



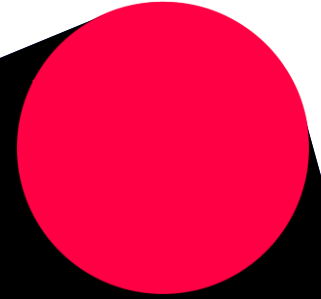
**Fondation
Alcimed**
pour les maladies rares



Diagnostic et prise en charge de l'achromatopsie en France

Fondation Alcimed pour les Maladies Rares

Juillet 2025



Disclaimer

“

Notre investigation a une visée purement **informative** sur l'achromatopsie et les différentes possibilités thérapeutiques. Elle **ne peut en aucun cas substituer un avis médical** qui doit être établi par les professionnels de santé concernés.

”

Ce rapport a été réalisé en noir et blanc, afin de favoriser le contraste et la lecture pour les personnes atteintes d'achromatopsie.

Abréviations

BCM : Blue Cone Monochromacy (Monochromatisme à Cônes Bleus)

CDAPH : Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées

CECOM : Centre gratuit d'Essais et de Conseils en Optique pour les Personnes Malvoyantes

CICAT : Centres d'Information et de Conseils sur les Aides Techniques

CRM : Centres de Référence Maladies Rares

DPC : Développement Professionnel Continu

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

ERG : Electrorétinogramme

ERHR : Equipes Relais Handicaps Rares

FDA : Food and Drug Administration (Agence Américaine des produits alimentaires et médicamenteux)

FSMR : Filière de Santé Maladies Rares

OCT : Optical Coherence Tomography

Glossaire

Amblyopie : Appelée aussi œil paresseux, définit un œil (plus rarement les deux yeux) présentant une acuité visuelle déficiente

Autosomique : Le gène n'est pas situé sur un chromosome qui intervient dans la détermination du sexe

Biologie : Qui est relatif à la vie organique, aux êtres vivants

Biotechnologies : Technologies et applications ayant recours à l'utilisation ou à la modification de matériaux vivants

Facteur de transcription : Protéine qui se lie à des séquences d'ADN spécifiques afin de réguler l'expression d'un gène donné

Génotype : Patrimoine génétique d'un individu

Nystagmus : Mouvements saccadés et involontaires des globes oculaires

Phénotype : Ensemble des caractères observables, apparents, d'un individu, d'un organisme dus aux facteurs héréditaires

Phototransduction : Ensemble des processus biochimiques impliqués dans la conversion du signal lumineux en message nerveux

Photophobie : Hypersensibilité à la lumière

Récessif : Se dit d'un caractère héréditaire qui doit être transmis par la mère et le père pour se manifester chez l'enfant

Réticulum endoplasmique : Compartiment de la cellule où se déroule la fabrication des protéines et des lipides

Strabisme : Désaxation des yeux

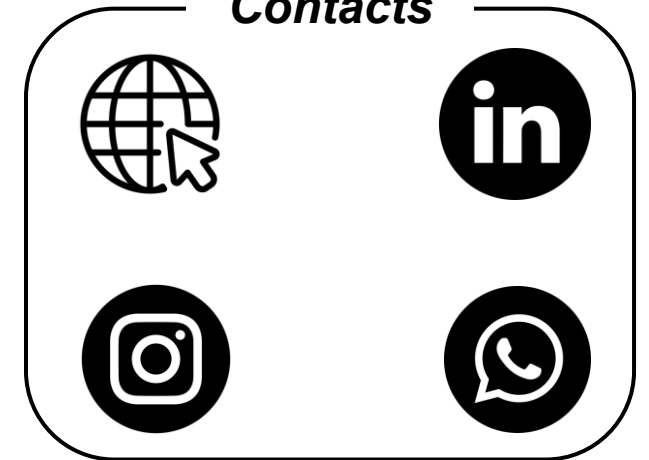
Association APAR ACHROMATOPSIE

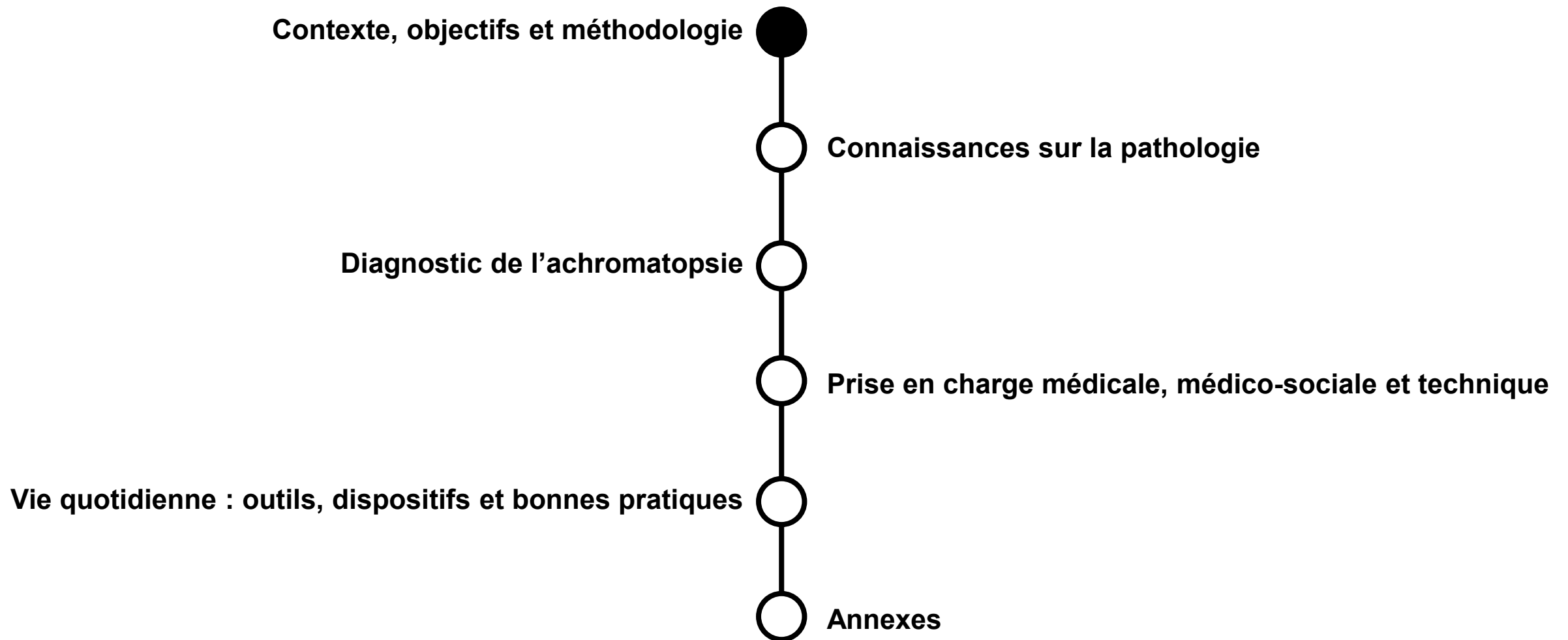


Les piliers de l'association

-  **Orienter et accompagner** les achromates vers des professionnels de la vision
-  **Sensibiliser et informer** les professionnels de la vision, institutions et grand public
-  **Soutenir** les jeunes achromates dans leur scolarité
-  **Assister et appuyer** la réalisation des dossiers MDPH
-  **Rassembler** les achromates lors de rencontres
-  **Proposer** des groupes de paroles

Contacts



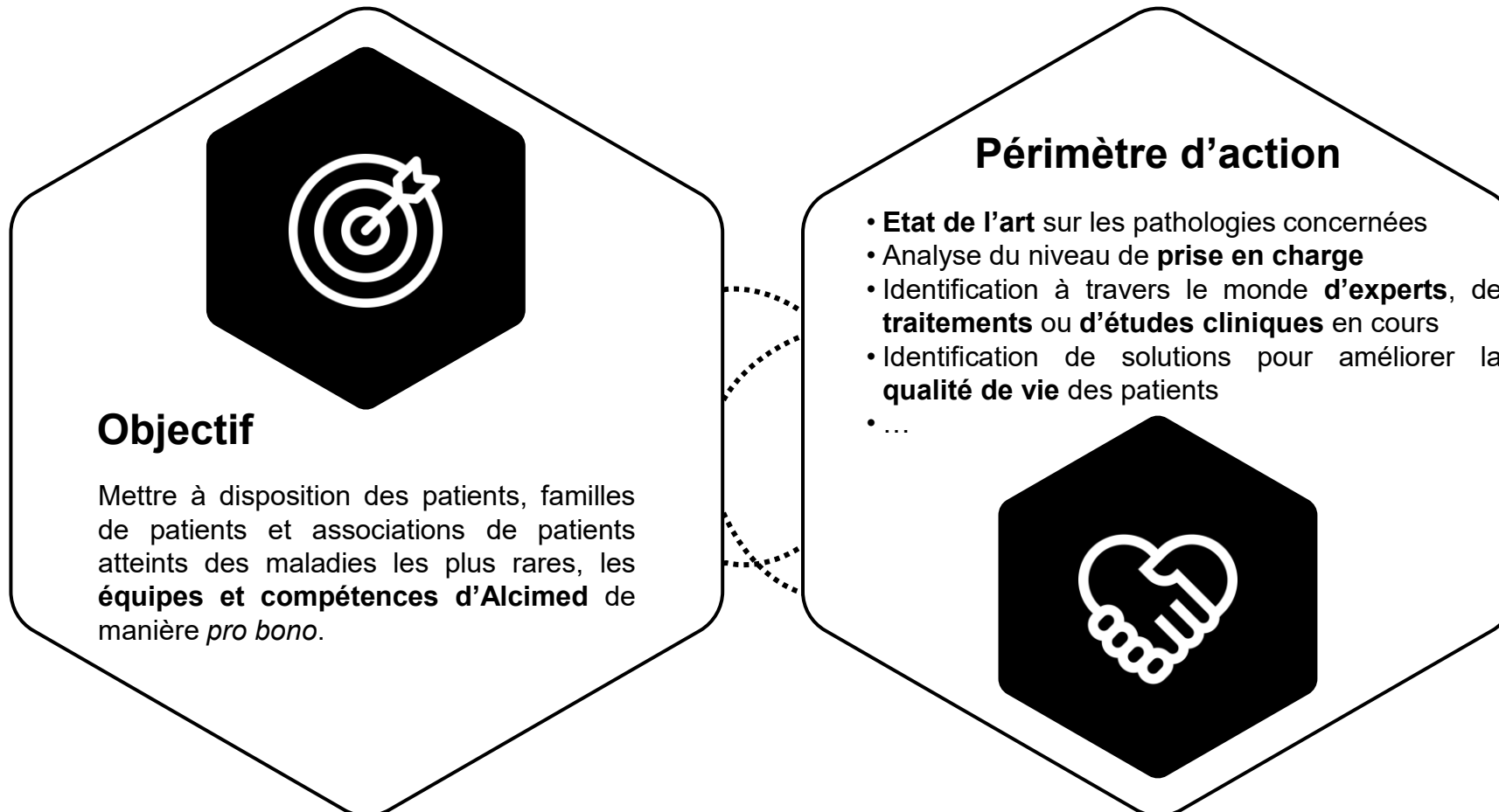




Contexte, objectifs et méthodologie

La Fondation Alcimed

- En décembre 2023, Alcimed a créé la « Fondation Alcimed pour les maladies rares » avec pour objectif d'aider les patients, familles de patients et associations de patients atteints des maladies les plus rares.



Appel à candidatures

- Suite à un appel à candidatures, la Fondation Alcimed a accompagné en 2025 l'association de patients récemment créée, APAR ACHROMATOPSIE.



APAR ACHROMATOPSIE

L'association APAR ACHROMATOPSIE a été créée en janvier 2025 dans l'objectif d'accompagner les personnes atteintes d'achromatopsie en France

Le constat :

- **L'achromatopsie est une maladie rétinienne rare souvent mal connue des professionnels de santé**
- **Les personnes atteintes connaissent souvent un parcours long et complexe avant d'obtenir un accompagnement adapté**



**Fondation
Alcimed**
pour les maladies rares

CONTRIBUTION DE LA FONDATION

- Quel est l'état de l'art des connaissances et des avancées scientifiques sur l'achromatopsie ?
- Comment s'organise le diagnostic et la prise en charge de l'achromatopsie en France, et quels sont les acteurs impliqués ?
- Quelles solutions et structures existent pour accompagner les achromates ?

Moyens déployés

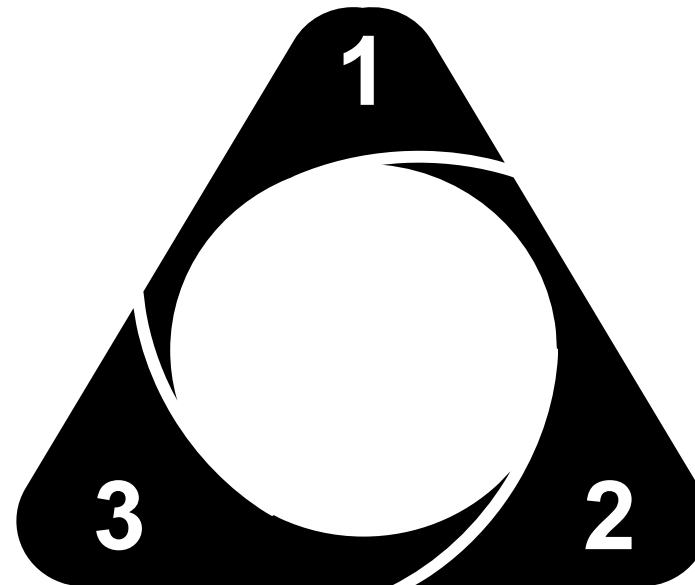
- L'investigation a été menée via une revue de littérature, 14 entretiens avec des médecins ophtalmologues et des acteurs paramédicaux impliqués dans la prise en charge d'achromates, ainsi qu'un Comité de Pilotage constitué d'administrateurs de la Fondation ALCIMED.

Comité de Pilotage

Comité de pilotage impliquant 3 administrateurs de la Fondation ALCIMED pour les Maladies Rares

Revue de littérature

- **Publications scientifiques** (PubMed, Scopus)
- **Essais cliniques** (Global Data, ClinicalTrials.gov, filière Sensgene)
- **Bases de données** (Orphanet, RaDAR*)
- **Sites web et communication** des
 - Réseaux de professionnels et filières maladies rares
 - Centres experts, institutions de recherche
 - Associations de patients internationales



Entretiens

- 5 entretiens avec des ophtalmologues français exerçant dans des centres experts
- 2 experts internationaux
- 2 orthoptistes basse vision
- 4 opticiens basse vision
- 1 ergothérapeute

*RaDAR, outil propriétaire ALCIMED rassemblant des données sur les maladies rares

[Cliquez pour accéder à la liste des références](#)



Connaissances sur la pathologie

Synthèse

L'achromatopsie est une **maladie rétinienne rare** et **héréditaire** qui se caractérise par une **cécité des couleurs**, un **nystagmus**, une **acuité visuelle faible** et une **photophobie**.

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**.

L'achromatopsie est causée par un **dysfonctionnement total des trois types de cônes réiniens**, lié à des mutations identifiées sur **six gènes** : CNGA3, CNGB3, ATF6, GNAT2, PDE6C et PDE6H.

My Retina Tracker® Registry est un **registre actif** de patients atteints de maladies rétinienne héréditaires rares, dont l'achromatopsie, et vise à recruter 2 000 patients afin de retracer l'évolution clinique et personnelle de ces maladies, et faciliter la recherche et le recrutement pour les essais cliniques.

Plusieurs essais de thérapies ont été **initiés**, **sans succès** ou **suspendus**, toutefois un **essai** autour d'une nouvelle thérapie génique semble être **toujours en cours**.

L'**expertise** et les **acteurs de la recherche** sur l'achromatopsie se concentrent aux **Etats-Unis**, au **Royaume-Uni** et en **Allemagne**.

Manifestations cliniques

- L'achromatopsie est une maladie rétinienne rare caractérisée par une cécité des couleurs, un nystagmus, une photophobie et une diminution de l'acuité visuelle.



L'achromatopsie est une **maladie rétinienne rare**, caractérisée par² :

Une cécité des couleurs

Réduction ou absence de discrimination des couleurs

Un nystagmus

Mouvement rythmique des yeux involontaire

Une diminution sévère de l'acuité visuelle

Tache noire dans la partie centrale du champ visuel et acuité réduite

Une photophobie

Sensibilité accrue à la lumière



L'acuité visuelle varie en fonction de la gravité de la maladie ; elle est de 20/200 ou moins en cas d'achromatopsie complète et peut atteindre 20/80 en cas d'achromatopsie incomplète.



