



<http://portaildoc.univ-lyon1.fr>

Creative commons : Attribution - Pas d'Utilisation Commerciale
- Pas de Modification 4.0 France (CC BY-NC-ND 4.0)



<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.fr>



Université Claude Bernard  Lyon 1

INSTITUT DES SCIENCES ET TECHNIQUES DE LA READAPTATION

Directeur Professeur Jacques LUAUTE

**ÉTUDE COMPARATIVE DE LA QUALITÉ DE VIE DANS LA
MALADIE DE STARGARDT ET DANS LA RÉTINOPATHIE
PIGMENTAIRE**

MEMOIRE présenté pour l'obtention du

CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPTISTE

par

ROBERT Elsa et JACQUET Salomé

Autorisation de reproduction

LYON, le

(date de soutenance)

Professeur Ph. DENIS
Responsable de l'Enseignement
Mme E. LAGEDAMONT
Directrice des Etudes

N° (du permis d'imprimer)



Université Claude Bernard  Lyon 1

Président
Pr Frédéric FLEURY

Vice-président CFVU
M. CHEVALIER Philippe

Vice-président CA
M. REVEL Didier

Vice-président CS
M. VALLEE Fabrice

Directeur Général des Services
M. ROLLAND Pierre

Secteur Santé

U.F.R. de Médecine Lyon Est
Directeur
Pr. RODE Gilles

U.F.R de Médecine Lyon-Sud
Charles Mérieux
Directrice
Pr BURILLON Carole

Département de Formation et
Centre de Recherche en Biologie
Humaine
Directeur
Pr SCHOTT Anne-Marie

Comité de Coordination des
Etudes Médicales (CCEM)
Pr COCHAT Pierre

U.F.R d'Odontologie
Directeur
Pr. SEUX Dominique

Institut des Sciences Pharmaceutiques
et Biologiques
Directrice
Pr VINCIGUERRA Christine

Institut des Sciences et Techniques de
Réadaptation
Directeur
Pr LUAUTE Jacques



Secteur Sciences et Technologies

U.F.R. Des Sciences et Techniques des Activités Physiques et Sportives (S.T.A.P.S.)

Directeur

M. VANPOULLE Yannick

Institut des Sciences Financières et d'Assurance (I.S.F.A.)

Directeur

M. LEBOISNE Nicolas

Institut National Supérieur du Professorat et de l'éducation (INSPé)

Directeur

M. CHAREYRON Pierre

UFR de Sciences et Technologies

Directeur

M. ANDRIOLETTI Bruno

POLYTECH LYON

Directeur

Pr PERRIN Emmanuel

IUT LYON 1

Directeur

M. VITON Christophe

Ecole Supérieure de Chimie Physique Electronique de Lyon (ESCPE)

Directeur

M. PIGNAULT Gérard

Observatoire astronomique de Lyon

Directeur

Mme DANIEL Isabelle

REMERCIEMENTS

Suite à l'aboutissement de l'élaboration de notre mémoire, nous tenons tout particulièrement à remercier,

Docteur Florence DE SAINT ETIENNE, notre maître de mémoire, pour le temps qu'elle nous a accordé, son aide et son soutien.

Madame Emmanuelle MARTOS, secrétaire assistante du CTRDV, pour son aide dans le recueil des patients et son investissement dans notre projet.

Professeur Philippe DENIS, chef de service d'ophtalmologie de l'Hôpital de la Croix Rousse et responsable de l'enseignement de l'école d'orthoptie de Lyon.

Madame Estelle LAGEDAMONT, notre directrice d'étude, pour son investissement au sein de notre cursus ainsi que pour son aide, sa bienveillance et sa compréhension.

Madame Karen PONTON, la responsable des 3èmes années mais également professeure et maître de stage à l'Hôpital Edouard Herriot, pour son aide et ses conseils durant la conception de notre projet ainsi que durant notre cursus.

Madame Delphine DEROUQUE pour ses conseils, sa bienveillance et son aide lors de nos questionnements en lien avec notre mémoire et les cours.

Monsieur Brice GOUTAGNY, **Madame Marie AVILLAC**, **Madame Claudine CHAMBARD** et **Monsieur Nicolas CHAVE** pour les connaissances qu'ils nous ont transmises en lien avec notre projet, ainsi que les connaissances théoriques et pratiques qu'ils nous ont apportées au cours de nos 3 années d'étude.

Les patients ayant participé à notre étude, pour leur gentillesse et le temps qu'ils nous ont accordé.

Les maîtres de stage et orthoptistes de nos lieux de stages pour les notions pratiques et théoriques qu'ils nous ont apportées durant l'ensemble de notre cursus.

Nos amis, pour nous avoir soutenues et accompagnées pendant nos 3 années d'études, pour nous avoir toujours écoutées, conseillées et aidées.

Enfin, **nos familles**, particulièrement nos *parents*, nos *grands frères* et nos *grands-parents*, pour l'investissement qu'ils ont accordé à nos études, leur soutien sans faille et leurs encouragements durant nos 3 années d'étude.

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

Page 2 sur 65

Table des matières

REMERCIEMENTS	2
LISTE DES ABRÉVIATIONS	5
INTRODUCTION	6
PARTIE 1 – THÉORIQUE	7
I. Généralités	7
A. Rétine.....	7
B. Épithélium Pigmentaire	8
C. Région Maculaire et Macula.....	8
II. Pathologies étudiées	10
A. Maladie de Stargardt.....	10
1. Définition	10
2. Signes fonctionnels	10
a) Acuité Visuelle.....	10
b) Vision des couleurs	11
c) Scotome	13
3. Signes cliniques	14
a) Fond d'œil	14
b) Tomographie par Cohérence Optique (OCT).....	14
c) Angiographie et clichés en auto-fluorescence	15
d) Électrorétinogramme	16
4. Étiologie	17
B. Rétinopathie Pigmentaire.....	18
1. Définition	18
2. Signes fonctionnels	19
a) Acuité Visuelle.....	19
b) Vision des couleurs	19
3. Signes Cliniques	20
a) Fond d'œil	20
b) Tomographie par Cohérence Optique.....	21
c) Angiographie et clichés en auto-fluorescence	22
d) Électrorétinogramme	23
e) Champ Visuel	24
4. Étiologie	25
III. Qualité de vie en Basse Vision	26

A.	Définitions et généralités de la Qualité de Vie	26
1.	Sens Général et lien avec la santé	26
2.	Vision et Qualité de Vie.....	27
3.	Aspect psychologique	28
B.	Définitions et généralités de la Basse Vision	29
C.	Prise en Charge	30
1.	Bilan	30
2.	Rééducation par l'orthoptiste	32
3.	Traitements	33
	CONCLUSION	34
	PARTIE 2 - PARTIE PRATIQUE	35
I.	Introduction et Hypothèse	35
II.	Patients	36
III.	Matériel	36
IV.	Méthode	37
V.	Résultats	37
VI.	Discussion	46
VII.	Conclusion	49
	ANNEXE	50
	TABLE DES ILLUSTRATIONS	57
	BIBLIOGRAPHIE	60

LISTE DES ABRÉVIATIONS

RP : Rétinopathie Pigmentaire

PR : Photorécepteurs

EP : Épithélium Pigmentaire

PEC : Prise En Charge

QDV : Qualité De Vie

NO : Nerf Optique

AV : Acuité Visuelle

BAV : Baisse d'Acuité Visuelle

FO : Fond d'Œil

CV : Champ Visuel

OCT : Tomographie par Cohérence Optique

AF : Auto-Fluorescence

ERG : Électrorétinogramme

DGP : Capillaire maculaire Profond

BV : Basse Vision

DV : Déficience Visuelle

ATCD : Antécédents

CO : Correction Optique

PRL : Preferred Retinal Location, néo-fixation

MDPH : Maison Départementale pour les Personnes Handicapées

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

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

CTRDV : Centre Technique Régionale pour la Déficience Visuelle

SAAAS : Services d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la scolarisation

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

INTRODUCTION

La maladie de Stargardt, décrite pour la première fois par Karl Bruno Stargardt en 1909, est une forme héréditaire de dégénérescence maculaire définie par une déficience génétique de la vision centrale à symétrie bilatérale et caractérisée par la présence en nombre variable de dépôts pisciformes jaunâtres auto-fluorescents.

La Rétinopathie Pigmentaire (RP), initialement décrite par Donders en 1857, est une dystrophie rétinienne génétique caractérisée par la présence de dépôts pigmentaires de forme et de localisation variables, c'est initialement une atteinte de la vision périphérique.⁽¹⁰⁾

Face à une dystrophie rétinienne héréditaire, nous pouvons observer une perte constante, progressive, programmée, des cellules de la rétine avec une atteinte initiale des photorécepteurs (PR) ou des cellules de l'épithélium pigmentaire (EP). Il s'agit d'une dystrophie rétinienne lorsqu'on observe une atteinte visuelle bilatérale, symétrique et évolutive en l'absence de causes inflammatoires, toxiques, paranéoplasiques.

La maladie de Stargardt est la forme la plus courante de dystrophie maculaire héréditaire. Elle représente 7% des maladies héréditaires et atteint environ 1/8000 à 1/10000 enfants.

