certificat complémentaire à joindre par le médecin généraliste ou le dermatologue, devra en outre préciser les contraintes liées à la prise en charge en dermatologie.

En cas de refus par la CDAPH (Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées) de la MDPH, un recours juridique est possible dans un délai de deux mois.

Le délai légal de réponse de la MDPH est de 4 mois mais en pratique, il est de 6 à 12 mois. Il est donc important de commencer un suivi ophtalmologique et éventuellement orthoptique basse vision avant la réponse de la MDPH afin d'optimiser la prise en charge.

Pour le renouvellement du dossier, il convient d'être particulièrement vigilant au moment du passage à l'âge adulte dans la manière de remplir ce dossier et de ne pas manquer d'y adjoindre une demande de RQTH (Reconnaissance de Travailleur Handicapé), indispensable pour certaines demandes spécifiques aux adultes. Les centres éducatifs spécialisés peuvent également aider pour constituer le dossier MDPH (voir ci-dessous).

5.4.2 L'ALD

En plus du dossier MDPH, un protocole de soin de l'assurance maladie pour une ALD (Affection Longue Durée) peut être complété par le médecin généraliste ou le spécialiste (demande de prise en charge à 100% des consultations liées à l'albinisme).

5.4.3. Les centres éducatifs spécialisés

Dès que le dossier de la MDPH est instruit et accepté, ces centres interviennent pour informer les parents et accompagner l'enfant dans la vie quotidienne, dès le plus jeune âge puis au moment de l'entrée à l'école dans l'établissement le plus proche du domicile. Ces services suivent l'enfant dans son lieu de vie à la maison, à la crèche ou à l'école. Ce sont des psychomotriciens, des orthoptistes, des psychologues, des ergothérapeutes, des éducateurs en locomotion.
Tous ces professionnels travaillent en lien avec les enseignants des établissements où l'enfant est scolarisé.
Les centres d'éducation spécialisés se présentent sous diverses appellations suivant les départements où ils se trouvent (consulter la liste de ces centres mentionnés plus bas).
Ces services ont un nombre de places limité avec des délais d'attente pouvant atteindre plusieurs années. La prise en charge par des spécialistes libéraux permet de pallier ces difficultés.
En France, suivant les départements, différentes structures pourront apporter leur aide aux parents et aux enseignants. Voir la liste en fin d'ouvrage.

5.5. Prise en charge scolaire

5.5.1. Le PAI

Un PAI (Projet d'Accueil Individualisé), document précisant les adaptations à apporter à la vie de l'enfant ou du jeune (crèche, école, lycée, centre de loisirs) peut être établi, à la demande de la famille, avec le médecin scolaire et le chef d'établissement. Il décrit par exemple dans quelles occasions il convient d'appliquer de la crème solaire, mettre les lunettes de soleil et le chapeau.

5.5.2. Actions, aides et dispositions spécifiques

L'éducation de l'entourage est primordiale. Elle consiste d'abord à informer les personnels ayant en charge le suivi éducatif de l'enfant de son handicap visuel, permettant de prendre des mesures simples qui amélioreront le confort quotidien et l'intégration. Si l'enfant ne dispose pas de matériel de vision de loin (caméra+ordinateur, monoculaire,…), l'enfant doit être placé le plus près possible du tableau en veillant à ce qu'il ne soit pas gêné par les rayons du soleil. Les textes doivent être adaptés (contraste, taille des caractères). Un institut pour enfants déficients visuels peut déléguer un éducateur spécialisé qui aidera les enseignants dans leur classe. Le handicap visuel doit être signalé dans le dossier scolaire. L'élève pourra avoir besoin temporairement ou à plus long terme d'un AESH (Accompagnement de l'Elève en Situation de Handicap) pour l'assister dans la classe et l'amener progressivement à l'autonomie dans sa vie scolaire. L'enfant peut avoir un aménagement de son emploi du temps, des documents agrandis et une durée des épreuves augmentée (1/3 temps supplémentaire) lors des tests d'évaluation nationaux, des épreuves du brevet, du baccalauréat et des examens de l'enseignement supérieur. La vie quotidienne peut également être améliorée par des mesures et du matériel adaptés aux personnes déficientes visuelles (ordinateur avec logiciel d'agrandissement, pupitre ou table inclinés). Toutes ces actions sont à ajuster en fonction de l'âge.

Lorsque l'enfant rencontre des difficultés dans un établissement où les classes sont surchargées et les enseignants peu disponibles, il pourra être scolarisé - de façon temporaire ou à plus long terme - en classe ULIS (Unités pour l'Inclusion Scolaire) qui existent pour le primaire, le collège, le lycée et les classes préparatoires, afin qu'il progresse à son rythme. Certains cours sont dispensés dans des classes à faibles effectifs avec parfois des enseignants spécialistes de la déficience visuelle.
Dans les établissements universitaires, des structures définissent et mettent en place les aides et accompagnements nécessaires aux étudiants en situation de handicap.