La **prévalence mondiale** est estimée entre **1/30 000** et **1/50 000** individus³



Soit environ **1 300 à 2 500 personnes** en **France**

Impacts de la maladie

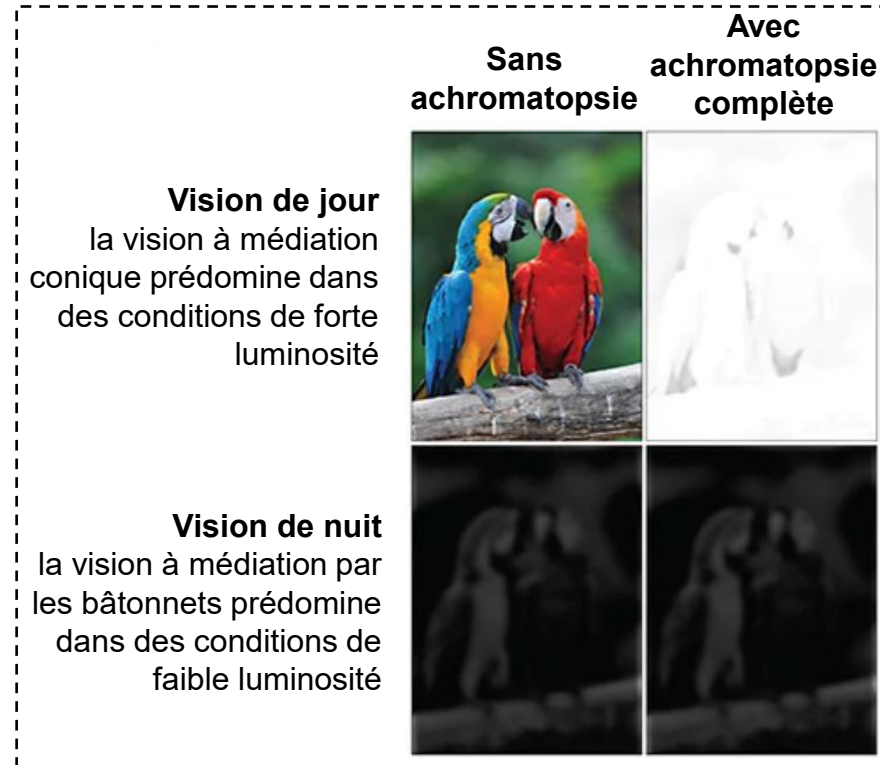
- L'achromatopsie, en particulier via l'éblouissement à la lumière qu'elle implique, complexifie de nombreux gestes du quotidien.



Éblouissement à la lumière, en extérieur comme en intérieur



Faible acuité visuelle



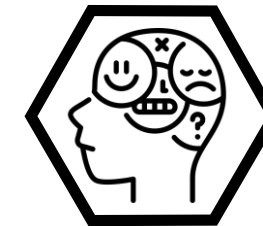
[Source](#)

« Pour voir à l'extérieur dans la journée, je devais cligner des yeux rapidement et continuellement. Lorsque j'ouvrais les yeux, même brièvement, je ne pouvais pas voir le monde qui m'entourait, car j'étais aveuglé par la lumière. C'était comme si des projecteurs puissants étaient braqués sur mes yeux. »

Témoignage de Frances Futterman, dans son livre « Understanding and Coping with Achromatopsia », traduit de l'anglais ✨



Complexification des gestes du quotidien et limitation de l'autonomie, en particulier dans des contextes nouveaux



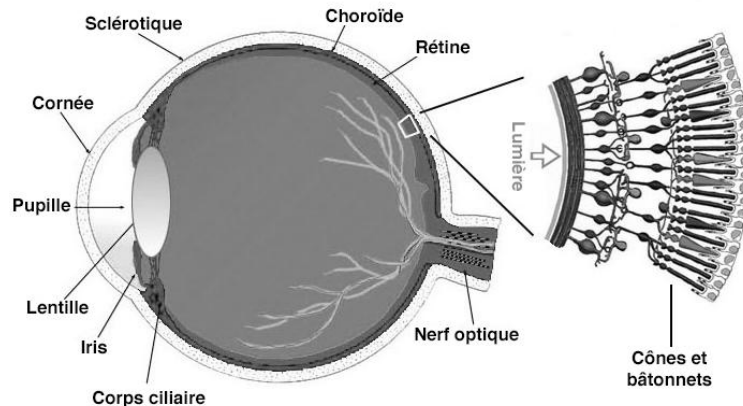
Risques d'isolement et de mal-être psychologique

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

- 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.

STRUCTURE DE LA RÉTINE⁴



[Source](#)

La rétine est composée d'une **couche de photorécepteurs**, les **bâtonnets** et les **cônes**, qui permet de capturer la lumière et de la convertir en signaux pour le cerveau.

Les bâtonnets

- Sont responsables de la vision périphérique et se trouvent à l'extérieur de la partie centrale de la rétine
- Sont responsables de la vision nocturne
- Donnent une vision achromatique car ne sont pas capables de distinguer les couleurs

Les cônes

- Assurent l'acuité visuelle et la distinction des couleurs
- Sont concentrés dans la partie centrale de la rétine, dépourvue de bâtonnets
- Il en existe 3 types : cônes rouges, verts et bleus, chacun sensible à une gamme de couleurs / longueurs d'onde

CHEZ LES ACHROMATES²

- L'achromatopsie complète est due au **dysfonctionnement total des trois types de cônes**.
- La **fonction des photorécepteurs est affectée dès la naissance**, il n'y a donc généralement pas d'évolution ou progression des symptômes avec l'âge.
 - Des études suggèrent que certains variants peuvent provoquer une perte progressive des cellules coniques et de la fonction visuelle, surtout en début de vie. Cependant, les données restent contradictoires quant à l'évolution de cette dégradation au fil du temps.^{5,6}

Gènes impliqués dans l'achromatopsie

- L'origine du dysfonctionnement des cônes de l'achromatopsie est génétique et est le résultat de la mutation d'un gène, parmi 6 gènes ayant été identifiés à l'heure actuelle.

GÈNES IMPLIQUÉS^{7, 8}

L'achromatopsie est une maladie génétique rétinienne rare, **autosomique** et **récessive**.

Le dysfonctionnement des cônes est le résultat de **la mutation d'un gène**. Aujourd'hui, **6 gènes** ont été identifiés :

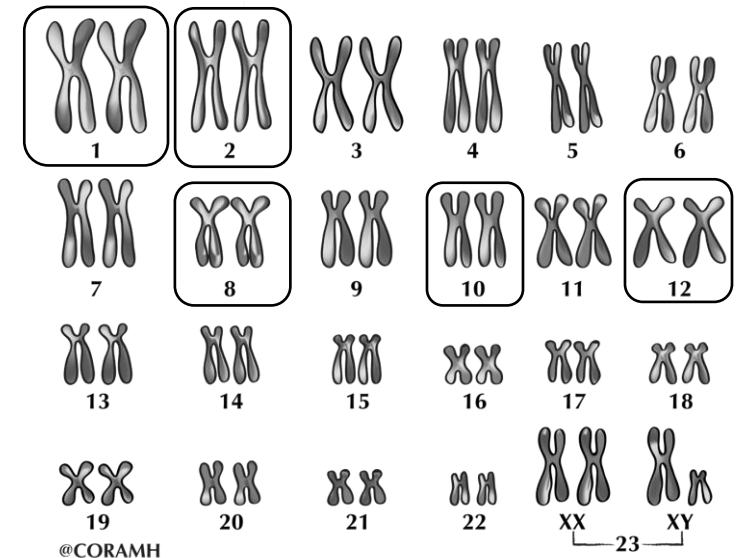
- Les gènes **CNGA3** et **CNGB3** dans la majorité des cas (90%)
- Les gènes **ATF6**, **GNAT2**, **PDE6C** et **PDE6H** dans les autres cas

Sur chacun de ces gènes, plusieurs mutations associées à l'achromatopsie ont été identifiées. Par exemple, au cours d'une étude réalisée à l'Université de Tübingen⁹ en Allemagne, **221 mutations différentes** du gène **CNGA3** ont été identifiées sur un total de 1060 personnes.



Autosomique : le gène n'est pas situé sur un chromosome qui intervient dans la détermination du sexe

Récessif : le caractère doit être transmis par la mère et le père pour que la maladie se manifeste chez l'enfant – l'anomalie doit toucher les 2 copies du gène



Localisation des gènes impliqués dans l'achromatopsie^{7, 8}

- CNGA3 : chromosome 2
- CNGB3 : chromosome 8
- ATF6 : chromosome 1
- GNAT2 : chromosome 1
- PDE6C : chromosome 10
- PDE6H : chromosome 12

Rôle et impacts des gènes mutés

- Cinq de ces gènes sont impliqués dans la phototransduction et un dans la réponse aux protéines dépliées ; leurs mutations peuvent influencer la sévérité de la maladie, bien qu'aucune corrélation définitive n'ait encore pu être établie.

RÔLE DES GÈNES²

- Les gènes **CNGA3**, **CNGB3**, **GNAT2**, **PDE6C** et **PDE6H** codent pour des **protéines** impliquées dans le **processus de phototransduction** des cônes.
 - Leur **mutation** entraîne la **carence** de l'une des **protéines** fondamentales pour la phototransduction, le processus qui convertit la lumière en signaux électriques dans la rétine.
 - Ceci entraîne un **dysfonctionnement** primaire des cônes, pouvant s'accompagner chez certains patients d'**atteintes structurelles** allant de la **perte des segments externes** des cônes à une **atrophie** marquée de la rétine externe.
- Le gène **ATF6** code pour un **facteur de transcription** impliqué dans la réponse aux protéines dépliées. On ignore encore pourquoi les mutations de ce gène provoquent l'achromatopsie.



Une **protéine dépliée** est une protéine qui n'a pas la bonne forme. Lorsqu'elles s'accumulent, elles provoquent un stress du réticulum endoplasmique. La cellule active donc une réponse en utilisant plusieurs éléments dont l'ATF6.



IMPACTS^{6, 10}

- Selon des premières données de littérature, les gènes et mutations associées pourraient **influencer la sévérité de la maladie**. Cependant, si certains types de mutations sont associés à des tendances en matière de gravité de la maladie, les **résultats individuels peuvent varier** et il n'est **pas encore possible d'établir des prédictions définitives** entre le génotype et le phénotype (façon dont le génotype se manifeste chez une personne).

Achromatopsie, monochromatisme et daltonisme

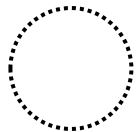
- L'achromatopsie se distingue d'autres pathologies du dysfonctionnement des cônes comme le daltonisme et le monochromatisme à cônes bleus par les gènes impliqués et l' affection des 3 types de cônes.

Daltonisme¹²

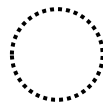
Définition

Trouble génétique de la vision des couleurs, également appelée **dyschromatopsie**

Incidence*



1 homme / 12
(~ 2,6 millions
en France)



1 femme / 200
(~ 176 000 en
France)

Manifestations

Difficulté à distinguer certaines couleurs (en fonction du type de cône affecté)

Origine

R V B

Absence ou fonctionnement anormal d'une ou plusieurs familles de cônes

Gènes mutés impliqués : OPN1LW et OPN1MW situés sur le chromosome X, OPN1SW situé sur le chromosome 7

Achromatopsie (complète)²

Maladie rétienne génétique rare



Entre 1/30 000 et 1/50 000
(~1 200 à 1 300 personnes en
France)

Cécité des couleurs, photophobie, nystagmus, faible acuité visuelle

R V B

Dysfonctionnement des 3 types cônes

Gènes mutés impliqués : CNGA3, CNGB3, ATF6, GNAT2, PDE6C et PDE6H

Monochromatisme à cônes bleus¹¹

Maladie rétienne génétique rare également appelée **achromatopsie incomplète liée à l'X**



1/100 000
(~ 680 personnes en France)

Vision uniquement des nuances de bleu, photophobie, nystagmus, faible acuité visuelle

R V B

Dysfonctionnement des cônes responsables de capturer la lumière rouge et verte

Gènes mutés impliqués : LCR, OPN1LW, OPN1MW situés sur le chromosome X

Travaux sur des approches thérapeutiques

- Dans l'achromatopsie, plusieurs essais de thérapies ont été initiés, sans succès ou suspendus, toutefois un essai autour d'une nouvelle thérapie génique semble être toujours en cours.



Essais de biothérapies^{13, 14}

Thérapie génique

Modification ciblée du gène ou injection d'une copie fonctionnelle du gène

Administration de gènes impliqués dans l'achromatopsie via des transporteurs, les Virus Adéno-Associés Recombinants

⊗ 4 essais terminés depuis 2015 et non concluants

↻ 1 essai actif selon Clinicaltrials.gov mais non présent sur le site du sponsor (STZ eyetrial)



Essais médicamenteux

Thérapie cellulaire

Injection de cellules pour corriger ou restaurer la fonction d'un tissu ou d'un organe

Administration de cellules produisant du CNTF (Ciliary Neurotrophic Factor), protéine testée pour son potentiel de traitement des maladies rétiennes

⊗ Terminé, non concluant

Administration de PBA (phénylbutyrate de glycérol)

⊗ Suspendu (changement administratif)

Cliquez [ici](#) pour voir les détails sur les essais

Travaux sur la connaissance de la pathologie

- La connaissance sur l'achromatopsie repose sur deux études observationnelles et sera enrichie par un registre de suivi des maladies rétinienues rares ainsi qu'une étude sociologique sur les contraintes vécues par les patients.

Des études observationnelles pour préparer des essais thérapeutiques ^{16, 17}

Deux **études observationnelles** en amont d'essais cliniques pour des thérapies géniques ont été réalisées :

- Clinical and Genetic Characterization of Individuals With Achromatopsia (Beacon Therapeutics)
- Natural History of Achromatopsia (MeiraGTx UK II Ltd)

Les objectifs étaient de :

- Identifier les mutations associées à l'achromatopsie
- Caractériser la maladie et mieux comprendre ses mécanismes, généralement en amont d'une étude clinique

Un registre patient pour mieux comprendre les maladies et faciliter la recherche ¹⁸

Lancée en 2015, **My Retina Tracker® Registry** est une **base de données** de recherche sur les personnes et les familles touchées par des **maladies héréditaires rares de la rétine**.

Porté par la fondation **Fighting Blindness** US, le registre prévoit de suivre jusqu'à 2 000 patients, de tout âge, ayant été diagnostiqués, sur une durée d'au moins 20 ans.

Ce registre patient a pour objectifs de :

- Créer une base de données centrée sur le patient, retraçant l'évolution clinique et personnelle des maladies rétinienues héréditaires rares (impact de la maladie, progression, gènes impliqués, etc.)
- Faciliter la recherche et le recrutement pour les essais cliniques



Pour plus d'information et s'inscrire au My Retina Tracker® Registry :
<https://www.fightingblindness.org/my-retina-tracker-registry>

Une étude sociologique pour identifier et quantifier les contraintes sur la qualité de vie ⁴⁵

Cette étude vise à **comprendre les conséquences des maladies rares de l'œil chez les enfants et adolescents** sur **différents aspects de la vie** comme les relations sociales, les habitudes de vie ou encore les sentiments émotionnels. Elle a été lancée à l'initiative du réseau Européen **ERNEYE**, avec la participation de plusieurs centres dont le **CHU de Strasbourg** (réseau CARGO).

Cette étude a pour objectifs de :

- Identifier et quantifier les contraintes et difficultés rencontrées par ces enfants et adolescents
- Créer des outils d'évaluation de la qualité de vie
- Améliorer la manière dont les jeunes patients sont pris en charge et accompagnés



Diagnostic de l'achromatopsie

Synthèse

Le **nystagmus** est généralement le premier signe orientant vers un trouble de la vision et l'achromatopsie ; l'**âge d'apparition dépend** d'une personne à l'autre et peut être difficile à identifier chez les nourrissons car leur vision est en cours de développement dans leurs premières années de vie.

L'identification du nystagmus justifie l'**orientation du patient vers des centres de maladies rares spécialisés en ophtalmologie** pour y réaliser des **examens approfondis**.

L'**électrorétinogramme**, examen complexe et spécialisé, permet de tester le fonctionnement de la rétine et est clé pour **identifier le groupe de maladies** pouvant être à l'origine du nystagmus.