La RP a une prévalence de 1/4000, c'est la plus fréquente des dystrophies héréditaires.⁽¹⁰⁾

Ces deux pathologies peuvent être prises en charge par une équipe pluridisciplinaire incluant l'Orthoptiste. Il est intéressant pour une meilleure prise en charge (PEC) de savoir s'adapter en fonction de la qualité de vie (QDV) du patient, c'est-à-dire évaluer le jugement que porte une personne sur divers aspects de son bien-être physique, social et psychologique pour mieux répondre à ses attentes. De ce fait, dans cette étude nous allons essayer de répondre à cette problématique : **“Comment l'altération de la vision centrale chez les patients atteints de la maladie de Stargardt et l'altération de la vision périphérique chez les patients atteints de la Rétinopathie Pigmentaire affectent-elles leur qualité de vie ?”**

Pour ce faire, nous aborderons dans une première partie théorique les généralités anatomiques de la rétine, les pathologies étudiées puis la PEC de celles-ci.

Dans une seconde partie pratique, nous présenterons le matériel et la méthode utilisés pour réaliser cette étude. Nous exposerons les résultats statistiques obtenus pour cette étude, les analyserons et comparerons nos résultats à ceux de la littérature dans notre discussion puis conclurons dans une dernière partie.

PARTIE 1 – THÉORIQUE

I. Généralités

A. Rétine

La maladie de Stargardt et la RP sont des maladies oculaires affectant la rétine. Dans le cas de la maladie de Stargardt, il s'agit plus précisément de la macula qui est affectée alors que dans le cas de la RP il s'agit de la rétine périphérique.

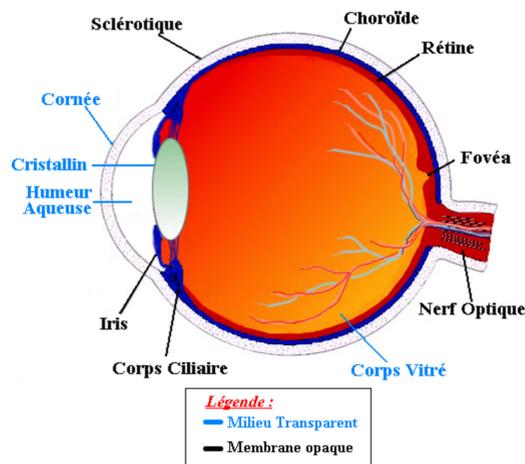


Figure 1 : Schéma en coupe de l'œil

La rétine est la tunique interne de l'œil, elle constitue une fine membrane relativement transparente. Cette tunique est divisée en deux parties : la rétine neurosensorielle et l'EP. Elle s'étend de la papille à l'Ora Serrata et se prolonge en avant à travers la Pars Plana jusqu'aux corps ciliaires par 2 couches épithéliales : EP et l'épithélium non pigmentaire. (2)

La zone neurosensorielle est composée de 10 couches et mesure approximativement 0,5 mm au pôle postérieur et 0,2 mm en extrême périphérie. Elle compte plusieurs types de neurones, notamment des PR, qui traduisent des signaux lumineux en messages électriques qui seront ensuite décodés par le cerveau (Système Nerveux Central), cette caractéristique est appelée la phototransduction. L'information neuronale est ensuite transportée par le nerf optique (NO) le long des voies visuelles centrales jusqu'au cortex cérébral, qui traite l'information de manière perceptive. Il existe deux types de PR qui sont en nombre dans la rétine : 120 millions de bâtonnets et 6 millions de cônes. Les bâtonnets induisent la vision scotopique (de nuit) tandis que les cônes permettent la vision photopique des couleurs. (2)

B. Épithélium Pigmentaire

Il existe également une couche de cellules pigmentaires, il s'agit de l'EP rétinien. Il comprend environ 120 millions de cellules disposées en monocouche et reliées par des jonctions serrées. L'EP sépare la couche neurosensorielle de la choriocapillaire et constitue la partie externe de la barrière hémato-rétinienne. Il propose de multiples fonctions comme la phagocytose des disques pour renouveler les bâtonnets et les cônes, le métabolisme de la vitamine A, le contrôle de la diffusion de l'oxygène et l'apport en nutriments aux PR. La perte centrale de l'EP cause le dysfonctionnement des PR sus-jacents et l'atrophie de la choriocapillaire sous-jacente. En général, plusieurs PR sont servis par une cellule de l'EP, mais dans la région maculaire, il y a une cellule de l'EP par cône.(1)

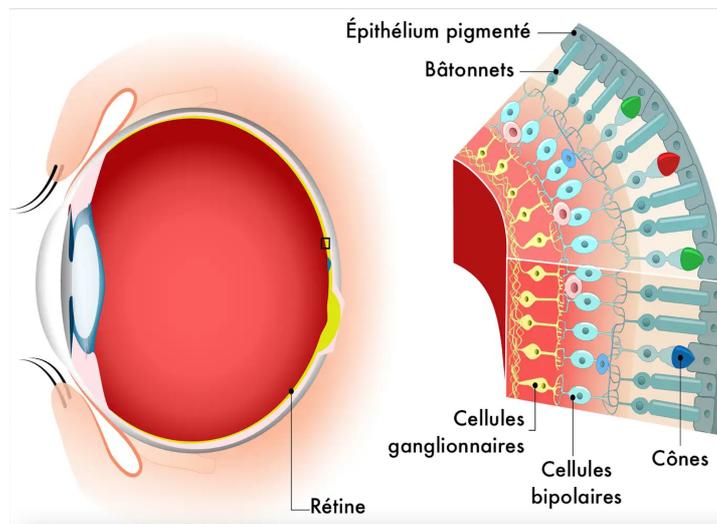


Figure 2 : Schéma d'une coupe de la rétine

C. Région Maculaire et Macula

La région maculaire est la zone de la rétine dont le centre est appelé la macula et son diamètre est approximativement de 5,5 mm, sa limite externe est située près de l'insertion du muscle oblique inférieur. La macula, ou fovéa, est la zone où la concentration des cônes est la plus élevée. Elle mesure environ 1,5 mm de diamètre et comporte environ 150 000 cônes par mm². Dans cette région particulière de la rétine, à chaque cône correspond une cellule de l'EP, une cellule bipolaire et une cellule ganglionnaire. De plus, la macula comprend une dépression appelée fovéola et la zone autour de celle-ci. Les PR dans cette zone envoient leurs axones latéralement dans la couche des fibres de Henle pour se connecter aux cellules bipolaires.(1) Cette zone n'a pas de capillaire rétinien, car il n'y a pas de rétine intérieure à ce niveau, la zone avasculaire centrale fait environ 500 µm de diamètre. Les 300 mm centraux forment une fossette appelée fovéola et les bords de cette fossette forment une pente appelée clivus.(2) Dans ce secteur, les PR sont parfaitement alignés par rapport à la lumière incidente, ce qui augmente considérablement

JACQUET – ROBERT

(CC BY-NC-ND 2.0)

l'efficacité de la phototransduction, c'est une zone spécialisée qui correspond à la jonction entre l'axe visuel et la rétine. Histologiquement, nous pouvons trouver : EP, couche des PR, couche nucléaire externe et couche plexiforme externe au niveau de la macula. Par définition, c'est donc la région rétinienne responsable de la vision photopique des couleurs et qui possède la résolution spatiale la plus élevée des images visuelles car elle ne contient que des cônes et n'a pas de vaisseaux sanguins, elle est avasculaire tandis que la rétine périphérique (à environ 20° du centre de la macula) est la zone de haute sensibilité (zone des bâtonnets).(1)

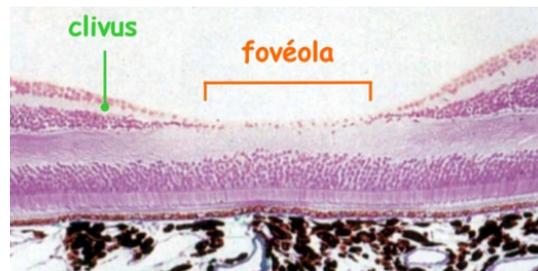


Figure 3 : Coupe histologique de la macula

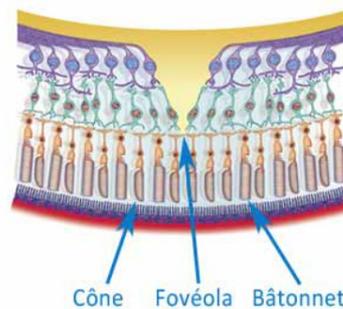


Figure 4 : Schéma en coupe de la rétine centrale

II. Pathologies étudiées

A. Maladie de Stargardt

1. Définition

La maladie de Stargardt est une forme héréditaire de dégénérescence maculaire définie par une déficience génétique (transmission autosomique récessive) de la vision centrale à symétrie bilatérale et caractérisée par la présence en nombre variable de dépôts pisciformes jaunâtres auto-fluorescents. Les tâches pisciformes sont dispersées au pôle postérieur. (6)

Premièrement, il y a une dégénérescence de l'EP puis des PR qui exprime l'anomalie génétique.(10) La maladie de Stargardt entraîne la disparition presque complète de la couche externe du neuro-épithélium pigmenté dans la région maculaire et la région péri-maculaire. La macula est préférentiellement atteinte car la densité des PR est importante dans les zones péri-fovéolaire et fovéolaire.

