Tous à l'école

Neuropathie Optique de Leber

Qu'est-ce que la neuropathie optique de Leber ?

La neuropathie optique héréditaire de Leber ou atrophie optique de Leber est une maladie décrite la première fois en 1871 par le Dr Theodor von Leber (1840-1917), ophtalmologue allemand. Elle affecte les nerfs optiques et entraîne une perte brutale de la vue. Elle touche habituellement les hommes jeunes, mais peut survenir à tout âge de la vie.
Mise en garde : le Dr Theodor von Leber a décrit d'autres maladies de l'œil qui sont extrêmement différentes de la neuropathie optique de Leber : l'amaurose congénitale de Leber, les anévrysmes miliaires de Leber, et la neurorétinite stellaire idiopathique de Leber.

Pourquoi ?

La rétine, le tissu qui tapisse le fond de l'œil, perçoit les images. A ce niveau, des cellules dites « photoréceptrices » transforment le signal lumineux en un signal électrique, qui est transporté par le nerf optique jusqu'au cerveau où l'image est reconstruite et interprétée.
La neuropathie optique de Leber est liée à une dégénérescence des cellules qui composent le nerf optique, ce qui aboutit à une atrophie de celui-ci à l'origine du déficit visuel.
La neuropathie optique de Leber est une **maladie d'origine génétique**. La particularité de cette affection est que, dans plus de 95 % des cas, les gènes impliqués sont située sur l'ADN des mitochondries - petites structures internes à la cellule responsables de la production d'énergie- et non pas sur les chromosomes du noyau de la cellule comme c'est le cas habituellement. Or les pères ne transmettent pas leurs mitochondries à leur descendance (seule la tête du spermatozoïde, qui ne

contient que le noyau, pénètre dans l'ovule lors de la fécondation). La neuropathie optique de Leber est de ce fait une maladie à transmission maternelle.

Plusieurs aspects de la maladie ne sont pas encore expliqués :
- Toutes les personnes porteuses d'une mutation sur l'ADN mitochondrial ne développeront pas la maladie.
- Bien que la présence d'une mutation dans un gène mitochondrial compromet le fonctionnement de la mitochondrie et parfois de la cellule dans son entier provoquant sa destruction, cette maladie n'affecte que les cellules qui composent les nerfs optiques alors que la mutation est présente dans toutes les cellules de l'organisme.
- Certaines habitudes (alcool, tabac ...) et peut-être certains évènements (anesthésie générale, traumatisme, infection ...) pourraient contribuer au déclenchement de la maladie.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

La maladie débute habituellement par une baisse brutale de l'acuité visuelle au niveau d'un seul œil. Le patient conserve sa vision périphérique : seul le centre de son champ visuel est affecté. Autrement dit, **quand le patient fixe du regard un objet, il ne le voit pas, ou mal, mais conserve la vision de ce qu'il y a tout autour.**
La baisse brutale de la vision s'aggrave rapidement habituellement en moins d'une semaine parfois en 2-3 mois. L'acuité visuelle passe ainsi de 10/10 à environ 1/10, 1/20 voire moins. Dans la plupart des cas, le deuxième œil sera également atteint dans un délai moyen de 2 mois après le premier épisode. Ensuite la maladie se stabilise et il est très rare qu'elle évolue vers une perte complète de la vision (centrale et périphérique). A l'inverse, il a déjà été observé de rares guérisons spontanées, parfois même plusieurs années après le début de la maladie. Plus souvent, il peut exister une amélioration modérée de la fonction visuelle après l'épisode initial. Le type de mutation au niveau du chromosome mitochondrial permet parfois de prédire l'évolution de la maladie.
Rarement, à cette perte de vision peuvent s'ajouter d'autres symptômes : une surdité, des troubles du rythme cardiaque, des troubles de l'équilibre, une déformation de la colonne vertébrale (cyphose).

Quelques chiffres

La maladie touche majoritairement les hommes : 5 hommes pour 1 femme. Elle se déclare en général entre 20 et 30 ans chez les hommes et entre 30 et 40 ans chez les femmes. Toutefois, il a été décrit des neuropathies optiques de Leber chez des enfants, dès l'âge de 1 an.
La prévalence (nombre de personnes atteintes à un moment précis dans une population donnée), mal connue, se situerait autour de 1 personne sur 50 000.

Traitement

Il n'existe actuellement pas de traitement spécifique médicamenteux ou chirurgical pour guérir la neuropathie optique de Leber. Divers traitements ont été tentés sans qu'aucun n'ait démontré formellement son efficacité.