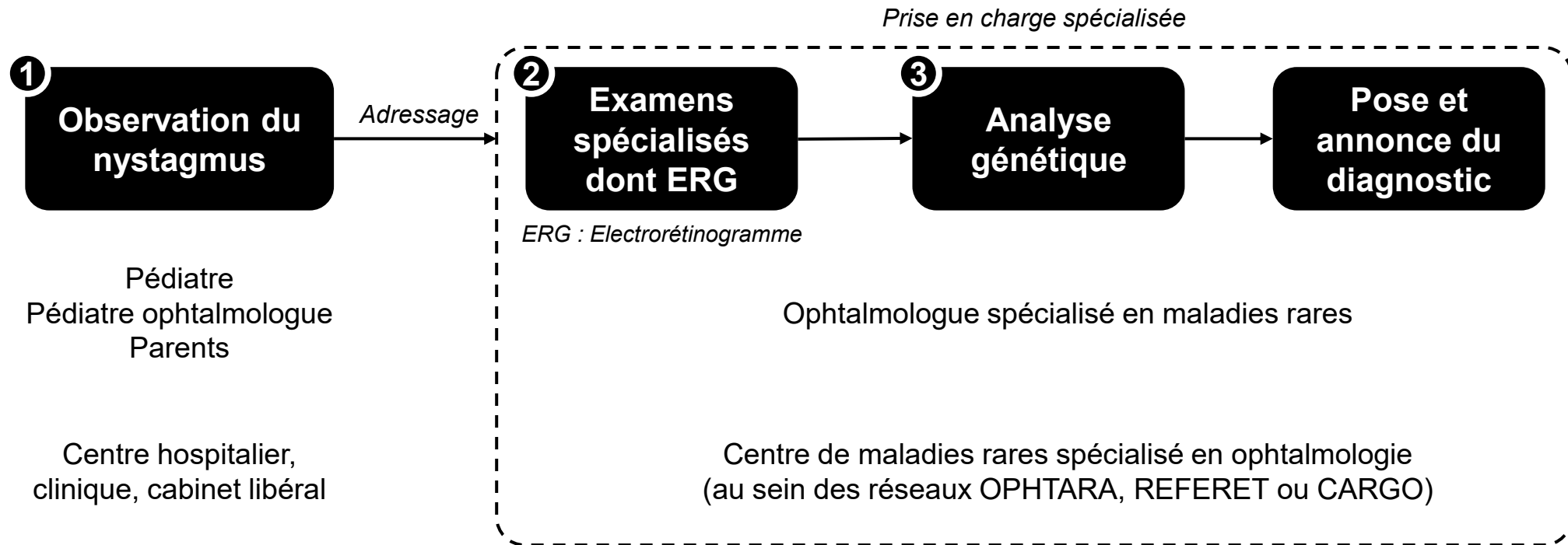
Dans le cas de l'achromatopsie, le diagnostic d'un **syndrome de dysfonctionnement des cônes**, posé grâce à l'électrorétinogramme, est ensuite confirmé par une analyse génétique.

Ces examens approfondis et spécialisés sont réalisés au sein de centres faisant partie de la **filière Maladies Rares SENSGENE**, qui est une organisation rassemblant et coordonnant les acteurs impliqués dans les **maladies sensorielles rares**.

Au sein de la filière SENSGENE, **3 réseaux de centres** prennent en charge l'**achromatopsie** : **OPHTARA, REFERET et CARGO**.

Diagnostic de l'achromatopsie

- Le diagnostic de l'achromatopsie repose la réalisation d'un électrorétinogramme et d'une analyse génétique, souvent déclenchés par l'observation du nystagmus.



- L'observation du **nystagmus** justifie une **exploration spécialisée**
- La **consultation** au sein d'un **centre expert peut varier** d'une personne à l'autre, en fonction de l'âge d'apparition du nystagmus, de celui de la première consultation chez un ophtalmologue non spécialiste, la réalisation d'examens en amont, etc.

1 Étapes du diagnostic

Premiers signes et symptômes

- Le nystagmus, dont l'âge d'apparition varie d'un enfant à l'autre, peut être difficile à détecter chez le nourrisson ; une identification permet de mettre en place une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge.



PREMIERS SIGNES ET SYMPTÔMES

Le diagnostic de l'achromatopsie résulte d'un croisement d'un ensemble de symptômes et d'éléments.

Le premier symptôme identifié est généralement le **nystagmus**.

- Il peut être identifié via un examen clinique par les pédiatres ou les parents dans les **premiers mois** après la naissance.

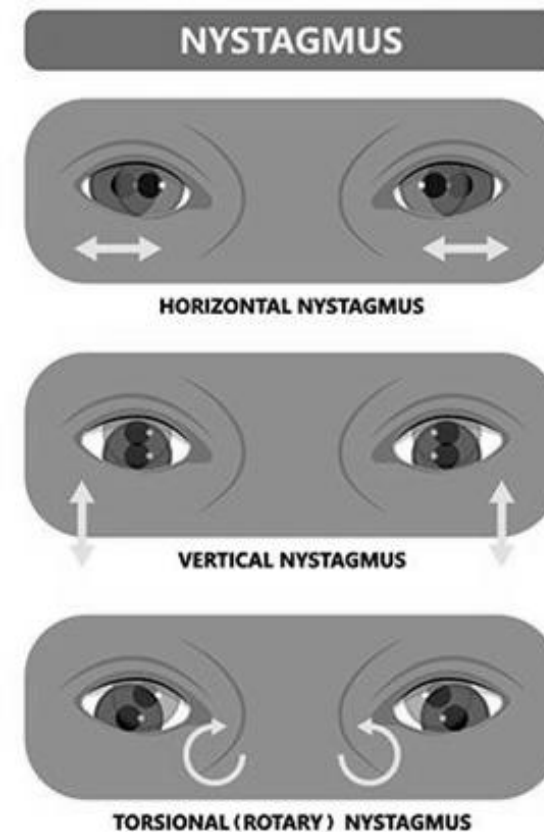


COMPLEXITÉ DU DIAGNOSTIC DANS LA PETITE ENFANCE

L'identification d'un **trouble de la vision** et de **signes cliniques** est **complexe** chez les **jeunes enfants** :

- L'apparition et/ou l'identification du nystagmus peut varier d'un enfant à l'autre ; il est généralement repéré par les parents entre 3 et 6 mois
- Le développement visuel du nourrisson durant les trois premières années complique la détection précoce des troubles, surtout avant l'acquisition du langage

Cependant, un diagnostic précoce et une prise en charge dès la petite enfance permettent un meilleur accompagnement du développement global de l'enfant.



[Source : Eyeonce Eye Clinic](#)

Examens spécialisés

- L'observation d'un nystagmus justifie l'orientation du patient vers un centre de maladies rares spécialisé en ophtalmologie au sein duquel des examens complets sont réalisés afin d'identifier son origine.

OBSERVATION DU NYSTAGMUS

L'observation du nystagmus justifie l'**adressage** vers un **centre de maladies rares spécialisé en ophtalmologie***

L'adressage peut être réalisé par :

- Le pédiatre
- L'ophtalmologue pédiatre
- L'ophtalmologue

Il est également possible de prendre rendez-vous directement au sein d'un centre spécialisé

*centres de la filière Maladies Rares SENSGENE
[Cliquez ici pour plus d'informations](#)

PRISE EN CHARGE SPÉCIALISÉE

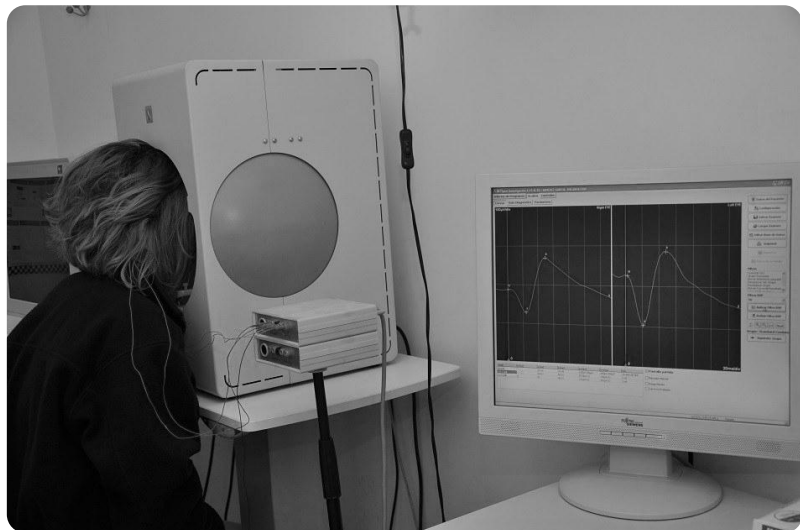
Une fois le patient pris en charge dans un centre expert, **plusieurs examens complets** sont réalisés afin d'**identifier l'origine du nystagmus**



Examens	Résultats dans le cas de l'achromatopsie
Observation du comportement visuel	! Anormal
Fond de l'œil	Normal
Tomographie à Cohérence Optique (OTC)	Normal
! Électrorétinogramme (ERG)	! Signes d'atteinte des cônes

Zoom sur l'électrorétinogramme

- L'électrorétinogramme, examen clé et essentiel pour diagnostiquer l'achromatopsie, requiert une expertise, un matériel technique complexe et des conditions de réalisation spécifiques afin d'être exploitable.



[Source : Centre Ophtalmique de Barcelone](#)

Principe de l'électrorétinogramme

L'électrorétinogramme est un examen médical permettant de **tester le bon fonctionnement de la rétine**, le tissu qui tapisse le fond de l'œil. Il est basé sur la mesure des courants électriques qui traversent les cellules visuelles stimulées par la lumière.



Il est pratiqué afin d'**identifier le groupe de maladies** pouvant être à l'origine du nystagmus. Dans le cas de l'achromatopsie, cela permet de diagnostiquer un **syndrome de dysfonctionnement des cônes**.



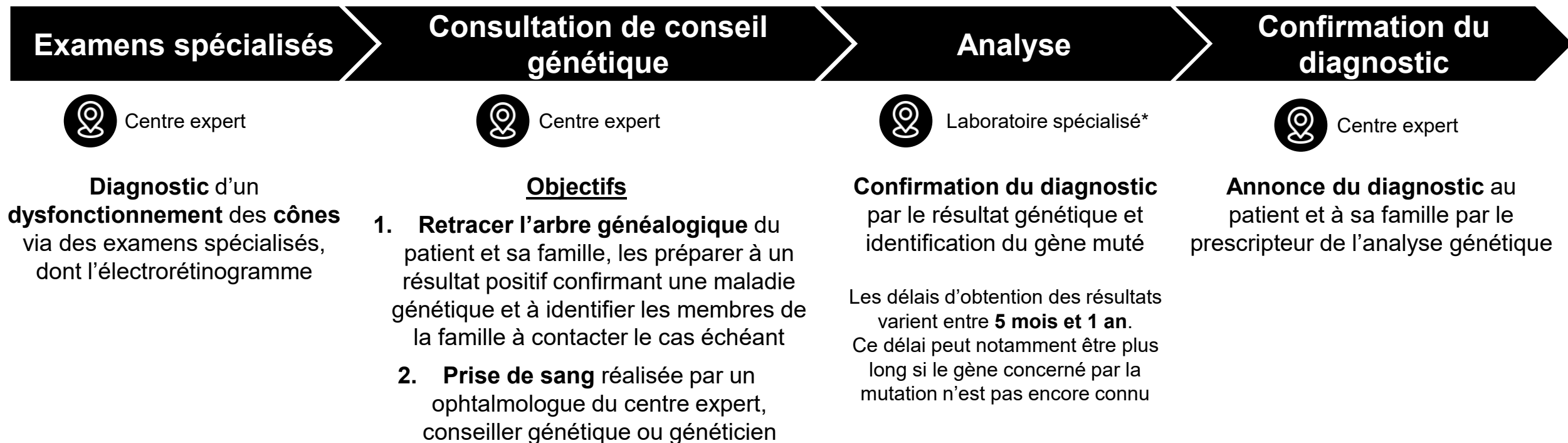
La réalisation d'un électrorétinogramme exige une **expertise spécifique** ainsi qu'un **matériel techniquement complexe**. Cette procédure relève de l'électrophysiologie, une surspécialité de l'ophtalmologie qui demande une formation universitaire dédiée. Ces spécialistes se trouvent dans les centres spécialisés.



L'électrorétinogramme **doit idéalement être réalisé entre 6 et 12 mois**. Passé cet âge, et jusqu'à 4 ans environ, l'enfant devient plus mobile et attentif à son environnement, ce qui peut compliquer la réalisation de l'examen.

Confirmation génétique

- Une fois le dysfonctionnement des cônes identifié via l'ERG, le diagnostic de l'achromatopsie est confirmé par analyse génétique réalisée avec une prise de sang au sein d'un centre spécialisé et encadré par une consultation de conseil génétique.



*Pour l'achromatopsie les laboratoires spécialisés sont situés à l'Hôpital Necker (Paris), à l'Hôpital Cochin (Paris), au CHRU de Lille et au CHU de Toulouse

Filières Maladies Rares en France

- L'achromatopsie rentre dans le champ d'action de la filière Maladies Rares SENSGENE, qui est une organisation rassemblant et coordonnant les acteurs impliqués dans les maladies sensorielles rares.



FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES¹⁸

Une **filière de santé maladies rares** (FSMR) est une organisation qui rassemble et coordonne les acteurs impliqués dans les maladies rares.

- En France, il en existe 23, chacune couvrant un champ large de maladies.

L'action des filières s'articule autour de **4 axes de développement**

1. **L'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares**
2. **La coordination de la recherche fondamentale, translationnelle clinique et organisationnelle**
3. **Le développement de l'enseignement, de la formation et de l'information**
4. **La coordination au niveau européen et international**



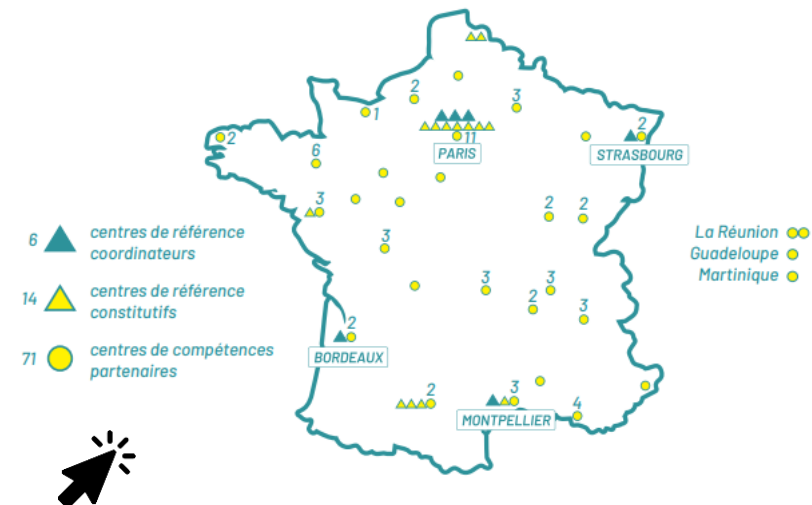
SENSGENE
Maladies Rares Sensorielles



Filière SENSGENE¹⁹

La filière SENSGENE est la filière des maladies sensorielles rares.

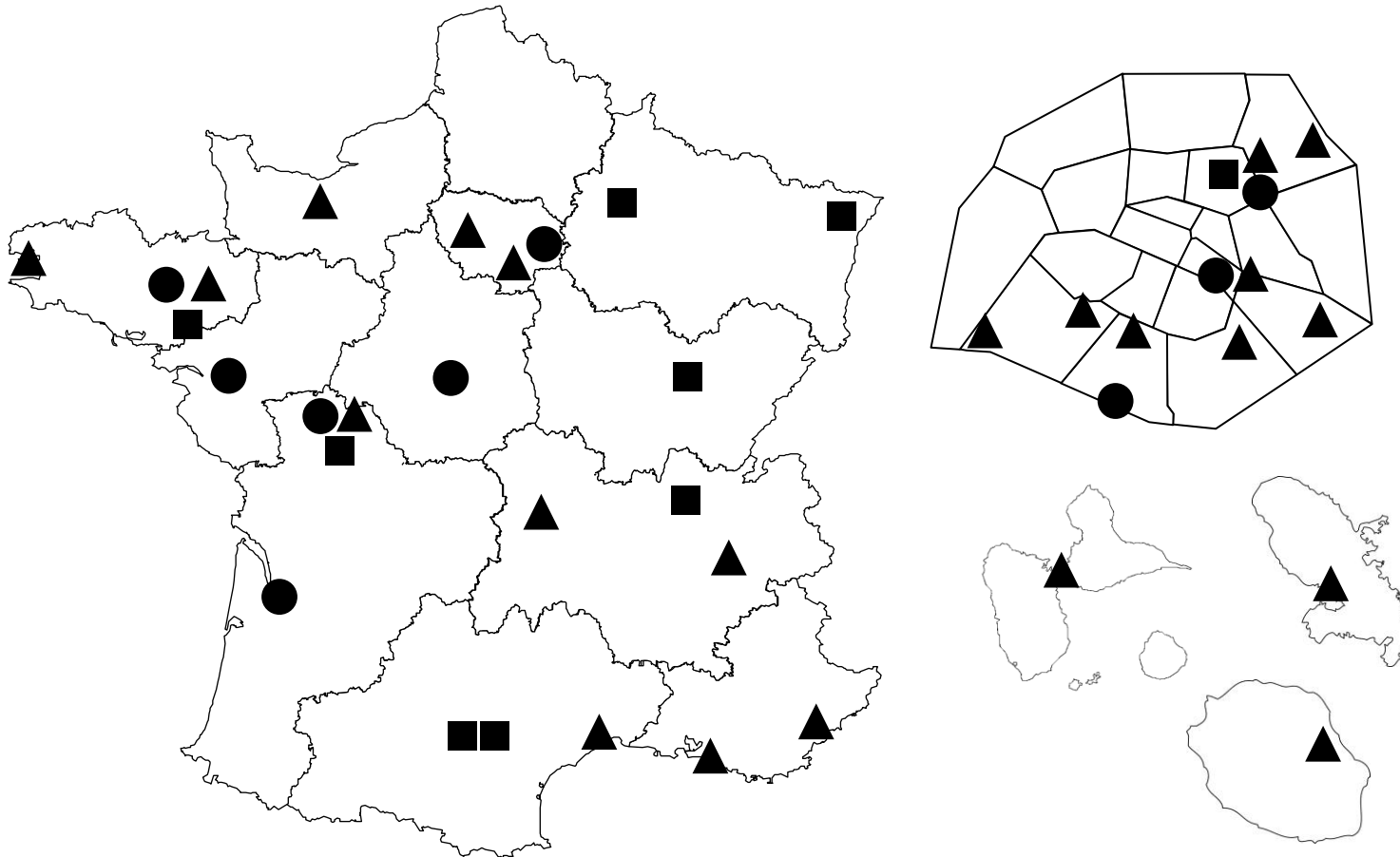
Elle est organisée autour de 6 centres de référence coordonnateurs et regroupe des équipes médicales pluridisciplinaires.