En général, il s'agit d'un enfant ou adolescent de moins de 25 ans qui consulte pour une baisse d'acuité visuelle (BAV) précoce et rapide. Son entourage remarque chez lui une difficulté à la lecture et à l'écriture, mentionnant une éventuelle photophobie, il est rare qu'il le remarque lui-même. À cette BAV s'accompagne une dyschromatopsie et un scotome central ou péri-central annulaire. (7)

2. Signes fonctionnels

a) Acuité Visuelle

Dans la forme habituelle, les enfants âgés entre 7 et 12 ans se plaignent d'une BAV assez rapide de la vision précise, d'une difficulté à la lecture et à regarder la télévision. Cette atteinte est bilatérale et relativement symétrique. L'AV diminue de façon précoce et sévère même si le fond d'œil (FO) paraît peu modifié. Elle diminue de manière progressive et inéluctable jusqu'à 1/10e ou 1/20e, et se stabilise, la cécité complète n'est pas atteinte. Le plus souvent, la vision périphérique est conservée et permet le déplacement, l'autonomie et l'indépendance. (4)

La rapidité de la perte d'AV est différente d'un patient à l'autre et dépend principalement de l'âge de début. En moyenne, en seulement 7 ans, lorsque la maladie débute à l'âge de 20 ans, l'AV peut passer de 5/10e à 1/10e. (3) Cette BAV engendre une diminution de la sensibilité aux contrastes, une diminution de la discrimination fine (vision des détails, localisation des objets) ce qui cause une difficulté de lecture, reconnaissance des couleurs, tâches manuelles, reconnaissance des visages, impression de manque de lumière, photophobie, zone floue ou effacée... Et complique la qualité de fixation, de mouvements de poursuite, de saccades et de vergences. (7)

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

b) Vision des couleurs

L'altération de la vision des couleurs arrive précocement dans la maladie de Stargardt, il est donc important de pouvoir dépister cette éventuelle anomalie dès l'apparition des premiers soupçons. La rétine est constituée de deux types de cellules : les cônes et les bâtonnets. Seuls les cônes permettent la vision des couleurs tandis que les bâtonnets permettent la vision nocturne en noir et blanc. (13)

Il existe trois types de cônes :

- ❖ Les **cônes S** sensibles au **bleu** (longueur d'ondes courtes) = 2-7%
- ❖ Les **cônes M** sensibles au **vert** (longueur d'ondes moyennes) = 32%
- ❖ Les **cônes L** sensibles au **rouge** (longueur d'ondes longues) = 64% (25)

Pour tester la vision des couleurs, il existe différents tests :

Le test d'ISHIHARA est un test de la vision des couleurs permettant le dépistage des anomalies congénitales. Le principe est de déceler les chiffres ou serpents sur 38 planches formées par des points de tailles et de nuances colorées différentes. Le type d'atteinte ainsi que le diagnostic se déterminent en fonction des planches que le patient n'a pas discernées, par exemple, s'il en lit au maximum 13 c'est anormal. Il comporte également certaines planches permettant de détecter les simulateurs. (11)

Le test de FARNSWORTH est un test de la vision des couleurs permettant de dépister les anomalies acquises. Ce test permet de contrôler la discrimination des couleurs. Des exercices basés sur le classement de pions colorés en fonction de la nuance que chacun arbore peuvent également être utilisés. Ils se font chaque œil séparément et en fonction de la disposition des pions colorés l'examineur remplit un schéma dont le tracé détermine l'atteinte, selon des axes de confusion. (12)

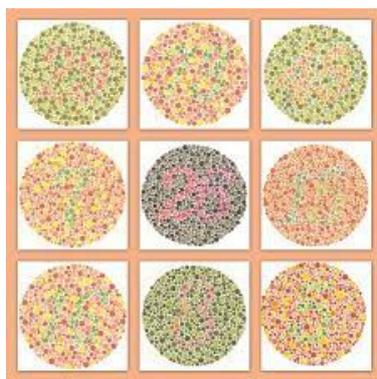


Figure 5 : Planches du test d'Ishihara



Figure 6 : Test de Farnsworth 28 HUE

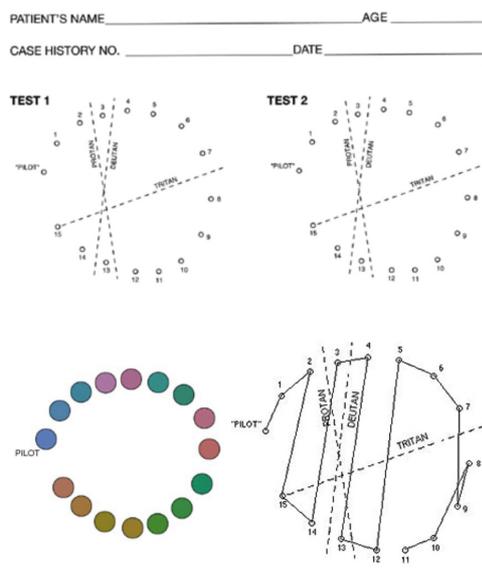


Figure 7 : Axes de confusion du test de Farnsworth 15 HUE

Les résultats du test de la vision des couleurs vont permettre de déterminer s'il s'agit bien de la maladie de Stargardt ou d'une maladie qui donnerait les mêmes symptômes. (5) Dans le cas de la maladie de Stargardt, on constate une mauvaise distinction des couleurs vertes et rouges au début de la maladie, c'est ce qu'on nomme la dyschromatopsie d'axe rouge-vert type I. (4) Elle correspond à la diminution de la sensibilité de la composante Rouge, ressemblant au type PROTAN héréditaire, une scotomisation progressive pouvant aller jusqu'à l'achromatopsie et s'accompagne d'une BAV centrale. Au test de Farnsworth 28 HUE, l'axe sera grossièrement vertical et au test d'ISHIHARA, le patient n'arrivera pas à lire les chiffres rouges. (13)

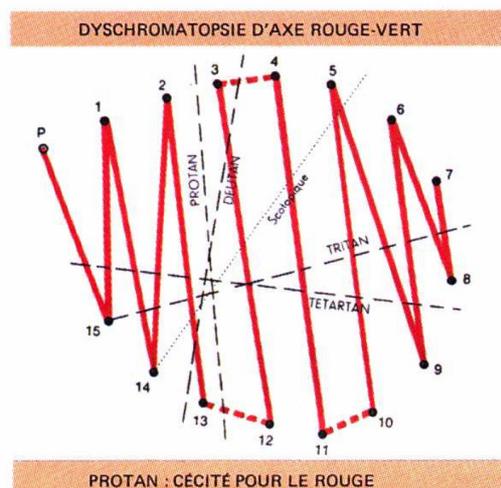


Figure 8 : Résultat au test de Farnsworth d'une dyschromatopsie d'axe rouge-vert, type protan

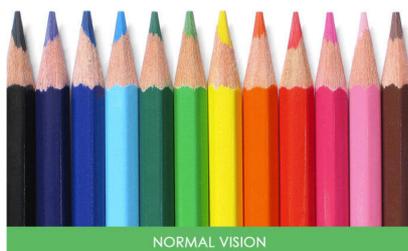


Figure 9 : Aperçu de la vision des couleurs normale

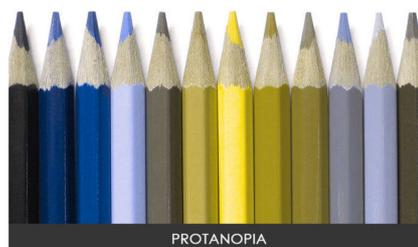


Figure 10 : Aperçu de la vision des couleurs d'un protanope

c) Scotome

Les patients atteints par la maladie de Stargardt ont des zones grises et noires (sans vision) au centre de leur champ de vision, mais tout le champ visuel périphérique est maintenu normal. L'examen du champ visuel (CV) permet de mettre en évidence ce scotome central. Il n'est généralement pas utilisé dans le diagnostic de la maladie de Stargardt, mais peut être utile pour représenter l'atteinte du patient et constituer un dossier à la Maison Départementale pour les Personnes Handicapées (MDPH). (16)



Figure 11 : Représentation d'une atteinte du Champ Visuel Central

Le CV est l'ensemble des points de l'espace qu'un œil immobile peut percevoir. Le CV binoculaire a une étendue de 180° en horizontale et 175° en verticale en moyenne. Cet examen complémentaire est exécuté par l'orthoptiste. Il peut se faire en monoculaire, un œil après l'autre ou en binoculaire pour la constitution du dossier MDPH.