La prise en charge comporte quatre aspects :

1. Une **rééducation par un orthoptiste** , souvent au sein d'un centre multidisciplinaire spécialisé dans la malvoyance, pour apprendre à utiliser efficacement la vision périphérique et les aides tecniques. Il s'agit d'apprendre, avec l'œil dominant (celui dont les capacités sont les plus préservées), à se recréer une zone préférentielle de fixation du regard à un endroit précis de la rétine périphérique (à la place de la zone centrale de la rétine, non fonctionnelle dans la maladie de Leber). Pour un observateur extérieur, cette technique peut donner l'impression que l'enfant regarde de biais ou qu'il a un léger strabisme. Il est important de noter que près de 90% des informations sensorielles utilisées viennent de la vue. Les enfants atteints de maladie de Leber doivent donc apprendre à mieux utiliser leurs autres sens, en particulier l'audition.

2. Des **aides techniques diverses** facilitant le quotidien des enfants : lunettes grossissantes, loupes, livres à gros caractères, appareils à synthèse vocale, calculatrice à gros caractères, canne blanche, logiciel agrandisseur de caractère (zoom text®), etc. Certains enfants apprennent le braille lorsque leur déficit visuel est important.

3. Un **soutien psychologique** puisque cette maladie va bouleverser rapidement la vie des enfants concernés et de leur famille, en attaquant un organe clef de la relation à autrui et au monde.

4. L'éviction des facteurs aggravant la neuropathie optique : l'**alcool et le tabac sont à proscrire**.

Conséquences sur la vie scolaire

Elles sont variables selon la sévérité de la neuropathie optique. Le plus souvent, l'enfant peut conserver une scolarité en milieu ordinaire, moyennant la poursuite de la rééducation et la mise en place d'aides et aménagements. Lorsque ceux-ci ont une incidence financière ou que l'intervention d'une Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS) s'avère nécessaire, la famille doit s'adresser à la Maison Départementale du Personnes Handicapées (MDPH) afin que soit élaboré un **Projet personnalisé de scolarisation (PPS)**, dans le cadre d'un plan de compensation du handicap (voir fiche spécifique).
Parfois l'enfant devra être orienté vers dispositif spécialisé pour déficients visuels comme des ULIS (unité localisée d'inclusion scolaire, certaines permettant la scolarisation d'élèves déficients sensoriels).
Chaque fois que le handicap visuel nécessite une scolarisation adaptée, en classe ordinaire ou dans un dispositif spécialisé, la famille peut solliciter l'intervention d'un **Service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à l'intégration scolaire (SAAAIS ou S3AIS)**. Le SAAAIS est composé d'enseignants spécialisés, de psychologues, d'orthoptistes, d'ophtalmologues et de rééducateurs. **Il intervient sur notification de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), pour apporter soutien et conseils à l'équipe enseignante, mettre à sa disposition les matériels et équipements spécialisés dont il a besoin et assurer les rééducations**. Ces différentes aides et intervenants nécessitent quelques fois un aménagement des horaires scolaires.

Quand faire attention ?

Le plus souvent, l'élève conservant une vision périphérique, il lui est possible de se déplacer facilement sans heurter les objets alentours, alors même qu'il lui sera très difficile de lire ou de regarder la télévision.
Dans certaines situations, l'élève peut être mis en difficulté et il est important d'y être attentif :

1. pour le **suivi des cours** en l'absence d'aides adaptées (voir ci-dessous).

2. pour certaines **activités sportives** tels que les jeux en équipes (football, basketball...), le vélo (sauf le tandem) ou les jeux de balle (badminton, tennis...). D'autres sports ne présentent aucune difficulté si une guidance est donnée à l'élève (athlétisme, natation par exemple où un guide signale à l'élève son arrivée au bord de la piscine ou la présence d'un élève arrivant en face).

3. lors des **sorties scolaires**, la plupart des activités sont possibles. En revanche, pour les marches en terrain accidenté ou lorsque la luminosité diminue fortement, la présence d'un accompagnant adulte supplémentaire peut s'avérer indispensable.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Voir fiche Déficience visuelle et scolarisation

Les aménagements de la vie scolaire des élèves atteints de neuropathie optique de Leber nécessitent la mise en place d'un **Projet personnalisé de scolarisation (PPS) pour définir les moyens matériels et humains nécessaires au déroulement optimal de sa scolarité**. Le Service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à l'intégration scolaire (S3AIS) peut intervenir, sur notification de la MDPH, pour conseiller l'équipe enseignante et mettre à sa disposition les matériels et équipements spécialisés nécessaires.