Cliquez sur la flèche pour accéder à la présentation de la filière SENSGENE

Centres de référence pour l'achromatopsie en France

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



▲ Réseau OPHTARA ● Réseau REFERET ■ Réseau CARGO

Fondation Alced

Cliquez [ici](#) pour accéder à l'annuaire des centres de la filière SENSGENE et sur les réseaux pour accéder à leur site internet

Réseau OPHTARA²⁰

- ❖ **Champ d'activité** : maladies rares en ophtalmologie
- ❖ **Composition** : 22 centres en France métropolitaine et Outre-Mer
- ❖ **Centre de référence coordinateur** : Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
- ❖ **Responsable médicale** : Pr Dominique BREMOND-GIGNAC

Réseau REFERET²¹

- ❖ **Champ d'activité** : maladies rares neuro-rétiniennes
- ❖ **Composition** : 8 centres en France métropolitaine
- ❖ **Centre de référence coordinateur** : Hôpital Quinze-Vingt, Paris
- ❖ **Responsable médicale** : Pr Isabelle AUDO

Réseau CARGO²²

- ❖ **Champ d'activité** : affections rares en génétique ophtalmique
- ❖ **Composition** : 10 centres en France métropolitaine
- ❖ **Centre de référence coordinateur** : CHU de Strasbourg
- ❖ **Responsable médicale** : Pr Hélène DOLLFUS



**Prise en charge
médicale, médico-
sociale et technique**

Synthèse

Après le diagnostic, un **accompagnement** et **suivi pluriprofessionnel** est recommandé, notamment pour les enfants, puis en fonction de l'évolution des besoins (nouvelles gênes, priorités, changement d'environnement, nouveaux apprentissages, etc.).

L'ophtalmologue, l'opticien et l'orthoptiste jouent un rôle déterminant dans cette prise en charge afin **d'identifier et répondre** aux **besoins** des personnes achromates (identification du matériel adéquat, optimisation de la vision résiduelle, etc.).

Les achromates peuvent également être accompagnés par **d'autres professionnels médico-sociaux** comme un ergothérapeute, un instructeur en locomotion, un psychologue, un orthophoniste ou encore une assistante sociale.

Les achromates ou parents d'achromates peuvent trouver ces professionnels médico-sociaux au sein de **services spécifiques d'accompagnement** et/ou peuvent être orientés par des **dispositifs transverses de coordination** comme la MDPH.

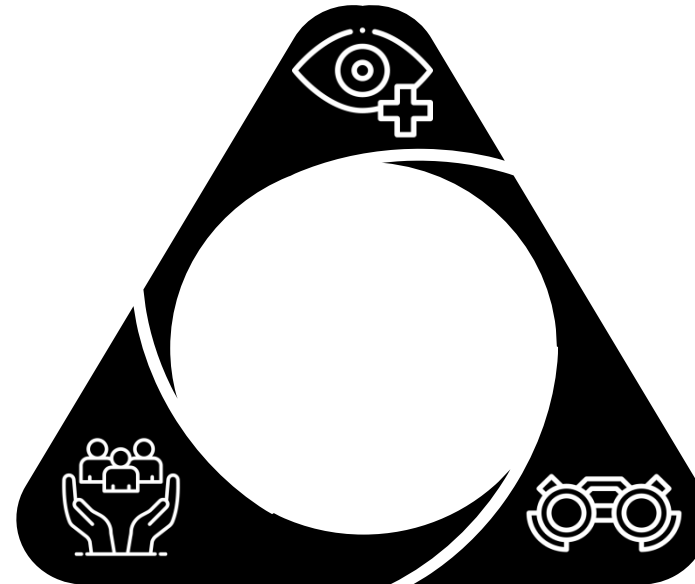
Les **MDPH** jouent un **rôle clé** dans l'accès aux droits, l'évaluation des besoins et l'attribution de prestations adaptées pour les personnes handicapées ; c'est pourquoi il est important de construire un **dossier complet** avec l'appui de **professionnels spécialisés**, notamment un ophtalmologue d'un centre de la filière SENSGENE.

Écosystème de 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.

Prise en charge médicale
par l'ophtalmologue

Prise en charge médico-sociale
par l'orthoptiste et d'autres professionnels
(ergothérapeute, psychologue, instructeur en
locomotion, orthophoniste, assistant(e) social(e))



Prise en charge technique
par l'opticien basse vision

*Ces acteurs travaillent en collaboration pour assurer un
accompagnement holistique du patient*

Prise en charge médicale

- 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.

Quel suivi et prise en charge ?

- Suivi de la correction optique
- Suivi des facteurs de risque (strabisme, amblyopie)

Pour qui ?

- Tous les ans jusqu'à 10 ans environ (suivi des facteurs de risque), puis tous les 5 à 10 ans
- Fréquence à adapter en fonction de l'évolution des besoins

Par qui ?

- Ophtalmologue d'un centre spécialisé (réseau OPHTARA, REFERET ou CARGO)
- Ophtalmologue non spécialisé mais idéalement sensibilisé à l'achromatopsie

Où les trouver ?*

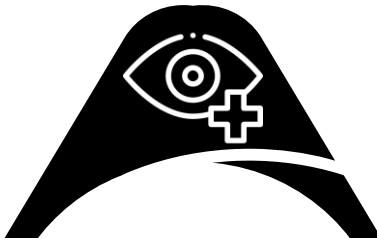
Au sein des réseaux spécialisés de la filière SENSGENE qui prennent en charge l'achromatopsie (OPHTARA, REFERET ou CARGO)

Comment les contacter ?

Consulter l'annuaire des réseaux et centres spécialisés qui prennent en charge, identifier le centre proche de chez soi et contacter le secrétariat



*Plus d'informations en annexe



Prise en charge technique

- La prise en charge technique des achromates, assurée tout au long de la vie, 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.

Quel suivi et prise en charge ?

Équiper en dispositifs optiques et visuels (lunettes, filtres, matériels, loupes, etc.)

Pour qui ?

- Tout au long de la vie
- Fréquence en fonction de l'évolution des besoins

Par qui ?

Opticiens spécialisés en basse vision

Où les trouver ?*

Au sein de réseaux et associations de professionnels spécialisés en basse vision comme

- [ARIBa](#) : Société Francophone de Basse Vision
- [Un Dixième Plus](#) : réseau d'opticiens indépendants spécialisés en basse vision
- Centres CECOM rattachés à Optic 2000

Comment les contacter ?

Consulter l'annuaire des réseaux et associations, identifier un opticien spécialisé basse vision proche de chez soi et s'y rendre

 *Plus d'informations en annexe

 Les CECOM accompagnent les personnes malvoyantes et leur entourage pour préserver l'autonomie au quotidien, en proposant un bilan basse vision, des aides techniques, un parcours de soin adapté et une orientation vers des professionnels et structures spécialisées.

Zoom sur la prise en charge technique par l'opticien

- Les achromates doivent être accompagnés par des opticiens spécialisés en basse vision pour identifier les bons outillages correspondant à leurs besoins et priorités.

Prise en charge par l'opticien basse vision

1 Bilan et état des lieux

- Analyse du compte-rendu de l'ophtalmologue si disponible
- Réalisation de tests et examens de la vue (pour les personnes de plus de 16 ans)
 - *En dessous de cet âge, l'ophtalmologue est le seul professionnel autorisé à réaliser des examens de la vue*

2 Besoins et objectifs du patient

- Compréhension de la pathologie
- Compréhension des gênes ressenties par le patient
- Identification des besoins et des priorités (réduire la sensibilité à la lumière, améliorer l'acuité visuelle, etc.)

3 Tests et choix des appareillages

- Filtres thérapeutiques (couleur des verres)
- Intensité
- Correction
- Monture
- Autres appareillages (loupes, mini agrandisseur – Kepler, etc.)
 - Dans certains cas, l'opticien peut prêter, louer ou commander des appareillages ; il peut également accompagner le patient dans l'aménagement scolaire et du poste de travail



- ✓ Il n'existe **pas de règles** quant aux couleurs et intensités pour les achromates : ce **choix** est **personnel**
- ✓ Il est **indispensable** de **tester** les appareillages en **conditions réelles** (extérieur, intérieur, soleil, nuageux, devant un écran)

Prise en charge médico-sociale

- **La prise en charge médico-sociale des achromates 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.**

Quel suivi et prise en charge ?

- Combinaison de soins de santé et accompagnement social du patient de façon globale, dans sa vie quotidienne.
- Peut inclure des soins paramédicaux (orthoptie, ergothérapie, psychologie), un accompagnement éducatif, un soutien à l'autonomie, etc.
- L'orthoptiste joue un rôle clé dans ce suivi

Pour qui ?

Recommandé pour les enfants puis en fonction de l'évolution des besoins

Par qui ?

Orthoptiste et ergothérapeute spécialisés en basse vision, psychologue, orthophoniste, assistant(e) social(e), instructeur en locomotion, etc.

Où les trouver ?

- Au sein de services spécifiques d'accompagnement
- Via des services transverses de coordination
- Via des associations de professionnels comme ARIBa ou centres CECOM

Comment les contacter ?

- Via des services transverses de coordination comme la MDPH
- En cherchant les associations et/ou services près de chez vous

i Voir les slides suivantes pour plus d'information
Pour l'achromatopsie, les mots clés sont : « basse vision », « déficience visuelle », « déficience sensorielle »



Zoom sur la prise en charge par l'orthoptiste

- Il est recommandé aux achromates, notamment enfants, d'être suivis par un orthoptiste spécialisé en basse vision pour mettre en œuvre un programme de rééducation adapté à la pathologie.

Objectifs

1. Rééduquer la vision et accompagner le patient sur l'adaptation optique et l'outillage (recommandé pour les enfants, puis en fonction des besoins)
2. Travailler de façon pluridisciplinaire avec les autres acteurs du parcours, notamment l'ophtalmologue et l'opticien
3. Peut jouer le rôle de pilier principal dans la coordination du parcours de soins des patients

Prise en charge par l'orthoptiste basse vision

La prise en charge par un orthoptiste des personnes basse vision, dont les achromates, peut comprendre :

- ❖ **Stratégies oculomotrices** : apprentissage des mouvements du regard, gestion de la fatigabilité, amélioration de l'interaction avec l'environnement (couleurs, types d'éclairage, etc.)
- ❖ **Coordination visuo-motrice** : développement de la synchronisation entre la perception visuelle et les gestes
- ❖ **Stratégies cognitives** : techniques pour reconnaître et comprendre l'environnement sans générer une fatigue excessive
- ❖ **Identification des appareils et outillages** adaptés aux besoins

Accompagnement médico-social

- Les achromates peuvent être accompagnés sur le plan médico-social en se dirigeant vers des services spécifiques d'accompagnement et des services transverses de coordination.



Dispositifs médico-sociaux^{1, 23}

Services spécifiques d'accompagnement encadrés par des textes réglementaires et gérés par des organismes gestionnaires (associations, établissements publics, etc.)



Enfance / adolescence

- SAPPH : Service d'Accompagnement à la Parentalité des Personnes en situation de Handicap
- SAFEP : Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce
- SESSAD : Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile
- CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

Vie adulte

- SAMSAH : Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés
- PCPE : Pole de Compétences et de Prestations Externalisées

Dispositifs transverses de coordination^{1, 24, 25}

Services non directement rattachés à un type de handicap ou à une tranche d'âge, mais qui ont pour mission principale de faciliter l'accès, l'organisation ou la continuité des parcours des personnes en situation de handicap, quelle que soit la complexité de leurs besoins



- **MDPH** : Maison Départementale des Personnes Handicapées
- **Communautés 360** : plateforme téléphonique et réseau de professionnels accompagnant les personnes en situation de handicap et leur entourage dans leurs démarches et leur parcours médico-social, sans notification MDPH
- **ERHR** (Equipes Relais Handicaps Rares) : dispositifs d'information, de conseil, d'orientation et de coordination accessibles sans notification MDPH

Liste non exhaustive



[Cliquez ici pour plus d'informations sur la MDPH](#)

Accès aux aides

- La notification MDPH ouvre l'accès à diverses aides et accompagnements, notamment médico-sociaux ; toutefois, certaines aides restent accessibles même sans cette notification.

Comment accéder aux aides et accompagnements, notamment médico-sociaux ? ²³

Sans notification MDPH



Avec notification MDPH

Qu'est-ce que c'est ?



Une notification est un courrier officiel de la MDPH qui atteste du droit à l'aide mentionnée dans ce document (reconnaissance du handicap, allocations, accès gratuit à des professionnels de santé, etc.)

Structures à contacter

- Enseignant référent
- Mise en œuvre d'un Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) par l'équipe de la scolarisation
- Equipe de Suivi de la Scolarisation (ESS)
- CAMSP (Centre d'Action Médico-Social Précoce)
- DIRPHA (Dispositif d'Intégration Régional des Personnes Handicapées vers l'Alternance)
- PAI (Projet d'Accueil Individualisé)
- PAP (Plan d'Accompagnement Spécialisé)

- PCPE (Pôle de Compétences et de Prestations Externalisées) – les modalités d'accès peuvent dépendre du PCPE

Enfance /
Adolescence

- AESH (Accompagnant des Elèves en Situation de Handicap)
- SESSAD (Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile)
- SAPPH (Service d'Accompagnement à la Parentalité des Personnes en situation de Handicap)
- SAFEP (Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce)

Adultes

- SAMSAH (Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés)

Remplir un dossier MDPH

- La personne en situation de handicap dépose un dossier complet, évalué par une équipe pluridisciplinaire, puis examiné par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées, qui décide de l'attribution des aides et droits demandés.



- Le dossier à remplir et les pièces justificatives peuvent être demandés à la MDPH ou sont disponibles sur leur [site internet](#). ➡



Bonnes pratiques

- Co-remplir le dossier avec un ophtalmologue spécialiste
- Compléter le dossier par les différents bilans réalisés (orthoptiste, ergothérapeute, psychologue, etc.)
- Préciser les atteintes et impacts de la maladie sur la vie quotidienne

- L'équipe pluridisciplinaire évalue la situation des personnes faisant la demande, leurs **besoins** et les **réponses** pouvant être apportées à ces besoins.

- Elle **regroupe les propositions** dans un document appelé « **plan personnalisé de compensation** » (PPC) qui peut comprendre un « **projet personnalisé de scolarisation** » (PPS) pour les enfants.

- Ces propositions sont ensuite transmises à la CDAPH.



La MDPH peut intervenir **uniquement lorsqu'elle a reçu une demande** de la part d'une personne handicapée ou de son représentant légal.

