

Diagnostic et prise en charge de l'achromatopsie en France

Note de synthèse

L'achromatopsie est une **maladie rétinienne rare** caractérisée par une **cécité des couleurs**, un **nystagmus** (mouvement rythmique involontaire des yeux), une **photophobie** et une **diminution de l'acuité visuelle**.

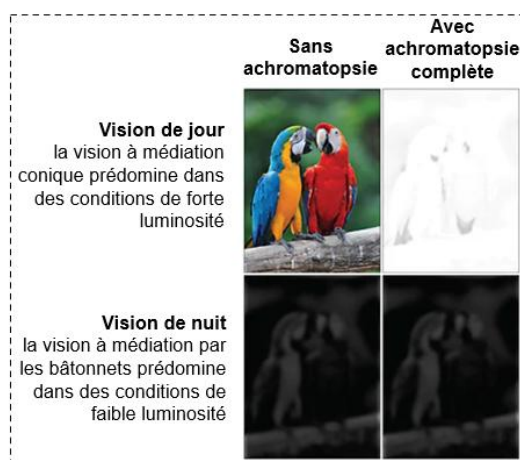
La prévalence mondiale est estimée entre 1/30 000 et 1/50 000 individus, ce qui représente environ **1 300 à 2 500 personnes en France**.



Éblouissement à la lumière, en extérieur comme en intérieur



Faible acuité visuelle



En particulier via l'**éblouissement à la lumière** qu'elle implique, cette maladie **complexifie** de nombreux **gestes du quotidien**, **limite l'autonomie** et peut présenter des **risques d'isolement** et de **mal-être psychologique**. L'achromatopsie est uniquement une déficience visuelle et non cognitive : avec le bon accompagnement, un achromate peut vivre une vie personnelle et professionnelle normale.

Causes et gènes impliqués

L'achromatopsie est due à un **dysfonctionnement** d'un des photorécepteurs de la rétine, les **cônes**, responsables de la perception des couleurs et de l'acuité visuelle. La fonction des **trois types de cônes** est affectée dès la naissance. Il n'y a donc généralement pas d'évolution ou de progression des symptômes avec l'âge.

Le dysfonctionnement des cônes est le résultat d'une **mutation génétique**. L'achromatopsie est autosomique récessive ; le gène muté n'est pas situé sur un chromosome qui intervient dans la détermination du sexe et le caractère doit être transmis par la mère et le père pour que la maladie se manifeste chez l'enfant.

Aujourd'hui, **6 gènes** dont la mutation peut causer l'achromatopsie **ont été identifiés** : les gènes **CNGA3** et **CNGB3** dans la majorité des cas (90%) et les gènes **AFT6**, **GNAT2**, **PDE6C** et **PDE6H** dans les autres cas.

Sur chacun de ces gènes, plusieurs mutations associées à l'achromatopsie ont été identifiées.

Diagnostic

Le diagnostic de l'achromatopsie résulte d'un **croisement d'un ensemble de symptômes et éléments**. Le premier symptôme observé et identifié est généralement le **nystagmus**, qui justifie une exploration spécialisée.

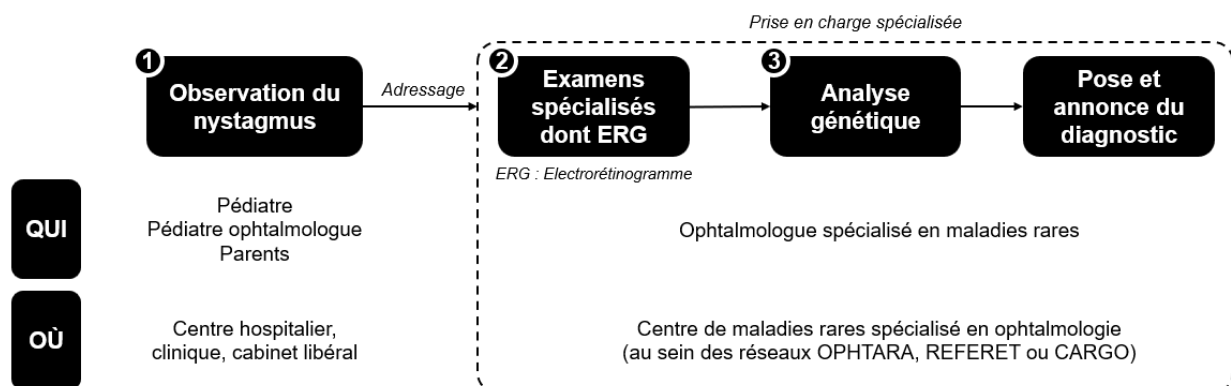
La prise en charge spécialisée au sein de centres experts est composée de plusieurs examens complets, dont l'**électrorétinogramme**. Cet examen médical permet de tester le bon fonctionnement de la rétine ; dans le cas de l'achromatopsie, il permet de diagnostiquer un **syndrome de dysfonctionnement des cônes**. La réalisation d'un électrorétinogramme exige une expertise spécifique ainsi qu'un matériel techniquement complexe et doit idéalement avoir lieu entre 6 et 12 mois.