En fonction des besoins de l'élève, les aides peuvent consister à :
- Placer judicieusement l'enfant dans la classe, en fonction de sa vision (faible acuité visuelle, vision périphérique, etc.) ;
- Assurer une luminosité suffisante dans la salle de classe ;
- S'assurer de la lisibilité des supports d'apprentissages. Rédiger les cours et

documents en caractères larges (la police « Arial » des logiciels de traitement de texte est considérée comme la plus lisible) ;
- Prévoir des dispositions particulières pour les examens : octroi d'un temps supplémentaire, loupe, texte à gros caractères... ;
- Demander l'intervention d'un Accompagnant d'élève en situation de handicap (AESH) ;
- Utiliser un support informatique (ordinateur avec le logiciel Zoom Text®...)

L'avenir

Cette maladie induit une perte partielle d'autonomie qui oblige la personne atteinte à réaménager son domicile. Pour l'adolescent, dans certains cas, l'orientation professionnelle devra être reconsidérer. Actuellement de nombreuses aides optiques (loupes, textes écrits en gros caractères ...) et non optiques (montre parlante, livre audio, GPS piétons) améliorent l'autonomie. De nombreuses personnes atteintes de neuropathie optique de Leber ont une vie familiale et professionnelle épanouie.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Déficience visuelle, maladies : BEP

Rendre l'école accessible

Université : accueil de l'étudiant handicapé à l'université

Associations

Association des parents d'enfants déficients visuels (APEDV)
Association nationale des parents d'enfants aveugles ou gravement déficients visuels avec ou sans handicaps associés (ANPEA)
Ouvrir les Yeux
RETINA France
Union Nationale des Aveugles et Déficients Visuels (UNADEV)

Témoignages

Cécité : témoignage d’une enseignante non-voyante

Travailler ensemble

Orthoptie
Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)

Liens

Adresses des MDPH

Pour les coordonnées des MDPH (qui renseignent elles-mêmes à propos des enseignants référents) on peut consulter la page Internet sur le site de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie

Guide APHP : Handicap visuel de l'Enfant et de l'Adolescent

Guide rédigé par un groupe d'experts multidisciplinaires (spécialistes médicaux et paramédicaux de l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, de services de rééducation pour déficents visuels, et d'associations de malades).

Le Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à l'Intégration Scolaire (SAAAIS)

Présentation des rôles et des missions des SAAAIS rédigée par l'Association pour adultes et jeunes handicapés (APAJH).

Neuropathie optique héréditaire de Leber
Ce document a été rédigé par Orphanet, un portail d'information sur les maladies rares.

Ressources documentaires

Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience visuelle
Ce guide Handiscol a été publié par le ministère de l'Éducation nationale en collaboration avec l'INSHEA.

Glossaire

Acuité visuelle

Capacité à distinguer des détails fins. Elle se mesure en dixièmes. Une acuité de 10/10 à correspond à une vision normale.

ADN (acide désoxyribonucléique)

L'ADN est le support moléculaire de l'information génétique. Le contenu de cette information est le « code » de synthèse de toutes les protéines c'est à dire le programme génétique de l'individu entier.

Amaurose Congénitale de Leber

Aussi appelée "Maladie de Coats", cette maladie est caractérisée par le développement de vaisseaux sanguins anormaux sur la rétine (télangiectasies) qui peuvent conduire à des décollements de rétine. De cause inconnue, cette maladie touche l'homme jeune (dès 6-8 ans) et peut se compliquer de crises douloureuses de glaucome.

Astigmatisme

Perception déformée des images, due le plus souvent à des inégalités de la courbure du globe oculaire ou du cristallin.

Atrophie

Grec : *trophê* = nourriture-croissance ; *a*-privatif.
Ce terme désigne un défaut de développement d'un organe ou de tissus avec une diminution notable de leur volume ou/et de leur poids.

Dans le cas de la neuropathie optique de Leber, le nerf optique perd en volume, du fait de la disparition de certaines cellules qui le composent.

Autosomique

Grec : *autos* = soi-même ; *sôma* = corps.
Qui se rapporte aux chromosomes autosomes, qui ne sont pas les chromosomes sexuels.

AVS

L'Auxiliaire de vie scolaire (AVS) est une personne attachée à l'enfant pour l'aider dans sa vie scolaire, qu'il s'agisse de la vie quotidienne (repas, toilette, déplacements) ou des activités scolaires (aide à l'utilisation de l'ordinateur, reprise individuelle des consignes collectives, secrétariat et prise de notes à la place de l'enfant, etc...). Cette personne qui reçoit une formation spécifique est attribuée à l'enfant (à temps partiel ou à temps plein) sur avis de la MDPH (Maison départementale de la personne handicapée) et assure des missions personnalisées selon les besoins de chaque enfant. Voir aussi AESH (Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap.

Brachythérapie ou curiethérapie

La curiethérapie consiste à déposer à proximité de la tumeur des grains d'une substance radioactive. Dans le cas du rétinoblastome, la radioactivité est apportée par le biais d'un petit disque en or contenant des grains d'iode radioactif, posé sur la surface de l'œil en regard de la tumeur durant quelques jours. Cette technique est efficace pour les tumeurs périphériques de relativement petite taille.