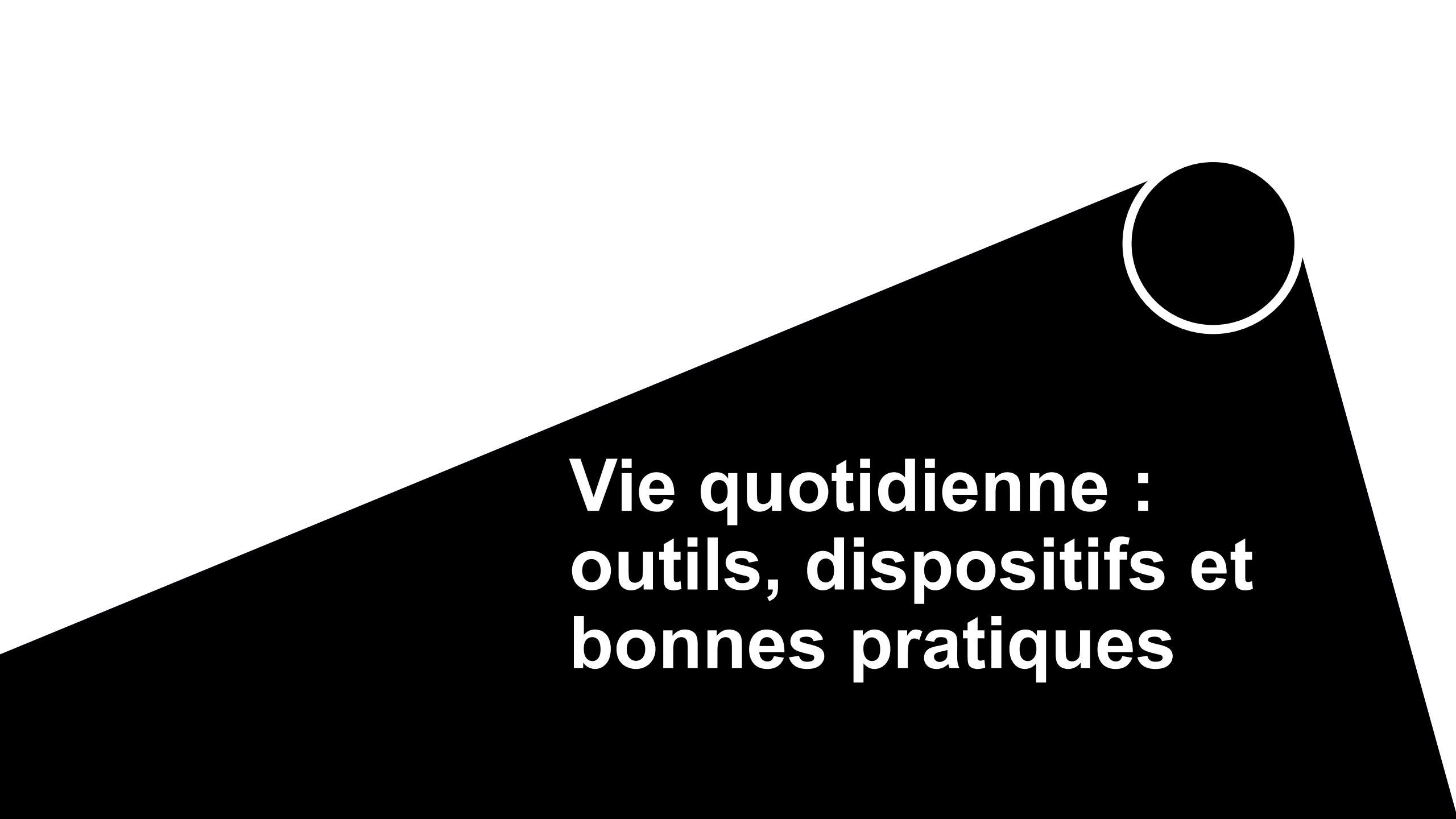
- La CDAPH se réunit pour **examiner les demandes** et **décider** de l'attribution des **aides, droits et prestations**.

- La MDPH transmet un **courrier de notification** pour informer le demandeur de la décision.

- Il est possible de **faire un recours** des décisions prises par la CDAPH auprès de la MDPH.



Les décisions sont prises selon un **guide-barème** permettant de fixer le **taux d'incapacité** d'une personne. Il correspond au niveau des conséquences du handicap.



**Vie quotidienne :
outils, dispositifs et
bonnes pratiques**

Synthèse

Les achromates peuvent s'équiper d'**outillages optiques** et d'**aides complémentaires** pour diminuer les symptômes comme la photophobie ou le manque de contraste dû à la cécité des couleurs.

Les **solutions** et **outillages optiques** sont composés de **lunettes adaptées** (monture, filtres, teintés, verres correcteurs), de **lentilles de contact** et de **dispositifs associés** (clips, loupes, systèmes optiques binoculaires).

Il est conseillé d'adapter des **bonnes pratiques** au quotidien afin de faciliter le confort visuel et l'inclusion.

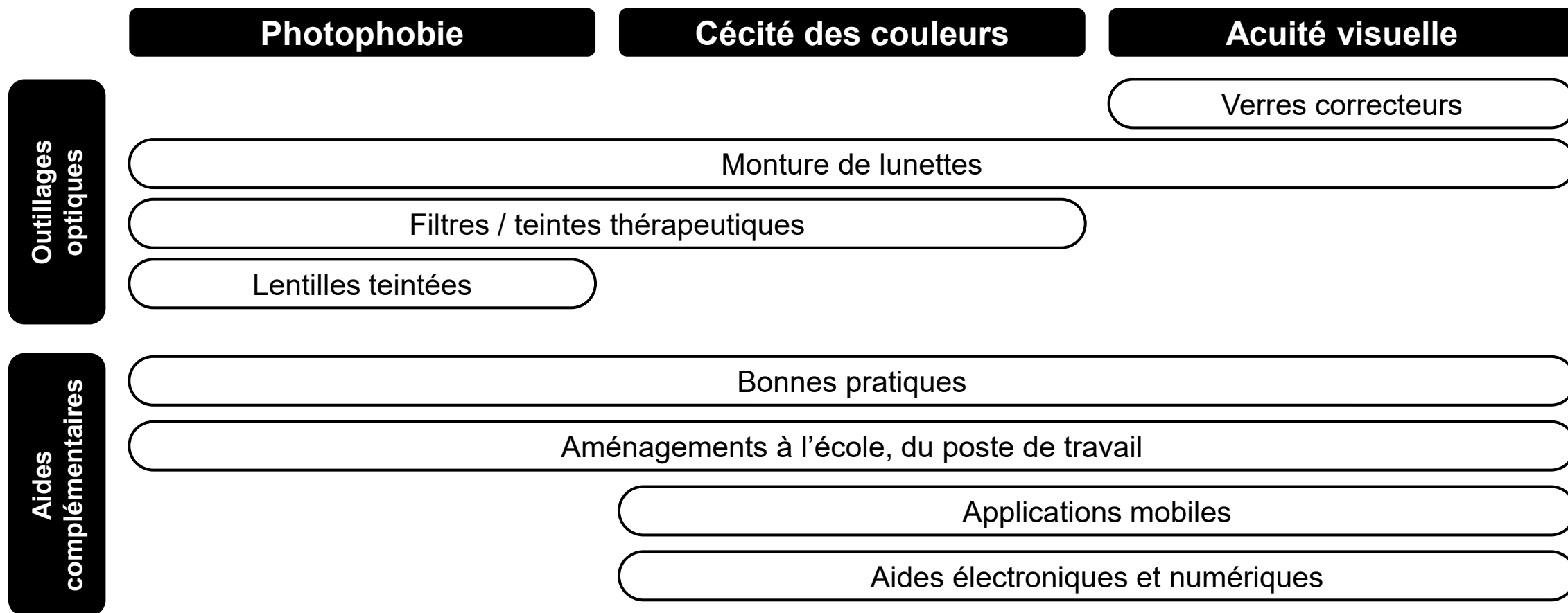
Les **aides électroniques** et **numériques** constituent également un **complément efficace** aux solutions optiques, notamment à l'école et en entreprise (télé-agrandisseur, logiciel d'agrandissement, claviers gros caractères, électroménagers parlants, etc.).

Les **applications mobiles** peuvent aussi aider les achromates dans leur quotidien afin d'identifier les couleurs, améliorer la lecture, obtenir une assistance auditive, une aide à l'organisation, à la mobilité, ou être assistés à distance par un humain.

Il existe des **dispositifs d'aide à la mobilité**, accessibles sous certaines conditions, à différents niveaux, communal, départemental ou régional, facilitant les déplacements.

Accompagner un achromate

- 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.



Outillages optiques

- En fonction de leurs besoins, les achromates peuvent s'équiper de solutions visuelles, pour notamment réduire l'éblouissement, comme des lunettes spécialisées ou lentilles, complétées par des dispositifs associés.

Lunettes et verres spécialisés

🎯 Pour moduler la lumière, améliorer le contraste, limiter l'éblouissement ou filtrer certaines longueurs d'onde

Composants	Exemples de fournisseurs
Filtres / teintes thérapeutiques (couleur et intensité)	Essilor* Fonda* Lesa* Eschenbach*
Montures (par exemple enveloppantes, épaisses)	
Verres correcteurs	

Dispositifs associés

🎯 Pour agrandir les textes ou les objets, améliorer la lecture, la précision des gestes et compléter l'utilisation des lunettes spécialisées

Dispositifs	Exemples de fournisseurs
Clips avec verres filtrants	Essilor*, Fonda*, Lesa*, Eschenbach*
Loupes à main classiques	Access solutions* CFLOU
Loupes avec éclairage intégré	
Systèmes optiques binoculaires	



A l'heure actuelle les lentilles **sont peu proposées** par les opticiens basse vision en France en raison :

- D'un manque de connaissance du produit
- D'un manque d'habitude et des craintes liées à l'utilisation de lentilles (impossibilité de tester la couleur et intensité avant d'acheter, manque de flexibilité pour les environnements extérieur/intérieur, difficulté d'utilisation pour des personnes basse vision)

La valeur ajoutée des lentilles pour les achromates est expliquée sur le [site d'information sur l'achromatopsie des Low Vision Centers of Indiana](#) ➡

Des lentilles pour achromates sont disponibles à la commande sur internet (AchroLenses).

*Fournisseurs cités lors des entretiens réalisés – trouvés en boutique chez les opticiens basse vision

Exemples de bonnes pratiques du quotidien

- Les bonnes pratiques pour l'achromatopsie consistent à adapter la lumière, adoucir les contrastes, informer l'entourage et utiliser des supports clairs pour favoriser le confort visuel et l'inclusion.



Adapter les environnements lumineux

privilégier les lumières indirectes, tamisées ou réglables, utiliser des rideaux occultants ou des lunettes spécifiques pour l'extérieur



Éviter les contrastes lumineux extrêmes

préférer des contrastes doux dans l'aménagement intérieur (couleur des murs, surfaces mates plutôt que brillantes, filtres anti-lumières sur les téléphones et ordinateurs, mode sombre sur les écrans)



Adopter des techniques de rangement et des repères

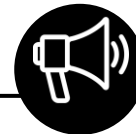
comme noter le nom des couleurs sur les crayons ou les objets



Utiliser des supports pédagogiques adaptés

polices agrandies, contrastes forts entre texte et fond (noir / blanc), schémas simplifiés, icônes plutôt que code couleur

À l'école



Informier l'entourage et les enseignants

pour favoriser la compréhension et les adaptations nécessaires

Ressource utile :

Le [guide de l'enseignant pour aider un élève atteint de l'achromatopsie \(en anglais\)](#) par le Dr Laura Windsor (The Low Vision Centers of Indiana)



Aides électroniques et numériques

- Les outils numériques pour achromates, tels que les loupes, télé ou vidéo agrandisseur, lunettes électroniques, etc., améliorent l'autonomie en adaptant l'affichage visuel ou en vocalisant l'information.

Outils électroniques	Utilisation	Exemple
Loupe électronique	Dispositif portable qui permet d'agrandir et modifier le contraste des textes ou images affichés sur un écran pour faciliter la lecture	Access Solutions 
Télé-agrandisseur	Appareil fixe doté d'une caméra et d'un écran, utilisé pour grossir des documents et objets posés sur une table, avec des réglages de contraste et de couleurs	Access solutions
Vidéo-agrandisseur	Système similaire au télé-agrandisseur, souvent portable, combinant une caméra et un écran pour agrandir en temps réel ce que la caméra filme	Access solutions
Lunettes électroniques et casque basse vision	Lunettes connectées à un casque ou écran intégré, qui capturent l'environnement en vidéo et l'affichent agrandi et adapté visuellement pour compenser la basse vision	Access solutions
Logiciels d'agrandissement	Programmes installés sur ordinateur qui permettent d'agrandir, améliorer le contraste et personnaliser l'affichage du contenu à l'écran pour une meilleure lisibilité	Access solutions
Claviers gros caractères	Clavier informatique dont les touches sont plus grandes et les lettres très contrastées pour faciliter la frappe et la lecture par les personnes malvoyantes	Access solutions
Électroménagers parlants	Appareils de cuisine ou domestiques équipés de synthèse vocale qui annoncent vocalement les fonctions, réglages et étapes d'utilisation afin d'être accessibles aux personnes malvoyantes ou aveugles	Feelware

Il est possible de se renseigner auprès de [CICAT](#) (centres d'information et de conseils sur les aides techniques) qui proposent gratuitement des conseils sur les aides et les aménagements de logements aux personnes en situation de handicap, personnes âgées ou professionnels.

Applications mobiles

- Les applications peuvent aider les achromates dans leur quotidien afin d'identifier les couleurs, améliorer la lecture, obtenir une assistance auditive, une aide à l'organisation, à la mobilité, ou être assisté à distance par un humain.

Identification des couleurs



Reconnaitre les couleurs par la caméra



[Color ID Free](#)

- Application gratuite qui permet aux malvoyants d'identifier les couleurs à l'aide de la caméra du smartphone

Amélioration de l'information visuelle



Lire plus facilement grâce à un contraste, zoom ou inversion



[Dolphin EasyReader](#)

- Application gratuite pour lire des livres électroniques avec personnalisation de l'affichage visuel (taille, contraste, etc.)

Assistance auditive



Convertir des documents ou objets en informations sonores ou vocales



[KNFB Reader](#)

- Application payante qui lit à haute voix les documents imprimés en les photographiant



[Seeing AI](#)

- Application gratuite qui narre l'environnement (reconnaitre les visages, décrit des images, etc.)

Aide à l'organisation



Classer, étiqueter ou identifier des objets du quotidien



[TapTapSee](#)

- Application gratuite qui prend des photos et identifie les objets à l'aide de l'IA (nom de l'objet prononcé à voix haute)

Facilitation de la mobilité



Faciliter et guider les déplacements



[Ezymob Car Jaune](#)

- Application gratuite qui accompagne les déplacements en milieu urbain

Assistance à distance avec un humain



Obtenir une aide visuelle par vidéo avec un bénévole



[Be My Eyes](#)

- Application gratuite utilisant l'IA ou mettant en relation la personne malvoyante avec un bénévole voyant pour l'aider à distance via la caméra du téléphone

Dispositifs d'aide à la mobilité

- Dans certains cas (reconnaissance du handicap, personnes âgées, étudiants), les achromates peuvent avoir accès à des dispositifs d'aide à la mobilité organisés au niveau communal, départemental ou régional.

Les dispositifs d'aide à la mobilité sont des services de transports à la demande, ou d'assistance dans les déplacements

Conditions d'éligibilité

Personnes handicapées

- Reconnaissance MDPH
- Carte Mobilité Inclusion (via la MDPH)

Personnes âgées

- Age minimal requis (60 ou 65 ans)
- Carte Mobilité Inclusion (via l'Allocation Personnalisée d'Autonomie)

Étudiants handicapés

- Carte étudiante
- Inscription dans un établissement



Les MDPH sont de bons relais d'orientation vers les structures et dispositifs d'aide

Niveaux de collectivité³³⁻⁴³

VILLE / COMMUNE

Exemples : Tisséo Mobibus (Toulouse), Optibus (Lyon), Flex'Hop (Strasbourg), Mobil'hand (Vichy), TRÉMA (Reims)

Qui contacter ? Centre communal d'action social (CCAS), la mairie pour les villes de moins de 1 500 habitants, service mobilité / transport, MDPH

DÉPARTEMENT

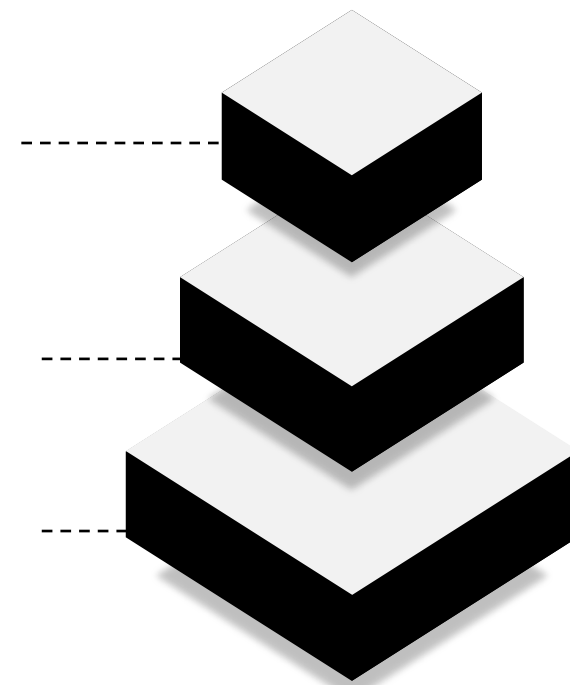
Exemples : TAD AlloMobilité (Orne), Proxibus (Seine-et-Marne)

Qui contacter ? Conseil départemental, services transports ou solidarité, MDPH

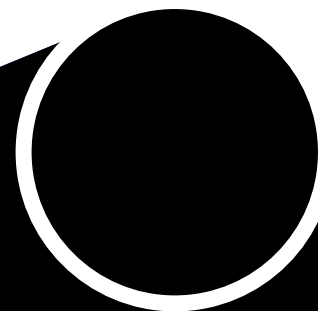
RÉGIONAL

Exemples : Assist'en Gare (SNCF), Service PAM (Ile-de-France), SYNERGIHP, SIS Express

Qui contacter ? Service ou site de transport de la région, site de réseau de transport (SYNERGIHP, SNCF), MDPH



Annexes





Références	
Ressources utiles	
Notions clés autour des maladies rares	• Notions de génétique • Présentation des filières Maladies Rares • Présentation des centres de référence • Présentation des centres de compétence
Informations complémentaires au rapport	• Essais cliniques • Réseau d'expertise OPHTARA • Réseau d'expertise REFERET • Réseau d'expertise CARGO • Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) • Annuaire opticiens spécialistes basse vision • Structures d'aide et dispositifs