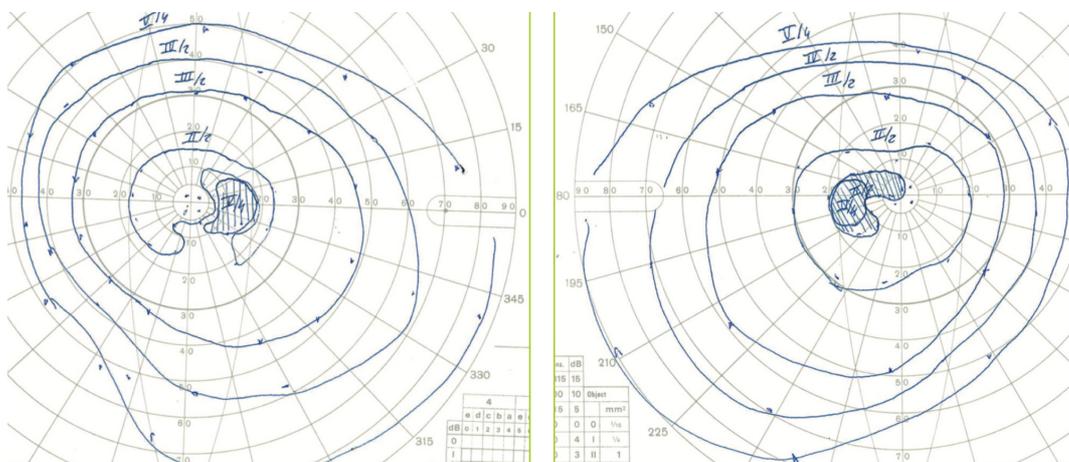


Figure 12 : Scotome central bilatéral prédominant à gauche au CV Goldmann

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

3. Signes cliniques

Le diagnostic de la maladie de Stargardt repose sur la description clinique des symptômes et l'imagerie de la macula. Il est complété par un test génétique permettant l'identification de la mutation.

a) Fond d'œil

Le FO est exécuté par un médecin ophtalmologiste avec un ophtalmoscope après avoir dilaté la pupille avec un collyre approprié. Il permet d'observer la rétine. (4) Au FO nous observons des tâches jaunâtres sur la macula, plutôt rouges/orangées à l'origine, appelées dépôts pisciformes qui peuvent donner un aspect en bronze martelé et qui correspondent à l'accumulation dans les cellules de l'EP rétinien d'une substance "toxique" qui s'appelle Lipofuscine. C'est une substance issue de la dégradation d'organites cellulaires qui, par accumulation, altère le fonctionnement de certaines cellules. Ces tâches peuvent être soit uniquement péri-fovéolaires, soit diffuses au pôle postérieur et au-delà des vaisseaux temporaux.

Elles sont présentes de façon bilatérale et symétrique, et respectent le plus souvent une zone d'épargne péri-papillaire qui correspond à une plus faible activité de phagocytose et par le ratio plus élevé des cellules de l'EP/PR. (14)

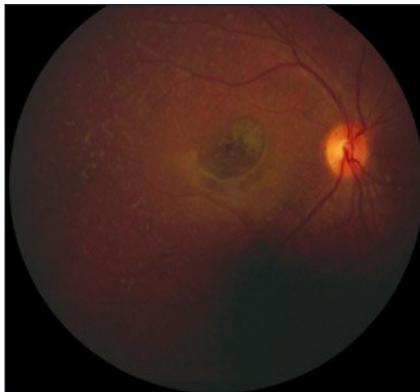


Figure 13 : Forme maculaire de la maladie de Stargardt au fond d'œil



Figure 14 : Cliché d'un fond d'œil qui met en évidence des petites plages pérимaculaires hypo- et hyper-auto-fluorescentes

b) Tomographie par Cohérence Optique (OCT)

L'OCT est une technique d'imagerie non invasive et sans contact, utilisant la réfraction de rayons lasers et permettant de visualiser les structures anatomiques de la rétine en coupe, avec une précision de l'ordre de 5 à 10 μm . (15)

Les anomalies présentes à l'OCT précèdent celles du FO, nous observons dans ce cas une lésion maculaire plus ou moins importante, une dystrophie maculaire caractéristique. L'aspect de la rétine est lié à l'atteinte de l'EP puis des PR. Nous pouvons retrouver de manière précoce une atteinte de la ligne ellipsoïde sur la zone maculaire péri-fovéale et un remaniement maculaire atrophique avec diminution de la couche des PR. Les tâches flavimaculées se retrouvent à l'OCT par des dépôts hyper-réfléctifs en dômes en regard de l'EP, plus rarement à distance dans la couche nucléaire externe.(10)

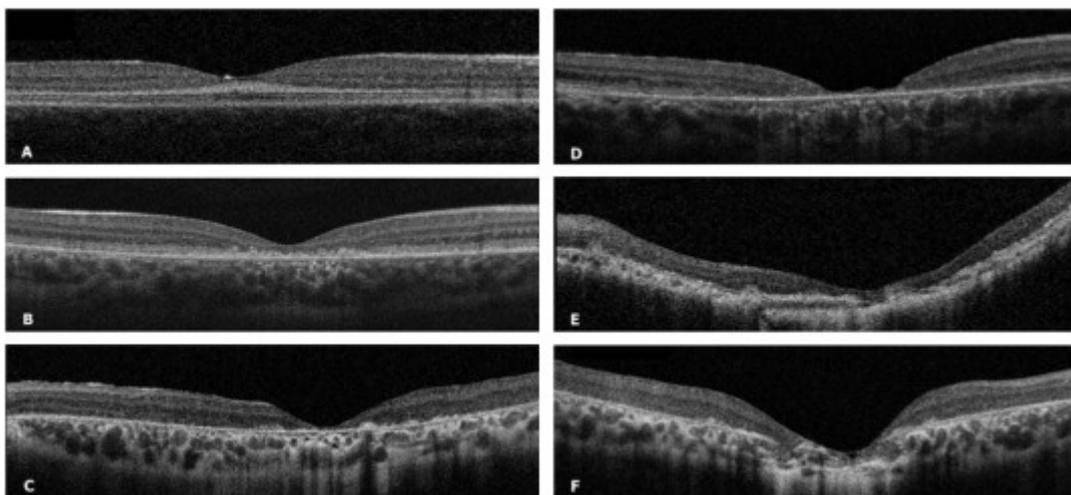


Figure 15 : Clichés à l'OCT des différents stades de la maladie de Stargardt

c) Angiographie et clichés en auto-fluorescence

L'angiographie à la fluorescéine permet la visualisation des lésions aperçues au FO. Il s'agit de photographies du FO réalisées après injection dans une veine d'un colorant fluorescent prises à plusieurs temps.

Elle montre une altération centrale de la rétine, les tâches blanches fluorescentes et un "silence choroidien" (présent dans 80% des cas) correspondant à un retard de diffusion de la fluorescéine au niveau de la choroïde (zone des vaisseaux de l'œil) par accumulation de lipofuscine. La choroïde apparaît donc noire sans visualisation du "pommelé" choroidien qui est l'aspect normal en l'absence de pathologie.(14) Actuellement, cet examen est moins pratiqué

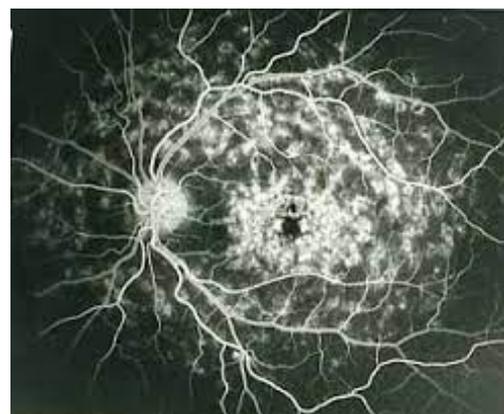


Figure 16 : Angiographie à la fluorescéine chez un patient atteint de la maladie de Stargardt

pour la maladie de Stargardt, c'est les clichés en auto fluorescence (AF) qui prennent la place de l'angiographie. Nous pouvons observer avec ces clichés, les tâches hyper-auto fluorescentes, l'ensemble du FO qui présente une hyper-AF sauf sur les zones atrophiques qui sont hypo-AF. Les

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

altérations de l'AF maculaire évoluent en surface en formant de plus larges plages d'atrophie chorio-rétiniennes (péri-fovéolaires et fovéolaires) et le nombre de tâches flavimaculées augmente et leur AF diminue avec le temps. Il n'y a pas d'anomalie des vaisseaux rétiniens ni de la papille associés.(10)

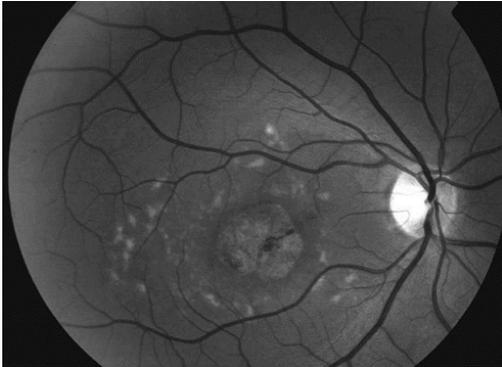


Figure 19 : Cliché auto-fluorescent OD : Atrophie maculaire et remaniements pigmentaires

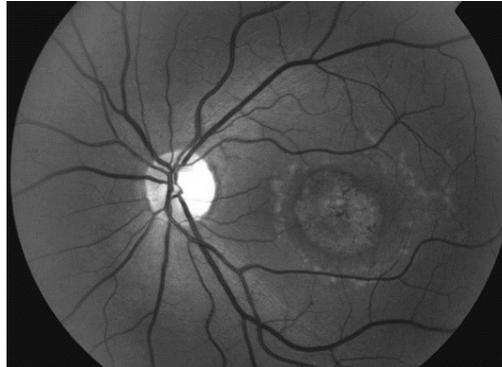


Figure 20 : Cliché auto-fluorescent OG : Aspect granulaire de la macula avec altération de l'EP

d) Électrorétinogramme

L'électrorétinogramme (ERG) enregistre l'activité électrique de la rétine et donc sa capacité à transmettre les informations visuelles. Ce test est généralement normal car la maladie atteint le plus souvent uniquement la région maculaire de la rétine.(14)

Dans les cas assez rares, où la rétine périphérique est touchée, l'ERG peut être altéré. Il a été démontré que trois formes électrophysiologiques existent : une première forme, la plus fréquente (68%), où les réponses photopiques et scotopiques sont normales (type 1), une autre forme où les réponses photopiques sont altérées (type 2) et une dernière où les réponses des cônes et bâtonnets sont altérés (type 3). L'atteinte de l'ERG ne dépend ni de l'âge de commencement de la pathologie, ni de la durée de dégradation, ni du nombre et de l'étendue des tâches flavimaculées. Pour les trois formes électrophysiologiques, la BAV centrale est présente, mais à la différence pour les patients de type 1, ils n'ont pas de risque de perte de la vision périphérique, contrairement au type 2 et 3. Cependant, il est probable que certains patients puissent avoir un ERG qui se dégrade entraînant une perte de vision périphérique et d'absence d'épargne péri-papillaire.(10)

Par exemple, pour une maladie autosomique dominante, un seul des parents transmettant le caractère suffit pour que la maladie se manifeste.