Le diagnostic est ensuite confirmé par **analyse génétique**.

Prise en charge

Après le diagnostic, une prise en charge médicale, technique et médico-sociale des achromates est recommandée, où l'ophtalmologue, l'opticien et l'orthoptiste jouent un rôle déterminant. À ce jour, il n'existe cependant pas de traitement médicamenteux ni chirurgical de l'achromatopsie.

- La **prise en charge médicale** par un ophtalmologue spécialisé ou sensibilisé à l'achromatopsie est recommandée tous les ans jusqu'à 10 ans, puis tous les 5 à 10 ans et en fonction des besoins du patient.
- La **prise en charge technique** est assurée tout au long de la vie. Elle repose sur l'adaptation de dispositifs optiques et d'aides visuelles par des opticiens spécialisés en basse vision, que l'on peut retrouver au sein de réseaux de professionnels dédiés (ARIBa, Un Dixième Plus, centres CECOM Optic 2000, etc.).
- La **prise en charge médico-sociale** englobe les dimensions sanitaires et sociales, avec un rôle central joué par l'orthoptiste, en coordination avec d'autres professionnels, au sein d'associations et de services spécialisés d'accompagnement.



Recherche et approche thérapeutique

Plusieurs essais de thérapies ont été initiés dans le cadre de l'achromatopsie, à date **sans succès** ou **suspendus**. Parmi eux : des thérapies géniques, dont la plupart sont terminées sans résultats concluants, sauf un essai encore en cours de STZ eyetrial (Allemagne) ; une thérapie cellulaire, non concluante ; et un essai médicamenteux, actuellement suspendu.

Travaux sur la connaissance de la pathologie

La connaissance sur l'achromatopsie va être enrichie par un registre et une étude sociologique.

Le registre patient, **My Retina Tracker® Registry**, lancé en 2015 et porté par la fondation Fighting Blindness US, a pour objectif de suivre jusqu'à 2 000 patients atteints de **maladies rétinienne héréditaires rares** afin de **retracer leur évolution clinique et personnelle** (impact de la maladie, progression, gènes impliqués, etc.).

L'étude « **See My Life** » lancée à l'initiative du réseau Européen ERNEYE vise à identifier et **quantifier les contraintes et difficultés rencontrées** par les enfants et adolescents atteints de maladies rares de l'œil. L'objectif étant d'aboutir à la **création d'outils d'évaluation de la qualité de vie** et à l'**amélioration de la manière dont les jeunes patients sont pris en charge et accompagnés**.

Accès aux aides

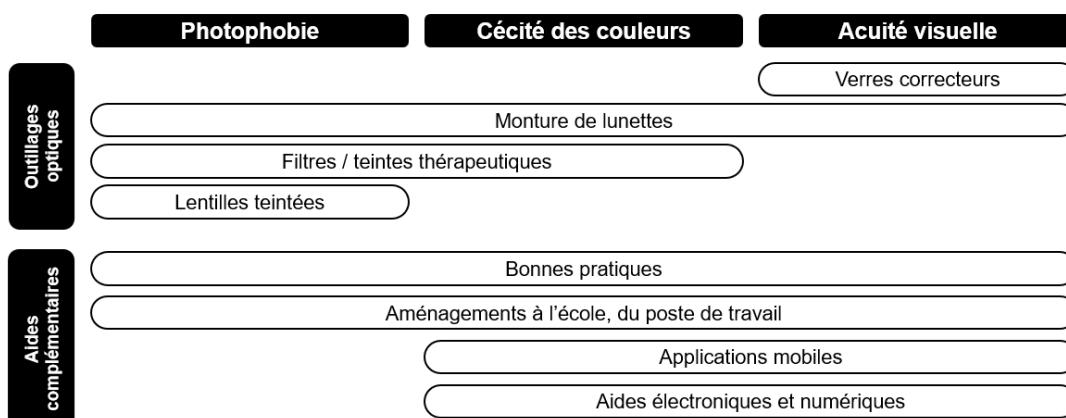
Les achromates peuvent être accompagnés sur le plan médico-social grâce à deux types de dispositifs, complémentaires et accessibles selon leurs besoins :