Références (1/2)

1. Entretiens Fondation Alcimed
2. Kohl, S., Jägle, H., Wissinger, B., & Zobor, D. (2018, 20 septembre). Achromatopsia. GeneReviews® - NCBI Bookshelf
3. <https://www.orpha.net/en/disease/detail/49382>
4. (Behar-Cohen et al., 2020). Anatomie de la rétine. Médecine/Sciences, 36(6-7), 594-599. <https://doi.org/10.1051/medsci/2020094>
5. (Andersen et al., 2023). Genetic and Clinical Characterization of Danish Achromatopsia Patients. Genes, 14(3), 690. <https://doi.org/10.3390/genes14030690>
6. (Michalakakis et al., 2021). Achromatopsia : Genetics and Gene Therapy. Molecular Diagnosis & Therapy, 26(1), 51-59. <https://doi.org/10.1007/s40291-021-00565-z>
7. (Michalakakis et al., 2021b). Achromatopsia : Genetics and Gene Therapy. Molecular Diagnosis & Therapy, 26(1), 51-59. <https://doi.org/10.1007/s40291-021-00565-z>
8. Achromatopsia.info - achromatopsia.info. (s. d.). <http://www.achromatopsia.info/>
9. (Solaki et al., 2022). Comprehensive variant spectrum of the CNGA3 gene in patients affected by achromatopsia. Human Mutation, 43(7), 832-858. <https://doi.org/10.1002/humu.24371>
10. (Andersen et al., 2023b). Genetic and Clinical Characterization of Danish Achromatopsia Patients. Genes, 14(3), 690. <https://doi.org/10.3390/genes14030690>
11. <https://www.blueconemonochromacy.org/fr/bcm-families-foundation-fr/>
12. <https://www.gsdinternational.com/fr/news/the-genetics-behind-color-blindness-the-causes>
13. Le vecteur viral utilisé dans cette thérapie — Site des ressources d'ACCES pour enseigner les Sciences de la Vie et de la Terre. (s. d.).
14. Thérapie cellulaire · Inserm, La science pour la santé. (s. d.). Inserm. <https://www.inserm.fr/dossier/therapie-cellulaire/>
15. ClinicalTrials.gov. (s. d.). <https://clinicaltrials.gov/study/NCT01846052?cond=Achromatopsia&page=1&rank=2>
16. ClinicalTrials.gov. (s. d.-b). <https://clinicaltrials.gov/study/NCT04124185?cond=Achromatopsia&page=1&rank=1>
17. <https://www.fightingblindness.org/my-retina-tracker-registry>
18. <https://www.filieresmaladiesrares.fr/>
19. <https://www.sensgene.com/>
20. <https://maladiesrares-neckar.aphp.fr/ophtara/>

Références (2/2)

21. <https://www.15-20.fr/offre-de-soins/demander-un-rendez-vous/centre-des-maladies-rares/>
22. <https://www.chru-strasbourg.fr/maladie/affections-rares-en-genetique-ophtalmologique/>
23. <https://www.monparcourshandicap.gouv.fr/>
24. <https://handicap.gouv.fr/>
25. <https://iledefrance.erhr.fr/>
26. <https://mdphenligne.cnsa.fr/>
27. <https://www.pour-les-personnes-agees.gouv.fr/>
28. <https://www.achromatopsie.de>
29. <https://www.acromatopsia.it/>
30. <https://acromates.org>
31. <https://www.achromacorp.org/>
32. <https://www.blueconemonochromacy.org>
33. <https://www.optibus.fr/fr/>
34. <https://www.tisseomobibus.com/>
35. <https://www.cts-strasbourg.eu/fr/se-deplacer/transport-a-la-demande/>
36. <https://www.vichy-communaute.fr/wp-content/uploads/2020/10/Mobilhand-A4-RV-2020.pdf>
37. <https://terresdargentan.fr/actualite/le-tad-devient-allo-mobilite/>
38. <https://brie.manett-ondemand.cityway.fr/BRIE/fr-fr>
39. <https://www.sncf-voyageurs.com/fr/voyagez-avec-nous/preparez-votre-voyage/accessibilite/services-dassistance-et-assistengare/>
40. <https://www.iledefrance-mobilites.fr/le-reseau/services-de-mobilite/pam>
41. <https://synergihp.fr/>
42. <https://sisexpress.fr/>
43. <https://www.reims.fr/annuaires-1/annuaire-social/structure/trema-5394>
44. <https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/l-offre-de-soins>
45. <https://www.ern-eye.eu/fr/see-my-life-research-project/>



Références



Ressources utiles



Notions clés autour des maladies rares

- Notions de génétique
- Présentation des filières Maladies Rares
- Présentation des centres de référence
- Présentation des centres de compétence



Informations complémentaires au rapport

- Essais cliniques
- Réseau d'expertise OPHTARA
- Réseau d'expertise REFERET
- Réseau d'expertise CARGO
- Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)
- Annuaire opticiens spécialistes basse vision
- Structures d'aide et dispositifs

Associations de patients

- Les associations de patients œuvrant pour l'achromatopsie et/ou le monochromatisme à cônes bleus, en Europe (Italie, Allemagne, Espagne) et aux Etats-Unis constituent une source d'inspiration et de collaboration potentielle.



Achromatopsie Selbsthilfe e.V. Germany (Allemagne) ²⁸

L'association a été formée en 2005 à l'initiative de parents d'achromates. Elle propose notamment un groupe d'entraide via un forum et des réunions annuelles.

Associazione Acromati Italiani (Italie) ²⁹

L'association a co-organisé les deux premières éditions des « European Meetings on Achromatopsia and Blue Cone Monochromacy » en 2018 et 2022, en collaboration avec la BCMFF.

Achrómates (Espagne) ³⁰

L'association a pour mission principale de défendre les droits et d'accompagner les personnes atteintes d'achromatopsie et/ou de monochromatisme des cônes bleus, ainsi que leurs familles, pour favoriser leur pleine intégration sociale, professionnelle et communautaire.



Achroma Corp ³¹

Achroma Corp a été fondée en 2012 dans l'objectif d'avoir un impact significatif pour les achromates. Elle est notamment dédiée au financement et à l'accélération de la recherche.

BCM Families Foundation ³²

Fondée en 2014, l'association BCMFF s'engage activement en faveur de la recherche, notamment en subventionnant des projets menés à l'Université de Tübingen. Elle a également organisé plusieurs conventions, dont trois éditions des « European Meetings on Achromatopsia and Blue Cone Monochromacy » en 2018, 2022 et 2023. BCMFF est à l'origine d'un registre de patients atteints de BCM.

Groupes de soutien aux patients

- En dehors de ces associations de patients, il existe également des groupes de soutien et de parole privés en Europe et aux Etats-Unis.



**Achromatopsie
France**



**Achromatopsie
(Pays-Bas)**



**Achromatopsia
UK**



**Achromatopsia
Support Network**



Achromatopsia



Ressources utiles

❖ Filière Santé Maladies Rares et Centres de Référence Maladies Rares (CRMR)

- [Site de la filière SENSGENE](#)
- [Brochure de présentation de la filière SENSGENE](#)
- [Site du centre de référence des maladies rares OPHTARA](#)
- [Site du centre de référence des maladies rares CARGO](#)
- [Présentation du centre de référence des maladies rares REFERET](#)

❖ Associations de patients

- [Achromatopsie Selbsthilfe e.V. Germany](#) (en allemand)
- [Associazione Acromati Italiani](#) (en anglais et italien)
- [BCM \(blue cone monochromacy\) Family Foundation](#) (en anglais et français)
- [Achromates](#) (en espagnol)
- [Achromacorp](#) (en anglais)

❖ Achromatopsie

- [Informations sur l'achromatopsie](#)
- [Guide de l'enseignant pour aider un élève atteint de l'achromatopsie](#) (en anglais)
- [Institut pour la Recherche Ophtalmique du Centre Médical Universitaire de Tübingen, Allemagne](#) (en anglais)

❖ Accompagnement médico-social

- [La MDPH : comment ça fonctionne ?](#) (vidéo)
- [Dossier MDPH : comment bien le remplir pour maximiser vos chances ?](#) (vidéo)
- [Comment la MDPH étudie votre demande ?](#)
- [Pièces obligatoires à fournir pour une demande MDPH](#)

❖ Annuaire

- [Annuaire des centres de la filière SENSGENE](#)
- [Annuaire MDPH](#)
- [Annuaire ARIBa des professionnels adhérents spécialisés en basse vision \(ophtalmologues, orthoptistes, ergothérapeutes\)](#)
- [Annuaire réseau Un Dixième Plus \(opticiens\)](#)



Références



Contacts et ressources utiles



Notions clés autour des maladies rares

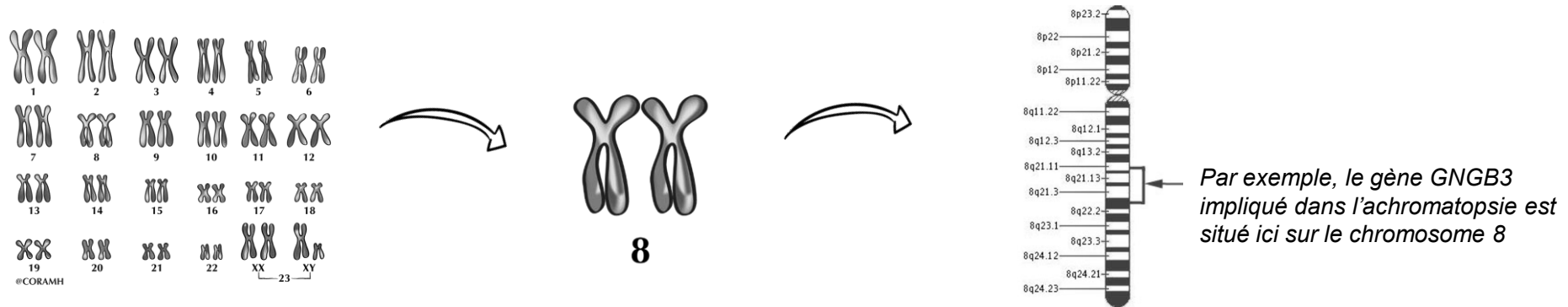
- Notions de génétique
- Présentation des filières Maladies Rares
- Présentation des centres de référence
- Présentation des centres de compétence



Informations complémentaires au rapport

- Essais cliniques
- Réseau d'expertise OPHTARA
- Réseau d'expertise REFERET
- Réseau d'expertise CARGO
- Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)
- Annuaire opticiens spécialistes basse vision
- Structures d'aide et dispositifs

Notions de génétique (1/4)



Le génome est l'ensemble des gènes et chromosomes

Les cellules humaines saines contiennent 23 paires de chromosomes

Pour chaque paire, un chromosome provient du père et l'autre de la mère

Chaque chromosome porte des milliers de gènes, situés à des endroits différents



La mutation d'un gène peut altérer la séquence des acides aminés de la protéine, et donc son fonctionnement



Le gène code une protéine, composée d'acides aminés, qui assure les fonctions du corps humain

La protéine codée par le gène CNGB3 permet la conversion du signal lumineux en message nerveux

Notions de génétique (2/4)

Qu'est-ce qu'un gène ?

Un gène est un fragment d'ADN composé d'une **séquence de nucléotides** qui porte l'information génétique d'un individu. Chaque gène **code une ou plusieurs protéines**, c'est-à-dire qu'il permet leur synthèse.

Qu'est-ce qu'une protéine ?

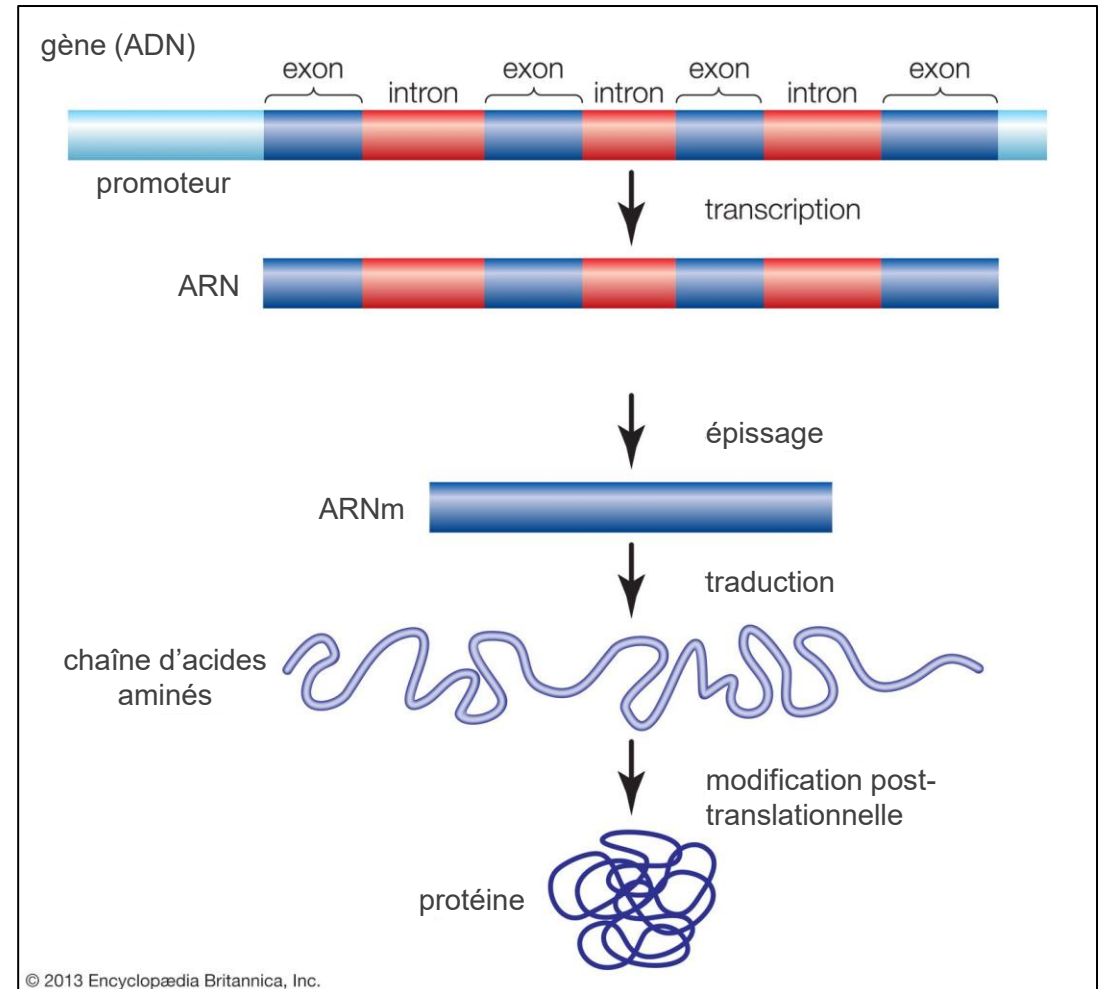
Les protéines sont constituées d'une **chaîne d'acides aminés** et assurent une **multitude de fonctions dans l'organisme**. Par exemple, l'hémoglobine, protéine du sang, transporte le dioxygène des poumons aux autres organes.

Comment passe-t-on d'un gène à une protéine ?

La synthèse d'une protéine à partir d'un gène se fait en quatre étapes :

1. La **transcription** est l'étape pendant laquelle le brin codant d'ADN du gène est copié en ARN pré-messager.
2. L'**épissage** est l'étape pendant laquelle l'ARN pré-messager est transformé en ARN messager par retrait des tronçons non-codants, les introns, et assemblage des tronçons codants, les exons.
3. La **traduction** est l'étape pendant laquelle la chaîne d'acides aminés est synthétisée à partir de l'ARN messager.
4. La **modification post-traductionnelle** est la dernière étape pendant laquelle la chaîne d'acides aminés prend sa structure finale, qui détermine la fonction de la protéine.

Schéma de la synthèse protéique



Notions de génétique (3/4)

Qu'est-ce qu'une mutation ?

Une mutation génétique est une **modification de la séquence de nucléotides** d'un gène.

Elle peut être **héritée ou de novo**, c'est-à-dire apparue chez un individu alors qu'aucun de ses deux parents ne la possède dans son patrimoine génétique.

Il existe plusieurs types de mutations définis par la manière dont elles affectent la séquence de nucléotides du gène :

- **Mutation par substitution**, induisant le changement d'un nucléotide par un autre. On distingue trois types de mutation par substitution :
 - **Mutation non-sens**, induisant un arrêt prématuré de la synthèse de la protéine
 - **Mutation faux-sens**, induisant la synthèse d'un acide aminé différent (*note* : des mutations faux-sens différentes peuvent induire le même changement d'acide aminé)
 - **Mutation même-sens ou silencieuse**, ne modifiant pas la chaîne d'acides aminés (*note* : ce type de mutation peut tout de même avoir des conséquences sur le fonctionnement de l'organisme)
- **Mutation décalante**, induisant l'addition (**insertion**) et/ou la suppression (**délétion**) de nucléotides.