Dans le cas de la maladie de Stargardt, nous avons une mutation du gène *ABCA4*, qui va encoder une protéine présente dans la rétine au niveau des PR, elle va les faire muter et progressivement ils ne vont plus assurer leur fonction. Cette protéine permet principalement le transport des lipides. Les lipides ne vont plus être transportés mais vont être déposés, ce qui explique les tâches jaunâtres au FO et crée un dysfonctionnement rétinien. (20)

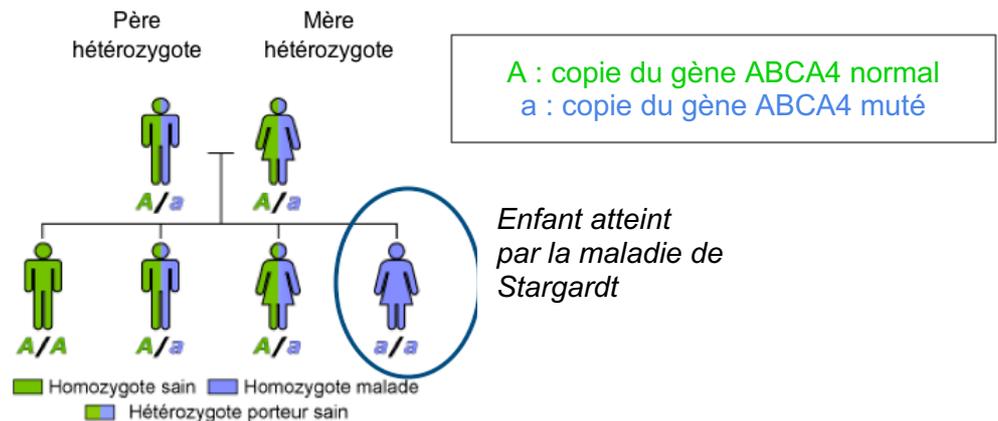


Figure 23 : Exemple de la transmission autosomique récessive de la maladie de Stargardt

Sur le schéma, l'enfant a/a est homozygote car il porte 2 exemplaires du gène avec la même mutation, il est donc atteint par la maladie.

L'enfant A/A est homozygote sain car il porte 2 exemplaires du gène normal sur sa paire de chromosome, il n'est donc pas malade et ne transmettra pas la maladie.

Les enfants A/a sont hétérozygotes et porteurs sains. Ils portent un exemplaire du gène normal et un exemplaire du gène altéré. Ils ne sont donc pas malades mais peuvent transmettre la maladie à leurs descendants. (18)

B. Rétinopathie Pigmentaire

1. Définition

La RP est une hérédité-dégénérescence qui touche la vision périphérique, comme les glaucomes et les atteintes neurovisuelles. Les fonctions de la vision périphérique sont l'analyse de la perception des formes, des mouvements, des contours ainsi que l'orientation spatiale et les mouvements. La rétine périphérique est à l'origine du déclenchement et des mouvements de saccades, elle va participer à la fluidité des mouvements de vergence. (22)

Les RP représentent un groupe de maladies génétiques, caractérisées par la perte progressive des PR et le dysfonctionnement de l'EP, associés à des dépôts pigmentaires visibles au FO. Elles débutent le plus souvent chez les jeunes adultes avec un pic à 35-50 ans et aboutissent souvent à la cécité, mais leur grande hétérogénéité phénotypique et génotypique rend leur étude complexe et le conseil génétique difficile pour les familles.

Cette pathologie touche environ 1 personne sur 5 000 dans les pays développés. C'est une anomalie de la rétine qui atteint tout d'abord les bâtonnets puis les cônes. Il y a environ 30 000 patients atteints de RP en France. (23)

2. Signes fonctionnels

a) Acuité Visuelle

L'AV est excellente pendant très longtemps, l'affection ne touchant pas la région maculaire centrale, elle est préservée au moins jusqu'aux 10 ans du patient. Les enfants sont surtout très photophobes et l'altération fonctionnelle des bâtonnets crée une héméralopie.

Sur le plan fonctionnel, nous retrouvons des difficultés à la lecture de mots longs, au suivi de lignes, à l'anticipation ainsi qu'à l'appréhension de l'espace. Cela s'explique par l'altération de la vision périphérique, une attraction centrale du regard et des saccades inadaptées. (21) L'évolution de l'AV est marquée par une aggravation progressive. À l'exception des cas légers ou de la RP sectorielle, la plupart des cas évoluent vers une cécité (AV < 1/20 et CV < 5 degrés).

Cependant, dans le cas des rétinoopathies à cônes prédominants (5 à 10% des cas), ce sont les cônes qui vont être atteints en premier, donc nous allons observer une "inversion" de la symptomatologie, avec une altération primaire de la fonction visuelle, donc une BAV, une photophobie et une dyschromatopsie précoce. Plus tard surviendront l'héméralopie ainsi que l'altération périphérique du CV. Cependant, nous aurons une conservation de la vision fine et statique (lecture, écriture) ainsi que la perception des couleurs au départ. (23)

b) Vision des couleurs

Dans la RP la vision des couleurs est altérée, avec une dyschromatopsie d'axe bleu-jaune retrouvée ou une achromatopsie. Les hérédodégénérescences rétiniennes, hyaloïdo-rétiniennes ou chorio-rétiniennes, entraînent des dyschromatopsies secondaires au processus dégénératif et sont des déficits acquis. Le déficit de la vision des couleurs n'est pas ressenti tout de suite car le patient est, avant tout, gêné par une mauvaise AV, un rétrécissement du CV et une héméralopie. Néanmoins, des anomalies de la vision colorée témoignent de l'altération des cônes rétiens. (25) Elles sont variables selon le type de l'hérédodégénérescence et son stade évolutif. Le déficit de

la vision des couleurs est d'axe bleu-jaune, ce qui oriente le diagnostic vers une atteinte des cônes les plus périphériques. Cette dyschromatopsie correspond à l'atteinte de la composante Bleue ressemblant au type TRITAN héréditaire. Au test de Farnsworth 28 HUE, l'axe sera grossièrement en diagonal et au test d'ISHIHARA, le patient n'arrivera pas à lire les chiffres bleus, il va lire au maximum 13 planches. (26)

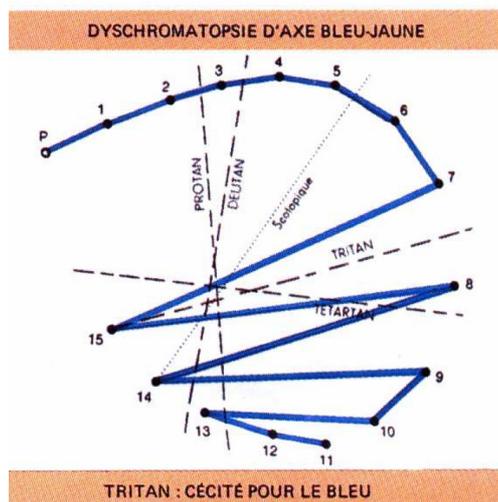


Figure 24 : Résultat au test de Farnsworth d'une dyschromatopsie d'axe bleu-jaune, type tritan

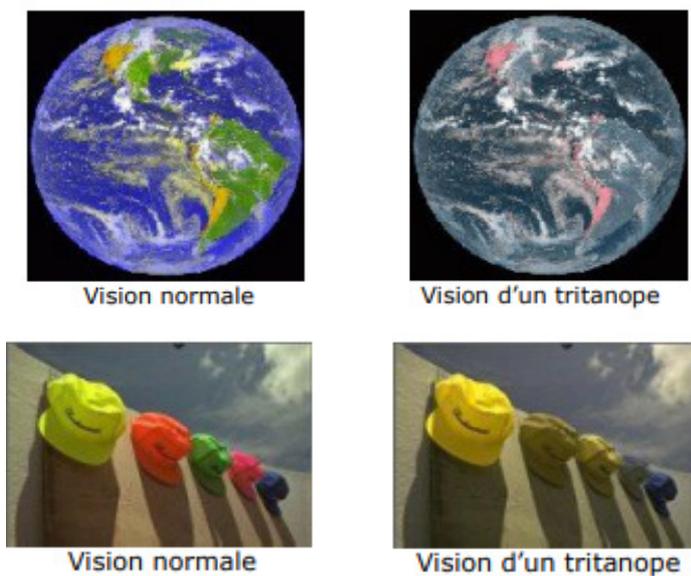


Figure 25 : Aperçu de la différence de la vision des couleurs d'un sujet normal avec un tritanope

3. Signes Cliniques

a) Fond d'œil

Il existe trois stades évolutifs au FO : le stade débutant, le stade moyen puis le stade terminal. Il permet de trouver les dépôts de pigment sur la rétine appelés pseudo-ostéoblastes pigmentaires. Nous observons également au FO une rétine pâle avec des dépôts pigmentés (représentant les pseudo-ostéoblastes). La photo du FO a un aspect appelé "poivre et sel". (22) Nous observons également des artères grêles sur tout le FO ainsi qu'une pâleur papillaire. Dans certains cas, nous constatons la présence d'un anneau hyper-auto-fluorescent péri-fovéolaire, en faveur de l'origine génétique de la RP.