- **Dispositifs médico-sociaux** : ils offrent une aide concrète dans la vie quotidienne, les démarches administratives, l'accès aux soins, à l'éducation et à l'insertion sociale ou professionnelle. Ces services sont gérés par des associations ou des établissements publics et sont directement centrés sur la personne.
- **Dispositifs transverses de coordination** : ils facilitent l'accès et la continuité des parcours pour toute personne en situation de handicap, quel que soit le niveau de complexité de ses besoins. Leur rôle est de coordonner différents services et acteurs (ex. MDPH, Communautés 360, ERHR) pour que la personne reçoive l'accompagnement approprié de façon fluide.

La **notification MDPH** est un **document officiel** délivré par la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH), qui reconnaît le handicap d'une personne et précise ses besoins en matière d'accompagnement. Cette notification **ouvre l'accès** à diverses aides et dispositifs médico-sociaux. Toutefois, **certaines aides restent accessibles même sans cette notification**, comme le soutien d'un enseignant référent, le suivi au CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) ou au PCPE (Programme de Compensation du Polyhandicap et de l'Enfance).

Vie quotidienne

Les achromates peuvent être équipés et accompagnés d'**outillages optiques** (lunettes, filtres, verres) et d'**aides complémentaires** (bonnes pratiques, aménagements) pour la photophobie, la cécité des couleurs et l'acuité visuelle, afin de faciliter le quotidien. Pour cela, ils peuvent se diriger vers les opticiens spécialisés en basse vision ou des professionnels médico-sociaux comme les orthoptistes.



Contacts utiles

La Filière de Santé Maladies Rares (FSMR)

SENSGENE
Maladies Rares Sensorielles



En France, la **filière SENGNE** est la filière des maladies sensorielles rares. Elle est organisée autour de 6 centres de référence coordonnateurs et regroupe des équipes médicales pluridisciplinaires.

<https://www.sensgene.com/>

Les Centres de Références Maladies Rares (CRMR)

Au sein de la filière SENGNE, l'achromatopsie est prise en charge par trois centres de référence coordonnateurs et leur réseau, OPHTARA, REFERET et CARGO.



L'expertise du réseau OPHTARA couvre les maladies rares ophtalmiques.



L'expertise du réseau REFERET couvre les maladies rares neuro-rétiniennes.



L'expertise du réseau CARGO couvre les affections rares en génétique ophtalmiques.

<https://maladiesrares-necker.aphp.fr/ophtara/>

<https://www.15-20.fr/offre-de-soins/demander-un-rendez-vous/centre-des-maladies-rares/>

<https://www.chru-strasbourg.fr/maladie/affections-rares-en-genetique-ophtalmologique/>

Les réseaux et groupes optiques basse vision



ARIBa est la société francophone de basse vision qui réunit les professionnels de la basse vision (ophtalmologistes, orthoptistes, opticiens, autres professions)



Un Dixième Plus est le réseau d'opticiens experts pour les personnes malvoyantes.



Optikid est le réseau national d'opticiens indépendants spécialisés dans la vue des enfants



Les CECOM sont des Centres gratuits d'Essais et de Conseils en Optiques pour les personnes Malvoyantes. Dans ces centres, elles rencontrent un orthoptiste et un opticien spécialisés en basse vision afin de tester des aides

optiques, d'être informées sur le parcours de soin, conseillées sur les structures médico-sociales, etc.

<https://www.ariba-vision.org/>

<https://www.opticiensundixieme.fr/>

<https://optikid.fr/>

<https://www.groupement-optic2000.com/fr/enseignes/optic-2000/articles/les-cecom-des-centres-gratuits-dessais-et-de-conseils-pour-ameliorer-le-quotidien-des-personnes-malvoyantes>