Quelles sont les conséquences d'une mutation ?

Les mutations non-sens, faux-sens et décalantes induisent une **modification de la chaîne d'acides aminés** produite lors de la traduction et donc un **changement dans la structure et la fonction de la protéine codée**.

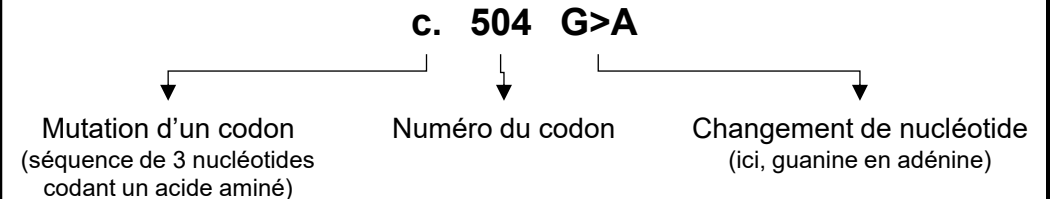
Comment nomme-t-on une mutation ?

Une mutation génétique peut être **désignée de deux façons** :

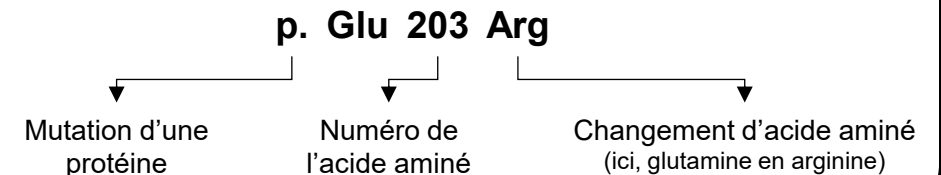
- Par la modification qu'elle induit sur la séquence de nucléotides du gène affecté
- Par la modification qu'elle induit sur la séquence d'acides aminés de la protéine codée

Exemple d'une mutation :

Les mutations faux-sens c.504G>A et c.504G>C du gène ...



... induisent le changement dans la protéine



Notions de génétique (4/4)

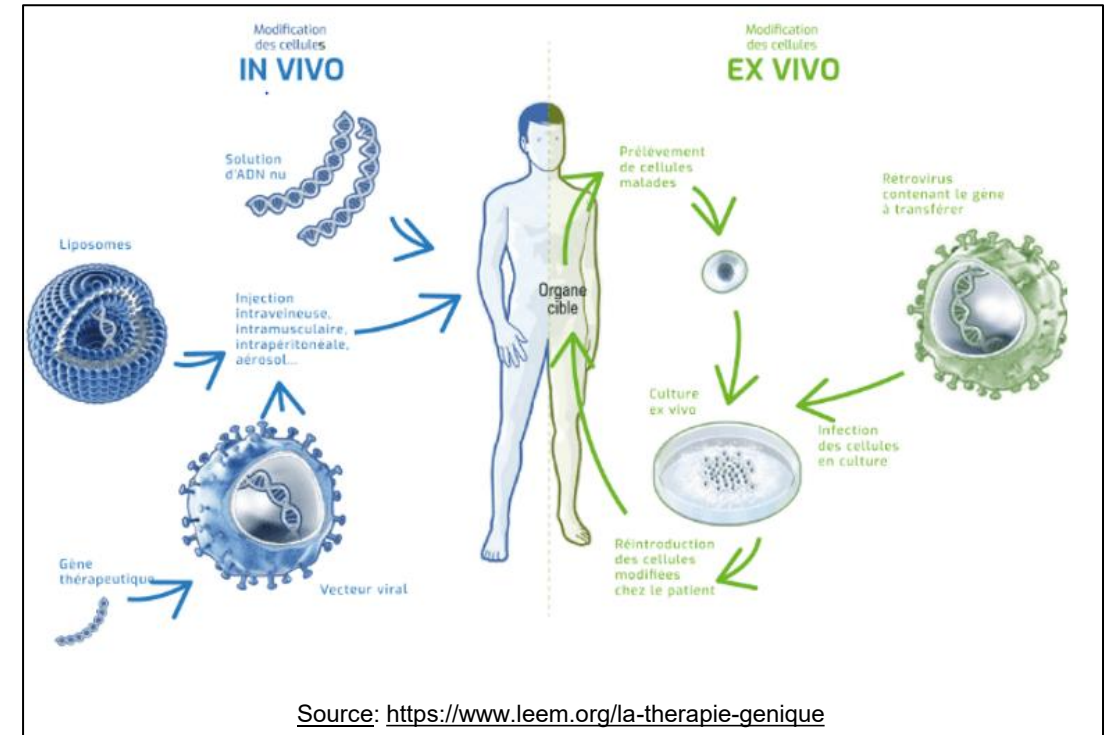
Qu'est-ce que la thérapie génique ?

La thérapie génique permet de traiter une maladie en injectant des gènes dans les cellules ou les organes cibles.

Il existe deux approches de thérapie génique :

- **Approche *in vivo***, consistant à injecter le gène thérapeutique directement dans l'organisme sous l'une des formes suivantes :
 - Solution d'**ADN nu**
 - Gène contenu dans un **vecteur viral**, c'est-à-dire un virus servant de transporteur (par ex. virus adénoassociés)
 - Gène contenu dans un **liposome**, c'est-à-dire une capsule de lipides
- **Approche *ex vivo***, consistant à :
 1. **Prélever** des cellules malades sur le patient ;
 2. Les **cultiver** en dehors de l'organisme ;
 3. Les **infecter** avec un virus (rétrovirus) contenant le gène à transférer ;
 4. Les **réinjecter** dans l'organisme du patient.

Schéma des voies de la thérapie génique



Quels sont les avantages & limites de la thérapie génique ?

La thérapie génique représente un espoir pour de nombreuses maladies (par ex. maladies neuromusculaires, neurodégénératives, cardiovasculaires, ophtalmologie, etc.) puisqu'elle permet de **réduire les symptômes** voire d'**arrêter l'évolution** de la maladie dans certains cas.

Toutefois, des freins sont encore à lever comme les **possibles effets indésirables à long terme**, la **production complexe** et le **prix** des thérapies.



Présentation des filières Maladies Rares (1/2)

- Une filière de santé maladies rares (FSMR) est une organisation qui rassemble et coordonne les acteurs impliqués dans les maladies rares. ⁴⁴



Présentation des filières Maladies Rares (2/2)

● Les FSMR ont 4 objectifs principaux ⁴⁴ :



Amélioration de la prise en charge des patients et familles

- Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)
- Réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP)
- Banque nationale de maladies rares (BNDMR)
- Équité sur tout le territoire
- Diagnostic génétique
- Transition enfant adulte



Coordination de la recherche

- Cartographie des bases de données
- Laboratoires
- Projets et travaux de recherche
- Innovations diagnostiques et thérapeutiques
- Accompagnement pour les appels à projet maladies rares



Développement de l'enseignement, de la formation et de l'information

- Communication sur tous supports / tous publics
- Collaboration aux encyclopédies Orphanet
- Soutien à la mise en place de diplômes universitaires et inter-universitaires
- Développement professionnel continu
- Formation en ligne



Coordination au niveau européen et international

- Participation aux réseaux européens de référence
- Harmonisation des recommandations au niveau européen



Présentation des centres de référence

- Les CRMR rassemblent des spécialités* et ressources pour développer une expertise avérée sur une maladie rare ou un groupe de maladies rares et assurer un rôle de recours au-delà de son bassin de population.⁴⁴



MISSIONS

Expertise

Organise l'accès à l'information et exerce un rôle de conseil et d'appui auprès des acteurs hospitaliers et des villes impliquées dans le parcours de soins des patients.

Recherche

Définit et met en œuvre des programmes de recherche, en lien avec sa FSMR de rattachement et une ou plusieurs unités de recherche.

Coordination

Identifie, coordonne et anime sa filière de soins (en amont et en aval) à la fois dans son bassin de population et au-delà, selon le périmètre de sa mission de recours.

Enseignement et formation

Promeut, anime ou participe à des enseignements universitaires, postuniversitaires et extra-universitaires dans le domaine des maladies rares dont il est le référent, en lien avec sa FSMR de rattachement.

Recours

Assure une prise en charge** pluridisciplinaire et pluriprofessionnelle pour le diagnostic, la prise en charge et le suivi des personnes concernées ou atteintes d'une maladie rare.



CRMR mono-site : un site unique et coordonnateur



CRMR multi-sites : un site coordonnateur et un ou plusieurs site(s) constitutif(s)



ORGANISATION

Labellisation : 5 ans

Pilotage : un coordonnateur est désigné pour 5 ans et constitue l'interlocuteur privilégié pour le CRMR

Fonctionnement : un responsable est identifié pour chaque site constitutif

* En sus des médecins, l'équipe d'un centre de référence intègre également des compétences paramédicales, psychologiques, médico-sociales, éducatives et sociales.

** Le centre de référence assure selon les cas cette prise en charge globale lui-même ou l'organise au sein de son réseau de soins.

Présentation des centres de compétences

- Un CCMR assure la prise en charge et le suivi des patients au plus proche de leur domicile, sur la base d'un maillage territorial adapté et en lien avec le CRMR dont il dépend fonctionnellement.⁴⁴



MISSIONS

Participation au diagnostic des maladies rares

et mise en œuvre de la thérapeutique lorsqu'elle est possible

Organisation de la prise en charge des patients

en lien avec les CRMR auxquels ils sont rattachés et avec l'ensemble des acteurs de proximité



ORGANISATION

Fonctionnement :

- Un responsable est identifié pour chaque CCMR
- Un même CCMR peut être rattaché à un ou plusieurs CRMR
- Chaque CCMR s'organise autour d'une équipe hospitalière permettant une prise en charge pluridisciplinaire et pluriprofessionnelle, celle-ci assurant la continuité des soins

Note : Les CCMR suivent les recommandations et les protocoles existants des CRMR auxquels ils sont rattachés. Ils ont l'obligation de renseigner la banque nationale de données maladies rares (BNDMR) et peuvent participer à l'ensemble des autres missions des centres de référence.



Références	
Contacts et ressources utiles	
Notions clés autour des maladies rares	• Notions de génétique • Présentation des filières Maladies Rares • Présentation des centres de référence • Présentation des centres de compétence
Informations complémentaires au rapport	• Essais cliniques • Réseau d'expertise OPHTARA • Réseau d'expertise REFERET • Réseau d'expertise CARGO • Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) • Annuaire opticiens spécialistes basse vision • Structures d'aide et dispositifs

Travaux sur la connaissance de la pathologie

	<u>Clinical and Genetic Characterization of Individuals With Achromatopsia</u>	<u>Natural History of Achromatopsia</u>	<u>Inherited Retinal Degenerative Disease Registry® (MRTR)</u>
Objectifs	Identifier les personnes atteintes d'achromatopsie liée au gène CNGB3 et à caractériser leur condition clinique	Réaliser une étude phénotypique détaillée en amont d'une étude clinique pour identifier les patients et mieux comprendre les mécanismes de la maladie	- Créer une base de données centrée sur le patient, retraçant l'évolution clinique et personnelle des maladies rétinienne héréditaires rares - Faciliter la recherche et le recrutement pour les essais cliniques
Sponsor	Beacon Therapeutics	MeiraGTx UK II Ltd	Fondation Fighting Blindness (USA)
Coordinateur	Matt Feinsod, MD	Moorfields Eye Hospital NHS Foundation Trust, Londres, RA	Todd Durham, PhD Coordinator@MyRetinaTracker.org
Enrôlement	56	85	En cours (objectif : 2 000)
Calendrier	2013 – 2017	2013 – 2018	2014 – 2037

 Cliquez sur le nom des études pour en savoir plus

Essais cliniques sur la thérapie génique

⊗ Terminé, non concluant

⊗ Discontinué

↻ Actif, ne recrute pas encore

	<u>Gene Therapy for Achromatopsia (CNGA3)</u>	<u>Gene Therapy for Achromatopsia (CNGB3)</u>	<u>Safety and Efficacy Trial of AAV Gene Therapy in Patients With CNGA3 Achromatopsia</u>	<u>Safety and Efficacy Trial of AAV Gene Therapy in Patients With CNGB3 Achromatopsia (A Clarity Clinical Trial)</u>	<u>Safety and Efficacy of rAAV.hCNGA3 Gene Therapy in Patients With CNGA3-linked Achromatopsia (Colourbridge)</u>
Sponsor	MeiraGTx UK II Ltd	MeiraGTx UK II Ltd	Beacon Therapeutics	Beacon Therapeutics	STZ eyetrial
Collaborateur	Johnson & Johnson Pharmaceutical R&D	Johnson & Johnson Pharmaceutical R&D	National Eye Institute (U.S. National Institutes of Health)	National Eye Institute (U.S. National Institutes of Health)	University Hospital Tuebingen Ludwig-Maximilians - University of Munich
Coordinateur	James Bainbridge, Moorfields Eye Hospital, Londres, RU	James Bainbridge, Moorfields Eye Hospital, Londres, RU	David Jacobs, MD, MBA	David Jacobs, MD, MBA	Dominik Fischer, Prof., University Hospital Tuebingen, Center for Ophthalmology
Enrôlement	11	23	24	32	13
Cible	Enfant à partir de 3 ans et adulte	Enfant à partir de 3 ans et adulte	Enfant à partir de 4 ans et adulte	Enfant à partir de 4 ans et adulte	Enfant à partir de 6 ans et adulte
Calendrier	2019 – 2021	2017 – 2019	2017 – 2026	2022 – 2026	2015 – 2027

i Des **premières données prometteuses** de thérapie génique sur des **chiens** et **souris** atteints d'achromatopsie ont été mises en évidence en 2007 et 2010 (cliquez [ici](#) pour en savoir plus)

Essais cliniques pour d'autres traitements

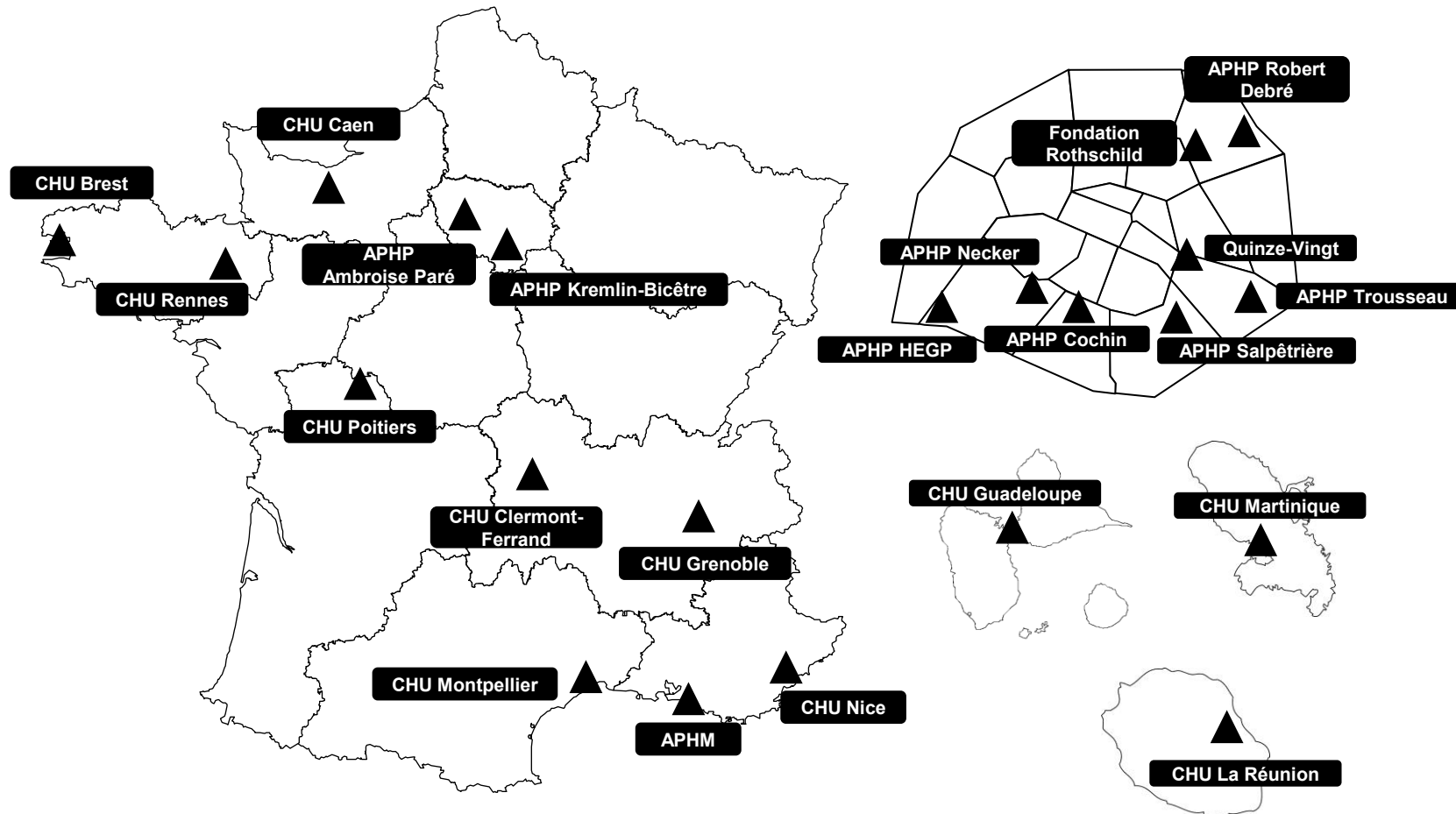
⊗ Terminé, non concluant

⊗ Suspendu (changement administratif)

	<u>CNTF Implants for CNGB3 Achromatopsia</u> <u>(CNTF-CNGB3-1)</u>	<u>PBA Use for Treatment of ATF6-/- Patients</u>
Principe	Administration de CNTF (Ciliary Neurotrophic Factor), une protéine naturellement produite par l'organisme, qui favorise la survie et la fonction des cellules rétinienne	Administration de PBA (phénylbutyrate de glycérol)* qui agit comme un agent endocrinien et métabolique et hépato protecteur
Objectif	Améliorer l'acuité visuelle ou la vision des couleurs, ou réduire la photosensibilisé	Améliorer les fonctions rétinienne
Sponsor	National Eye Institute (U.S. National Institutes of Health)	Columbia University
Collaborateur	NA	NA
Coordinateur	Paul A Sieving, MD, PhD,National Eye Institute (NEI)	Stephen Tsang, MD,Columbia University sht2@cumc.columbia.edu
Enrôlement	5	Objectif : 2
Cible	À partir de 18 ans	À partir de 18 ans
Calendrier	2013 – 2015	2025 – 2027

Réseau d'expertise OPHTARA

- Le réseau d'expertise OPHTARA, composé de 22 centres en France métropolitaine et Outre-Mer, prend en charge les maladies rares en ophtalmologie.