Au premier stade, il n'y a pas de pseudo-ostéoblastes mais la rétine périphérique a un aspect plus terne et est parsemée de petites lésions discrètes blanches.

Au stade moyen, les regroupements pigmentaires ou pseudo-ostéoblastes apparaissent en moyenne périphérie. Il peut apparaître des logettes d'œdème maculaire.

Au stade terminal, la macula peut être atrophique en partie ou en totalité, les vaisseaux sont grêles et la papille est jaune cireuse. (10)

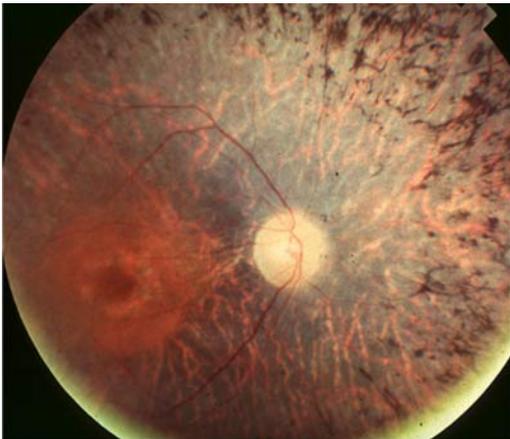


Figure 26 : Fond d'œil d'une Rétinopathie Pigmentaire à bâtonnets prédominants

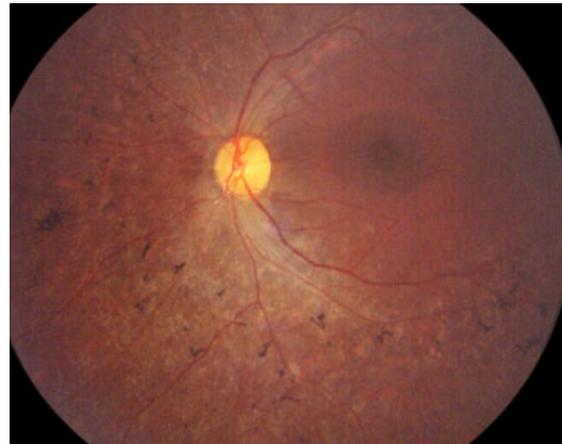


Figure 27 : Fond d'œil d'une Rétinopathie Pigmentaire

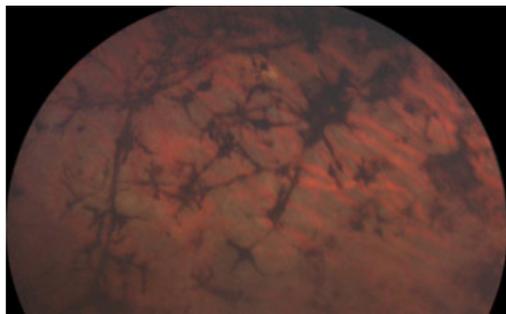


Figure 28 : Pigmentation périphérique de la rétine (pseudo-ostéoblastes)

b) Tomographie par Cohérence Optique

L'OCT permet de mesurer de façon non invasive l'épaisseur de la rétine qui diminue lorsque l'on est face à une véritable RP. Il est important d'observer la coupe de la couche nucléaire externe qui peut s'interrompre par l'altération des PR. Elle est surtout utilisée pour le suivi d'une RP mais elle est également utilisée pour un dépistage. Ainsi, dans une RP, l'OCT peut révéler un œdème maculaire, cause de la dégradation de l'AV pour laquelle l'enfant consulte. (23)

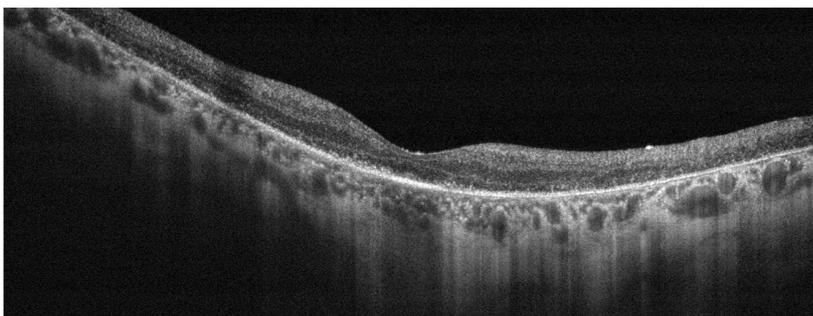


Figure 29 : Cliché d'une Rétinopathie Pigmentaire à l'OCT

c) Angiographie et clichés en auto-fluorescence

La réduction de signal de la maille capillaire observée en OCT-A pourrait correspondre à une disparition des capillaires rétiens du capillaire maculaire profond (DCP) ou à une diminution de leur flux sanguin sous le seuil de détection de l'OCT-A. Sur le plan physiopathologique, certains auteurs émettent l'hypothèse que la dégénérescence des PR entraîne une hyperoxygénation de la rétine interne, à l'origine d'une vasoconstriction des capillaires rétiens du DCP adjacent à la rétine externe. Aux clichés en AF, nous remarquons de multiples petites plages hypo-AF de la périphérie rétinienne qui signalent le caractère diffus ou global de l'atteinte rétinienne. Elles sont présentes dès le stade débutant de la pathologie. (28)

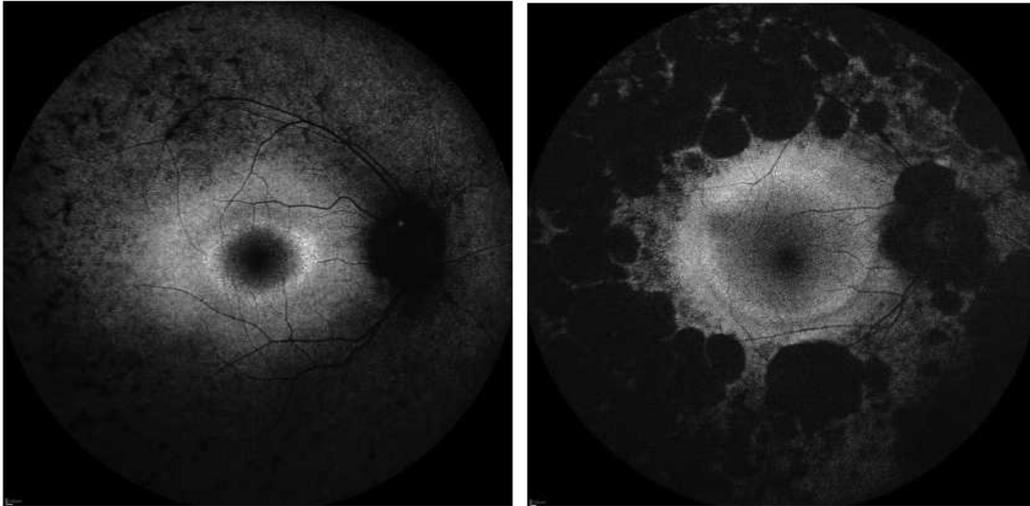
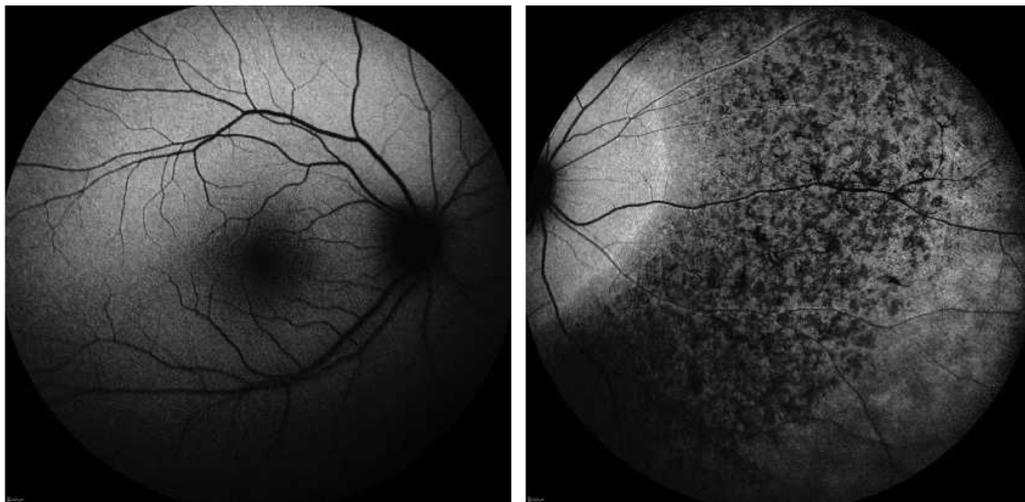


Figure 30 : Cliché en auto-fluorescence d'une RP : lésions hypo-AF en moyenne périphérie, en patch, anneau hyper-AF maculaire **Figure 31 : Cliché en auto-fluorescence d'une RP : larges zones hypo-AF et anneau hyper-AF maculaire**



Figures 32 et 33 : Clichés en auto-fluorescence d'une RP sectorielle nasale : lésions hypo-AF limitées au secteur nasal, avec ligne franche de démarcation hyper-AF

d) Électrorétinogramme

L'ERG est plat ce qui désigne une hérédo-dégénérescence rétinienne.