5.6. Vie professionnelle

Une fois rentrés dans le monde du travail, les salariés pourront bénéficier de certains droits grâce à la RQTH (Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé), permettant notamment l'adaptation du poste de travail. La demande de RQTH doit être faite auprès de la MDPH de votre département.



6. Annexes

6.1. Les services d'accompagnement

Voici différents services pouvant prendre en charge les enfants déficients visuels :

SAFEP : Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce, pour les enfants de moins de 3 ans.
Ils interviennent dans le développement global de l'enfant, en soutenant l'évolution de ses capacités visuelles, sensorielles et psychomotrices. Ces services peuvent intervenir également dans les crèches et au domicile (éducateur spécialisé, psychomotricien, orthoptiste).

CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce, pour les enfants de 0 à 6 ans.

Un CAMSP est un établissement médico-social chargé de la prise en charge précoce des problématiques de handicap chez les enfants âgés de 0 à 6 ans.

S3AIS : Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à l'Intégration Scolaire, pour les enfants de plus de trois ans.
Ils proposent une scolarisation en milieu ordinaire et un soutien supplémentaire par des professionnels : orthoptistes, orthophonistes, psychomotriciens, instructeurs en locomotion, ergothérapeutes, informaticiens, avec l'apprentissage des techniques de compensation du handicap visuel.

S3AS : Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la Scolarisation.

SESSAD : Service d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile comme celui de Peyrelongues à Bordeaux.

SIAM : Service d'Inclusion pour Aveugles et Malvoyants en région parisienne (75, 91, 92, 95). Les SIAM assurent un accompagnement médico-social en milieu ordinaire des enfants, adolescents et jeunes adultes en situation de handicap visuel. Il peut prendre en charge les enfants dès la naissance.

CRDV : Centre de Rééducation pour Déficients Visuels de Clermont-Ferrand.

INJA : Institut National des Jeunes Aveugles (et déficients visuels) à Paris.

IJA : Institut des Jeunes Aveugles (et déficients visuels) à Toulouse.

IRECOV : Institut de Rééducation et d'Éducation pour la Communication, l'Ouïe et la Vue de Tours.

6.2. Les CRMR

Principaux CRMR (Centre de Référence Maladies Rares)

6.2.1. Ophtalmologie

OPHTARA Hôpital universitaire Necker-Enfants malades,
Service d'ophtalmologie, 149 rue de Sèvres, 75743 PARIS Cedex 15
Tél. : 01 44 49 45 02 ou 01 44 49 27 02 - ✉ : ophtara.necker@aphp.fr

CARGO Hôpital Civil de Strasbourg,
Bâtiment du Centre de Recherche en Biomédecine de Strasbourg (CRBS),
1 Rue Eugène Boeckel, 67000 STRASBOURG
Tél. : 03 69 55 19 55 - ✉ : igma@chru-strasbourg.fr

MAOLYA Hôpital Guy de Chauliac,
Service Ophtalmologie, 80, avenue Augustin Fliche,
34295 Montpellier Cedex 05
Tel. : 04 67 33 02 78 - ✉ : msg@chu-montpellier.fr

6.2.2. Dermatologie

Principaux CRMR
MAGEC Nord, Hôpital Necker Enfants Malades
Service de dermatologie, 149 rue de Sèvres, 75743 Paris cedex 15
Tél. : 01 44 49 46 62 - ✉ : dermatologie.rdv@nck.aphp.fr

MAGEC Sud, Hôpital Saint-André
Service de dermatologie, 1 rue Jean Burguet, 33076 Bordeaux cedex
Tél. : 05 56 79 49 62 - ✉ : sec.dermatogenerale@chu-bordeaux.fr

MAGEC Sud, Groupe hospitalier Pellegrin,
Service de dermatologie pédiatrique, place Amélie Raba Léon,
33076 Bordeaux cedex
Tél. : 05 56 79 56 22

6.2.3. Hématologie

Site internet sur lequel vous trouverez les coordonnées des CRPP (Centres de Référence des Pathologies Plaquettaires) pouvant assurer le suivi des personnes atteintes de HPS.
https://maladies-plaquettes.org/les-centres/

6.3. Lexique

[1]**Hypopigmentation :** diminution ou absence de coloration due à un manque de mélanine qui normalement colore la peau, les yeux, les poils et les cheveux.

[2]**Transillumination :** examen consistant à appliquer une source lumineuse sur le côté de l'œil et à observer la lumière passant à travers l'iris.

[3]**Fovéa :** zone centrale de la macula où la vision est la plus précise.

[4]**Hypoplasie :** croissance insuffisante d'un organe, ou d'un tissu (ensemble de cellules).

[5]**Amblyopie :** diminution importante de l'acuité visuelle sans lésion fonctionnelle.