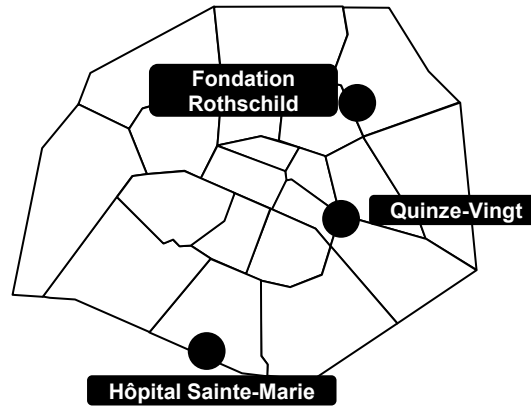
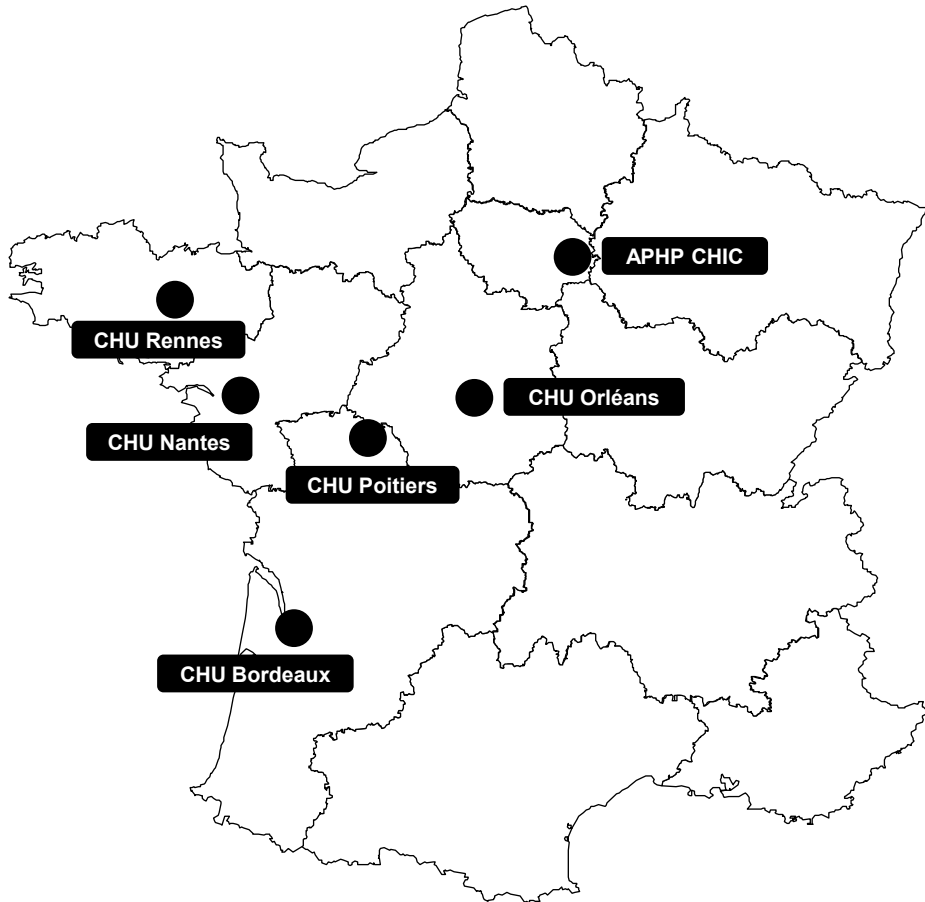
Réseau OPHTARA²¹

- ❖ **Champ d'activité** : maladies rares en ophtalmologie
- ❖ **Composition** : 22 centres en France métropolitaine et Outre-Mer
- ❖ **Centre de référence coordinateur** : Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
- ❖ **Responsable médical(e)** : Pr Dominique BREMOND-GIGNAC



Réseau d'expertise REFERET

- Le réseau d'expertise REFERET, composé de 8 centres en France métropolitaine, prend en charge les maladies rares neuro-rétiniennes.

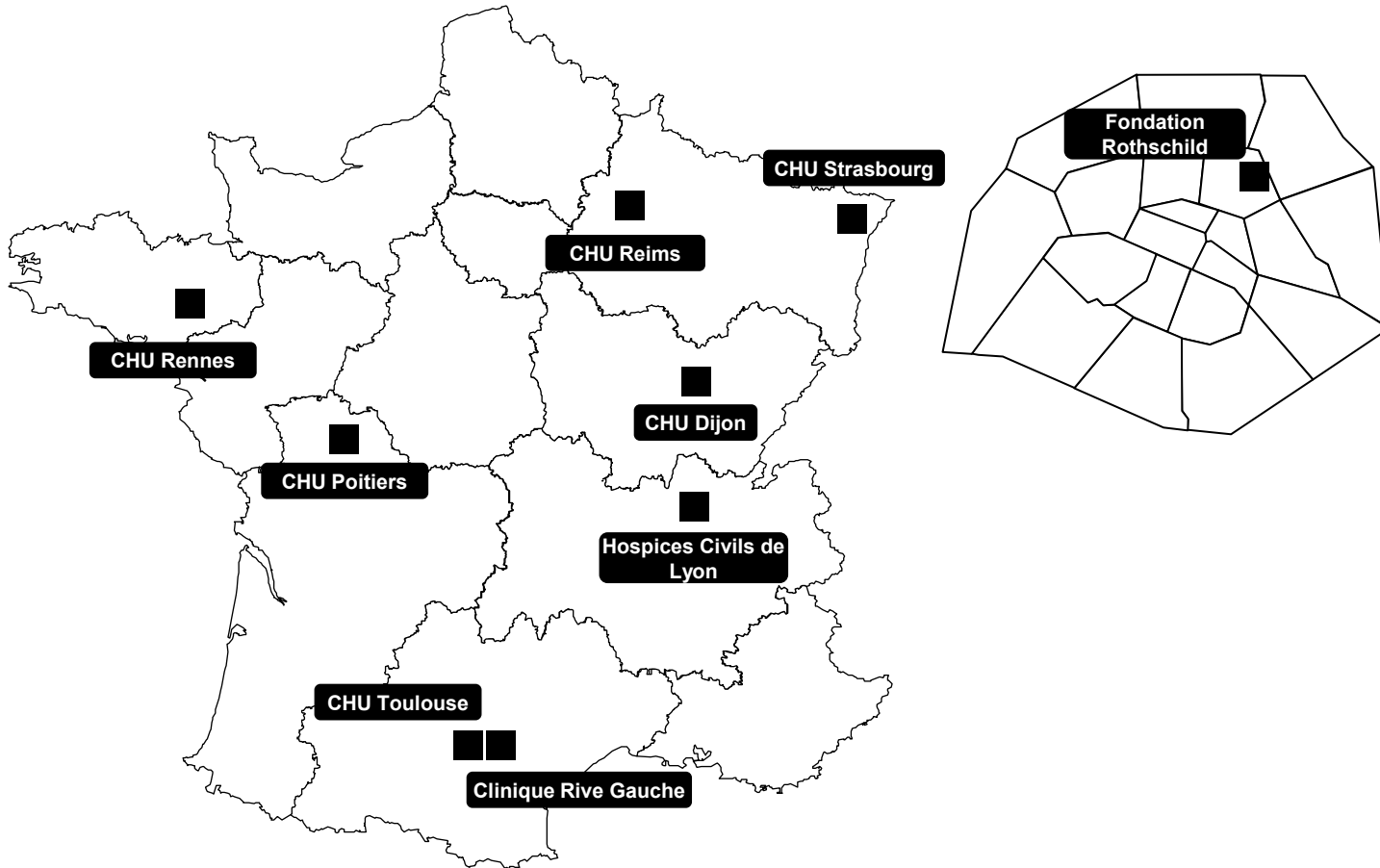


Réseau REFERET²²

- ❖ **Champ d'activité** : maladies rares neuro-rétiniennes
- ❖ **Composition** : 8 centres en France métropolitaine
- ❖ **Centre de référence coordinateur** : Hôpital Quinze-Vingt, Paris
- ❖ **Responsable médical(e)** : Pr Isabelle AUDO

Réseau d'expertise CARGO

- Le réseau d'expertise CARGO, composé de 10 centres en France métropolitaine, prend en charge les affections rares en génétique ophtalmique.



Réseau CARGO²³

- ❖ **Champ d'activité** : affections rares en génétique ophtalmique
- ❖ **Composition** : 10 centres en France métropolitaine
- ❖ **Centre de référence coordinateur** : CHU de Strasbourg
- ❖ **Responsable médical(e)** : Pr Hélène DOLLFUS

Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)

- Les MDPH sont des guichets uniques départementaux qui accompagnent les personnes en situation de handicap dans l'accès à leurs droits, l'évaluation de leurs besoins et l'attribution de prestations adaptées.

Principe²³

- Les MDPH sont des **guichets uniques départementaux** créés pour faciliter **l'accès aux droits et prestations** pour les personnes en situation de handicap.
- Il existe une MDPH par département ; la MDPH compétente étant celle du département où se trouve la résidence principale de la personne.

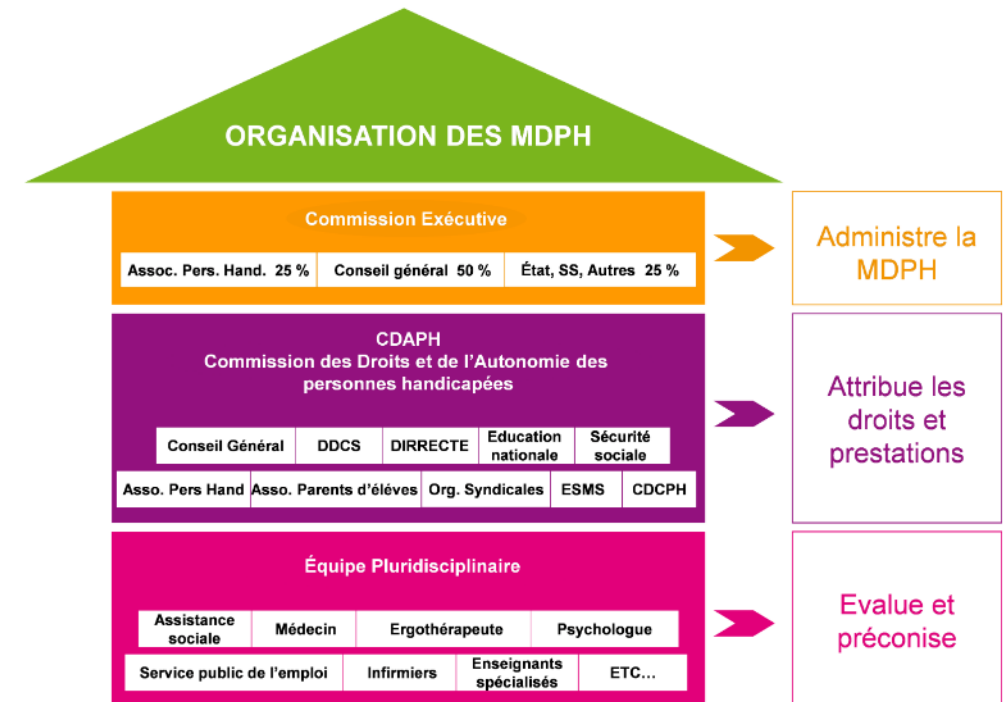
[Cliquez ici pour accéder à l'annuaire des MDPH](#) ✎

Missions²³

Les MDPH remplissent des missions :

- d'information ;
- d'accueil et d'écoute ;
- d'évaluation des besoins de compensation ;
- d'élaboration du plan de compensation ;
- d'attribution des prestations, d'orientation scolaire, médico-sociale ou professionnelle ;
- de suivi des décisions ;
- de médiation et de conciliation

Organisation



Source : MDPH 13

Annuaire opticiens spécialistes basse vision



Réseau de professionnels spécialisés en basse vision

- **Association de professionnels ARIBa**
 - Société francophone destinée à tous les professionnels impliqués dans la réadaptation des patients basse vision
 - [Annuaire](#)
 - Contact : Dr Béatrice LE BAIL, ophtalmologue et présidente de l'association ARIBa ariba-bv@orange.fr
- **Réseau d'opticiens indépendants spécialisés en basse vision Un Dixième Plus**
 - Réseau d'opticiens experts pour les personnes malvoyantes
 - [Annuaire](#)
 - Contact : Fabienne Vulliez-Ladava, formatrice au sein du réseau ([LinkedIn](#))
- **Réseau Optikid (spécialisé dans la prise en charge des enfants)**
 - Réseau national d'opticiens indépendants spécialisés dans la vue des enfants
 - [Annuaire](#)



Groupes optiques ayant une activité dédiée à la basse vision

- Opticiens KRYs : [annuaire](#) (filtre : « les plus du magasin »)
- Opticiens Optic 2000 : [annuaire](#) des centres CECOM (Centres d'Orientation pour Malvoyants)
- Opticiens LISSAC : [annuaire](#)

Structures d'aide et d'accompagnement

Organismes gestionnaires

Associations loi 1901 (dans la majorité des cas)	• Voir ensemble • AVH • APF France Handicap • ADAPEI • OVE • PEP • ANPEA • CRBVTA : Centre Régional Basse Vision et Troubles de l'Audition (Pays-de-la-Loire)
Établissements publics	• Hôpitaux / CHU • Établissements publics départementaux
Fondations	• OVE • Œuvre Falcou • Mutuelle Intégrance

Liens et numéros utiles

- [Annuaire](#) de l'action sociale
- [Annuaire](#) des MDPH
- [Annuaire](#) des ERHR
- Numéro vert Communautés 360 : 0800 360 360

Dispositifs médicaux sociaux

	Nom du dispositif	Age	Nécessité d'une reconnaissance MDPH
Enfance / adolescence	SAPPH : Service d'Accompagnement à la Parentalité des Personnes en situation de Handicap	Parent d'enfants de moins de 18 ans	Oui
	SAFEP : Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce	0 à 3 ans	Oui
	SESSAD : Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile	0 à 20 ans	Oui
	CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce	0 à 6 ans	Non
	AESH : Accompagnant des élèves en situation de handicap	Ecole, collège, lycée	Oui
	CMPP : Centres médico-psycho-pédagogiques	0 à 20 ans	Non
Adultes	SAMSAH : Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés	20 à 60 ans	Oui
	PCPE : Pole de Compétences et de Prestations Externalisées	Jusqu'à 60 ans	Modalités d'accès dépendent du PCPE
	SSR déficience visuelle : Soins de Suite et de Réadaptation	16 à 75 ans et plus	Non

Séverine ROBINEAU

Administratrice

Mail : severine.robineau@alcimed.com

Pauline LACHEVRE

Responsable de mission

Mail : pauline.lachevre@alcimed.com

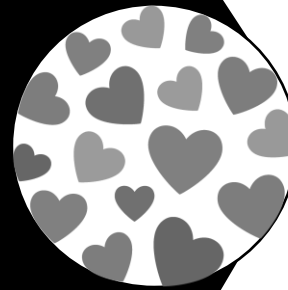
Clara DESGRANGES

Consultante Senior

Mail : clara.desgranges@alcimed.com

57 Boulevard Montmorency, 76016 PARIS

[Site web de la Fondation ALCIMED](#)



**Fondation
Alcimed**
pour les maladies rares