L'adaptation de la clarté à l'obscurité en électrophysiologie est pratiquée. L'ERG est anormal dès le début de la maladie. C'est un examen capital qui montre une diminution de l'onde b photopique et scotopique. Le délai d'apparition de l'onde b est aussi augmenté. Au début de la maladie il y a seulement une altération de la composante scotopique (bâtonnets), puis une altération des systèmes photopiques et scotopiques, pour aboutir à un ERG "éteint". L'ERG reste de très loin le moyen le plus sûr en complément de l'examen ophtalmologique avec étude du CV et de la vision des couleurs. L'ERG multifocal devient de plus en plus utilisé et permet de mieux évaluer les fonctions maculaires. "Seul l'ERG permet de distinguer entre un processus dégénératif stationnaire ou bien lentement évolutif, et un processus dégénératif évolutif. Seul l'ERG permet d'affirmer de façon souvent présymptomatique s'il y a une atteinte secondaire des cônes dans une rod-cone dystrophy (qui correspond à une RP) ou s'il n'y a qu'une atteinte des bâtonnets. Il est donc indispensable" précise le Dr Abitbol du CERTO (Centre de Recherche Thérapeutique en Ophtalmologie).

Dans les formes liées à l'X, les réponses électrophysiologiques des cônes et des bâtonnets sont altérées. Dans certaines familles ayant une RP dominante avec une faible pénétrance, le tracé ERG des bâtonnets peut être réduit en amplitude et en latence, alors que la composante des cônes est normale.

L'électro-oculogramme (EOG) et les Potentiels Évoqués Visuels (PEV) sont quelquefois très utiles pour mieux cerner la pathologie. (23)

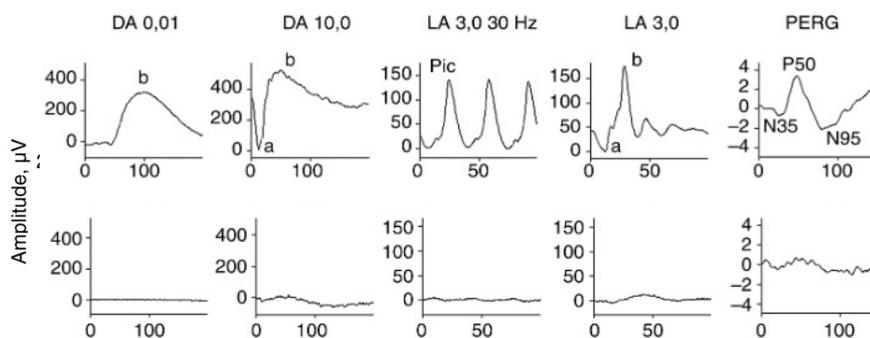


Figure 34 : Résultats d'un ERG normal (ligne 1) et d'une Rétinopathie Pigmentaire (ligne 2)

Ligne 1 : ERG normal

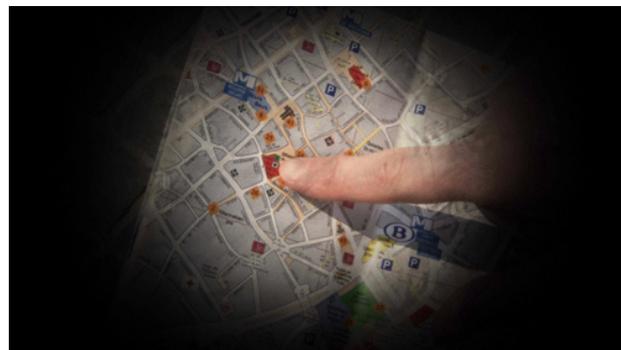
Ligne 2 : Dystrophie bâtonnet-cône (rétinite pigmentaire [RP]) avec atteinte maculaire : tous les ERG sont clairement subnormaux, avec un ERG des bâtonnets plus affecté que l'ERG des cônes,

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

une réduction sévère du DA 10,0 de l'onde a, indiquant une atteinte des photorécepteurs, et un retard de l'ERG 30 Hz et flash des cônes, indiquant une dysfonction généralisée du système des cônes. Le PERG anormal montre l'atteinte maculaire. (29)

e) Champ Visuel

Le CV est atteint en second temps, nous observons un scotome entre 30° et 60°. Il est concentrique puis devient tubulaire. L'altération du CV des patients atteints a pour conséquence qu'ils doivent explorer l'espace en permanence et cela entraîne une fatigue oculaire. Le diagnostic et le suivi des patients est possible sur le CV Humphrey et Goldmann. (22)



Figures 35 et 36 : Illustrations de la vision d'une personne atteinte d'une Rétinopathie Pigmentaire

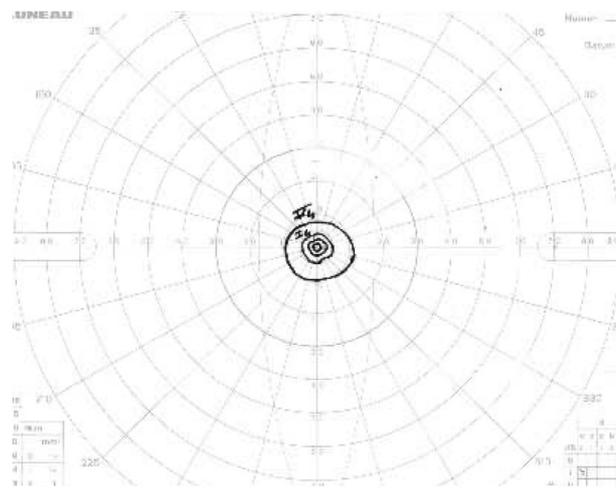


Figure 37 : Champ Visuel tubulaire réalisé au CV Goldmann

4. Étiologie

Il y a environ 200 anomalies génétiques responsables d'une RP. Leur étude permet de mieux appréhender les dysfonctionnements génétiques qui sont à l'origine de ces troubles visuels. Il existe des familles entières atteintes, de façon plus ou moins grave. Cependant, des individus isolés sont porteurs de ces maladies dans d'autres cas. La majorité des pathologies sont transmises sur un mode mendélien, mais certaines sont transmises par des mutations mitochondriales ou par digénisme. (23)

Hérédité mendélienne

Une maladie génétique monofactorielle, ou monogénique, suit les lois de Mendel, ce qui explique l'usage du terme "maladie mendélienne".

Une maladie mendélienne n'est pas hétérogène si le gène impliqué est le même chez tous les patients (mucoviscidose, myopathie de Duchenne, phénylcétonurie...).

Elle est hétérogène si le gène affecté peut être différent d'un patient à l'autre (hémophilie A ou B, Charcot-Marie-Tooth, diabète de l'adolescent, surdité).

Les maladies mendéliennes sont définies sur quatre modes de transmission

→ autosomique ou lié à l'X, selon que le gène impliqué est localisé sur un autosome ou sur le chromosome X

→ dominant ou récessif, selon que la maladie est dominante ou récessive.

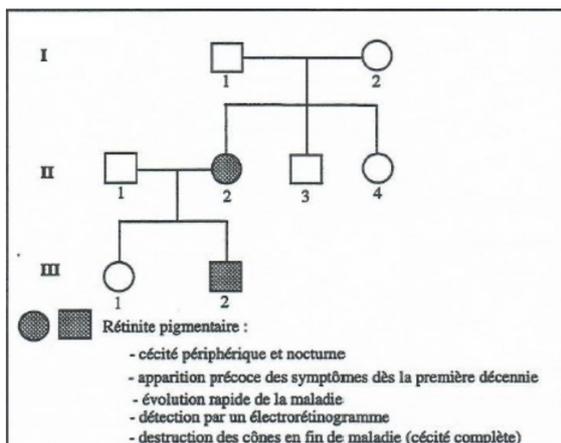


Figure 38 : Arbre généalogique d'une famille avec un phénotype "rétinite" récessif

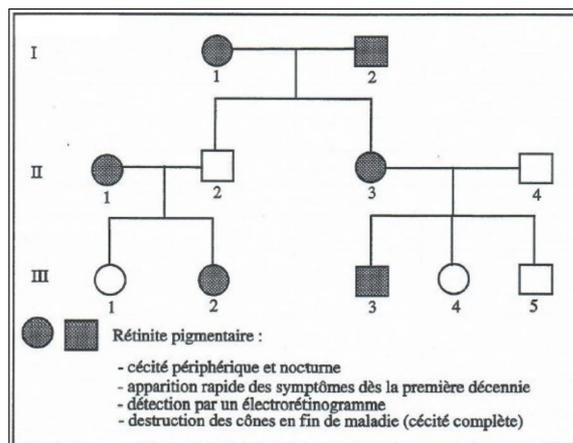


Figure 39 : Arbre généalogique d'une famille dont la rétinite est causée par un gène localisé sur le chromosome X