Cataracte

Opacification anormale du cristallin (voir ce terme), qui entraine une baisse de l'acuité visuelle (Voir ce terme).

Congénital

Latin : *con* = avec ; *genitalis* = natal.
Qualifie un élément existant à la naissance de l'individu.

Cristallin

Grec : *krystallos*= glace.
Le cristallin est une lentille transparente biconvexe située au sein de l'œil, derrière l'iris. Sa courbure peut se modifier sous l'action de muscles intraoculaires. Ainsi, en fonction de la distance à laquelle se trouve l'objet regardé, la convexité du cristallin va varier et s'adapter pour que la vision reste nette (phénomène d'accommodation c'est-à-dire de mise au point).

Cryothérapie

Il s'agit de détruire la tumeur en la mettant en contact avec un instrument dont la température est maintenue à un froid extrême (-90 à -80°c). Cette technique peut être utilisée pour des petites tumeurs périphériques de moins de 3 mm de diamètre et nécessite une anesthésie générale.

Cyphose

Déformation en forme de voussure (de C) de la colonne vertébrale.

Enucléation

Ablation chirurgicale d'un œil.

Fonctions visuo-spatiales

Les fonctions visuo-spatiales permettent le repérage et l'exploration d'éléments visuels, l'orientation et le repérage des positions dans l'espace. Les fonctions visuo-spatiales sont fortement sollicitées dans la lecture où elles deviennent automatiques seulement après 3 ou 4 ans environ d'apprentissage.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Glaucome

Affection de l’œil caractérisée par une augmentation importante de la pression au sein du globe oculaire, entraînant une diminution de l'acuité visuelle (voir terme

correspondant).

Gnosies

Ensemble des renseignements que le cerveau décode et reconnaît immédiatement dans les messages adressés par nos cinq sens.

L'agnosie est un trouble cognitif qui se manifeste par un déficit de la capacité de reconnaissance. Le sujet perçoit les stimuli (il n'a pas de trouble de la perception), mais n'arrive pas à les décoder de façon efficace. On distingue des agnosies visuelles, auditives, tactiles, spatiales... L'agnosie est parfois limitée à une seule catégorie d'éléments, par exemple agnosie visuelle des visages, des images, ou des lettres.

Malvoyance

On parle de malvoyance lorsque l'acuité visuelle (voir terme correspondant) du meilleur œil, après correction est comprise entre 1/10è et 4/10è.

MDPH

Maison départementale des personnes handicapées.

Mitochondrie

Grec : mitos= fil et chondros= grain. Les cellules de l'organisme contiennent plusieurs organelles, un peu comme le corps humain contient plusieurs organes. Chaque cellule contient notamment des mitochondries, qui sont les organelles responsables de la production de l'énergie utile au bon fonctionnement de la cellule.

Neuro-rétinité stellaire idiopathique de Leber

Il s'agit d'une affection rare de l'enfant ou de l'adolescent qui associe une baisse de l'acuité visuelle avec, lors de l'examen par l'ophtalmologue, un aspect oedématié de la papille (zone de jonction entre la rétine et le nerf optique) et un aspect en étoile de la macula (zone centrale de la rétine, qui permet la vision au centre du champs visuel avec une acuité maximale).

Orthoptie

Profession para-médicale exercée par un auxiliaire médical, l'Orthoptiste. La vocation de l'orthoptiste est le dépistage, la rééducation, la réadaptation et l'exploration fonctionnelle des troubles de la vision.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Il organise la scolarité de l'enfant à l'école, au collège ou en établissement spécialisé. Il est élaboré par l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation, validé par la CDA (Commission des droits et de l'autonomie), deux instances de la Maison départementale des personnes handicapées. Les professionnels qui accompagnent l'enfant dans sa scolarité mettent en œuvre ce projet en collaboration avec la famille.

Rétine

Latin: *rete*= filets.
Tissu qui tapisse le fond de l'œil. La rétine contient des photorécepteurs, c'est-à-dire

des cellules capables de percevoir les informations lumineuses, de les transformer en signal électrique puis de les transmettre au nerf optique. Il existe deux types différents de photorécepteurs : les cônes et les bâtonnets.

Strabisme

Impossibilité de fixer un même point avec les deux yeux. En pratique, les deux yeux ne sont pas bien alignés.

Thermothérapie

Cette technique vise à détruire la tumeur grâce à un faisceau laser infrarouge augmentant la température de la tumeur. Selon les cas, un médicament anti-cancéreux peut être administré dans les heures qui précèdent la thermothérapie afin d'en augmenter l'efficacité : on parle alors de thermo-chimiothérapie.

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école