[6]**Nystagmus :** succession de mouvements involontaires et saccadés des yeux, le plus souvent horizontalement.

[7]**Photophobie :** gêne visuelle due à un excès de lumière entrant dans l'œil.

[8]**Strabisme :** défaut de convergence des axes visuels des yeux empêchant la vision binoculaire (vision simultanée des deux yeux). Il peut être convergent ou divergent. Chez un enfant il empêche le développement normal de la vision stéréoscopique (vision en relier ou 3D), son origine doit être rapidement recherchée pour tenter d'y remédier.

[9]**Phénotype :** Le phénotype est l'ensemble des caractéristiques visibles d'un organisme : couleur des cheveux, des yeux, forme des oreilles ou du nez, taille, groupe sanguin... On considère que le phénotype est en partie l'expression visible du génotype.

[10]**Hypoplasie fovéolaire :** absence ou développement incomplet de la dépression fovéolaire normale.

[11]**Chromosomes homologues :** chromosomes qui ont la même forme, la même taille et le même contenu génétique.

[12]**Chromosomes autosomes :** chromosomes n'intervenant pas dans la détermination du sexe.

[13]**Allèle :** un allèle est une version d'un gène. Il existe plusieurs allèles possibles d'un même gène. Certains allèles sont fonctionnels, d'autres sont déficients. Nous sommes tous porteurs de deux allèles de chacun de nos gènes à l'exception des gènes portés par les chromosomes sexuels.

[14]**Dominant :** un allèle dominant n'a besoin d'être présent qu'en un seul exemplaire pour s'exprimer. S'oppose à récessif.

[15]**Récessif :** un allèle récessif doit être transmis par les deux parents pour s'exprimer, dans le cas des gènes autosomiques.

[16]**Autosomique :** transmis par un chromosome de 1 à 22, à l'exclusion des chromosomes sexuels X et Y.

[17]**Hétérozygote :** Se dit d'une cellule ou d'un individu qui possède deux allèles différents du même gène (opposé à homozygote ou les deux allèles sont identiques).

[18]**Macula :** tache jaune au centre de la rétine. C'est la zone où l'acuité visuelle est maximale.

[19]**Hypoplasie maculaire :** insuffisance congénitale et modérée de développement de la macula.

[20]**Nystagmus congénital :** nystagmus dont la cause est présente dès la naissance même si le nystagmus lui-même n'apparaît qu'un peu plus tard. S'oppose à nystagmus acquis.

[21]**Astigmatisme :** anomalie de la vision, due le plus souvent à des inégalités de courbure de la cornée.

[22]**Hypermétropie :** anomalie de la vision qui entraîne une difficulté à voir nettement les objets proches.

[23]**Myopie :** anomalie de la vision qui entraîne une difficulté à voir nettement les objets lointains.

[24]**Génotype :** ensemble des caractéristiques génétiques d'un individu. On peut considérer que le génotype est en quelque sorte la « carte d'identité génétique » d'un organisme.

[25]**Oscillopsie :** sensation permanente de mouvement visuel, perception erronée d'une instabilité de la scène visuelle.

[26]**Kératose actinique :** épaississement de la peau provoqué par une exposition exagérée au rayonnement solaire.

[27]**Carcinome :** cancer développé à partir des tissus superficiels de la peau.

[28]**Basocellulaire :** le carcinome basocellulaire est un cancer qui prend naissance dans les couches basales de la peau, à la limite entre l'épiderme et le derme.

[29]**Spinocellulaire :** le carcinome spinocellulaire est un cancer qui prend naissance dans la couche des cellules épineuses de la peau, au sein de l'épiderme.

Témoignages



« Je m'adresse aux jeunes parents :
Ne vous inquiétez pas, ils vous surprendront vos bouts de choux...mais faites tout votre possible pour les aider !»
Jean-Marie, retraité pharmacien



« Je ne pense pas être handicapé.
Le handicap, je l'ai ressenti ailleurs :
quand je me suis lancé dans l'aventure du restaurant par exemple et qu'on ne me prenait pas au sérieux à cause de mon âge »
Guillaume, restaurateur

Crédit photo : Anna Delachaume



« Au judo, le handicap visuel, on l'oublie »
Solène, vice-championne de France handisport de judo 2010-2012 et 2013



« Genespoir me conforte dans l'idée que je ne suis pas seul et qu'on représente une force pour avancer tous ensemble »
Bernard, dessinateur-musicien

Imprimé avec le soutien
de la **Fondation Groupama**

FONDATION Groupama
vaincre les maladies rares

association française
Genespoir
des albinismes

genespoir.albinismes

3, rue de la Paix • 35000 RENNES
02 99 30 96 79
info@genespoir.org

www.genespoir.org

Crédit photos couv : Silvia Amodio – extraite du projet «Tutti i colori del bianco» réalisé en collaboration avec l'association Albinit - édition 2023