Hérédité mitochondriale

Les cellules possèdent, outre le génome nucléaire, un deuxième système génétique constitué par les génomes mitochondriaux. Les mitochondries sont des petits compartiments cellulaires où la consommation d'oxygène permet à la cellule de trouver sa source d'énergie. Chaque cellule renferme, dans son cytoplasme, plusieurs dizaines ou centaines de mitochondries qui se divisent indépendamment du noyau et sont réparties au hasard lors des divisions cellulaires. Lors de la fécondation, le spermatozoïde apporte un noyau d'origine paternelle qui va fusionner avec le noyau de l'ovule, d'origine maternelle, mais le cytoplasme de l'œuf ainsi réalisé est exclusivement d'origine maternelle. Par conséquent les maladies mitochondriales sont des maladies à transmission maternelle exclusive (mode de transmission non mendélien). (30)

III. Qualité de vie en Basse Vision

A. Définitions et généralités de la Qualité de Vie

1. Sens Général et lien avec la santé

La notion de QDV s'est développée dans les années 1950. Elle a été adoptée plus tard dans le monde de la santé, lorsque des questions ont commencé à être posées sur le retentissement des maladies chroniques sur la vie quotidienne des patients pour appréhender leur vécu de la maladie. Les études de QDV sont devenues des compléments indispensables à l'évaluation médicale. Le concept de QDV est multidimensionnel, cependant nous distinguons quatre dimensions majeures : la fonction physique, la fonction psychologique, la fonction sociale et la sensation somatique. L'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) décrit la QDV comme : *“la perception qu'a un individu de sa place dans l'existence, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lesquels il vit, en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes et ses inquiétudes. Il s'agit d'un large champ conceptuel, englobant de manière complexe la santé physique de la personne, son état psychologique, son niveau d'indépendance, ses relations sociales, ses croyances personnelles et sa relation avec les spécificités de son environnement.”* L'amélioration de la QDV concerne autant la santé physique que la santé mentale. La QDV liée à la santé est complexe car elle dépend de critères subjectifs, MacKeigan et Pathak (1992) la définissent comme étant un *“agrégat de représentations fondées sur l'état de santé, l'état physiologique, le bien-être et la satisfaction de vie”*. Aujourd'hui, le rôle de la mesure de la QDV liée à la santé est d'évaluer l'impact d'une maladie, d'un acte de soin ou d'un médicament du point de vue des patients, c'est-à-dire qu'il faut tenir compte du fait qu'elle est évaluée par la personne elle-même à tous les stades de la vie et de développement de la maladie. Généralement, en pratique courante des questionnaires en lien avec l'état de santé sont utilisés mais sans prétendre mesurer uniquement la QDV liée à la santé. L'intérêt est d'évaluer la santé perceptuelle, se rapprocher des attentes du patients en essayant

JACQUET – ROBERT

(CC BY-NC-ND 2.0)

d'amener le patient à révéler ses véritables priorités. En fonction de la perception de leur état de santé, nous pouvons déterminer, au moins partiellement, la demande des patients en termes de services et de traitements, la façon dont ils utilisent ces services et ces traitements et l'impact que ceux-ci auront sur leur état de santé. Tout cela ayant pour but de vivre le plus confortablement possible avec un état de santé pathologique incurable. Il existe différentes approches de l'évaluation de la QDV : l'approche clinique appelée PROMs (les Patients Reported Outcomes Measures) et l'approche par l'expérience des patients appelée PREMs (les Patients Reported Experience Measures). Les PRO comportent toutes les valeurs directement rapportées par un patient sur sa perception d'une maladie et son traitement, nous pouvons retrouver deux types de PROMs : les PROMs génériques qui sont des questionnaires généraux qui parcourent des questions importantes pour l'ensemble des patients, quel que soit leur problème de santé et les PROMs spécifiques qui mesurent les résultats touchant à une pathologie, un groupe de pathologies, un domaine, une population ou une partie du corps (exemple les yeux). Dans le cas des PREMs, c'est la manière dont le patient vit l'expérience des soins qui nous intéresse.(41)

2. Vision et Qualité de Vie

En Ophtalmologie, l'évaluation de QDV est un terme assez récent, c'est depuis le milieu des années 90 que nous notons un intérêt plus important pour celle-ci. Dans notre étude, nous allons utiliser le questionnaire NEI-VFQ-25 qui évalue l'influence de la vision, chez des patients déficients visuels (DV), sur différentes dimensions de la QDV, il fait donc partie des PROMs spécifiques. Il comprend 25 questions, pour chaque réponse et chaque domaine, un score est attribué dont 100 représente le meilleur et 0 le pire. Ce questionnaire aborde ces différents domaines : (40)

- La santé générale
- La vision globale
- Les douleurs oculaires
- Les activités de près
- Les activités de loin
- Fonction sociale
- Santé mentale
- Difficultés
- Dépendance
- La conduite
- Vision des couleurs
- Vision périphérique

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

Par ailleurs, nous pouvons retrouver d'autres échelles de QDV connues en ophtalmologie comme le VF-14, c'est un questionnaire américain qui évalue le retentissement fonctionnel de la cataracte et dont le but est de mesurer l'efficacité de la chirurgie. Il est applicable à d'autres pathologies en ophtalmologie comme le glaucome chronique à angle ouvert, aux pathologies rétiniennes voire quelques fois cornéennes. Le VF-14 comporte 18 items, mais il lui est reproché d'avoir une approche purement utilitariste car il ne se penche pas sur la dimension subjective et psychologique. Nous identifions également, le SIPV qui dérive directement du SIP c'est l'un des plus anciens questionnaires de QDV générique qui mesure les répercussions de pathologies dans 12 domaines de l'état de santé. Dans le SIPV, il y a les mêmes items qui constituent le SIP mais ils mettent en avant la responsabilité de la vision en cas de réponse négative, toutefois il n'est pas d'usage courant. De même que l'échelle d'évaluation VAQ (Visual Activities Questionnaire), basée sur les difficultés de la vie quotidienne entraînées par les fonctions visuelles et leur altération explorées dans 8 domaines différents. Sa fiabilité est bonne mais elle est développée seulement en anglais.⁽⁴³⁾

Ces questionnaires lorsqu'ils sont spécifiques peuvent renseigner sur l'activité de la pathologie ainsi que sa réussite face à un traitement, une rééducation, c'est un aspect essentiel de la prise en charge.⁽⁴²⁾ En outre, le patient va consulter pour une "gêne fonctionnelle" ressentie, pour des difficultés dans certaines tâches de la vie quotidienne, mais lors de l'évaluation objective de la fonction visuelle il n'est pas toujours facile de cerner totalement ce ressenti qui peut être perçu avec des échelles d'évaluation de QDV.⁽⁴³⁾ Pour ces raisons, il est donc nécessaire d'aborder dans notre article brièvement le déroulement d'un bilan, d'une rééducation et d'évoquer les possibles traitements.

3. Aspect psychologique

Un soutien psychologique est indispensable, surtout au moment du diagnostic, à la fois pour le patient et sa famille. En effet, la pathologie qui conduit à la malvoyance est souvent difficile à comprendre et à faire comprendre à l'entourage d'autant plus que c'est un handicap qui ne se voit pas. La maladie modifie la dynamique familiale. La DV, l'impact de l'autonomie, la notion de handicap sont dévastatrices pour le patient atteint, la maladie va provoquer des émotions diverses comme la notion de régression avec la perte de l'autonomie et la notion de souffrance physique et psychique et ces notions sont également dévastatrices pour la famille. La culpabilité chez les parents est fréquente. Quelquefois, les patients sont dans le rejet de la rééducation, et il est important de noter ce mal-être pour l'orienter vers un psychologue ou psychiatre ou médecin traitant ce qui permet ensuite de mettre en place des aides le mieux possible.⁽³⁴⁾

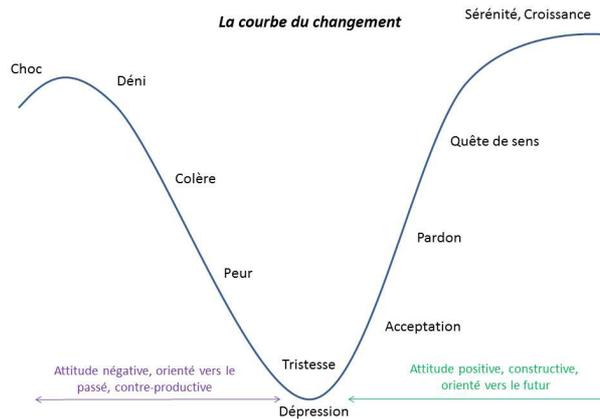


Figure 40 : Les différentes étapes de la courbe du changement

B. Définitions et généralités de la Basse Vision

Selon l’OMS, la Basse Vision (BV) est définie par 5 catégories reconnues en fonction de l'atteinte l’AV binoculaire et du CV :

Catégorie	OMS	Conditions sur l'acuité visuelle	Type d'atteinte visuelle (CIM-10)	Type de déficience visuelle (CIH)
Catégorie I		Acuité visuelle corrigée binoculaire $<3/10$ et $>$ ou = à $1/10$ avec un champ visuel d'au moins 20 degrés	Basse vision ou malvoyance	Déficience moyenne
Catégorie II		Acuité visuelle corrigée binoculaire $<1/10$ et $>$ ou = à $1/20$		Déficience sévère
Catégorie III		Acuité visuelle corrigée $<1/20$ et $>$ ou = à $1/50$ ou champ visuel $<$ à 10 degrés mais $>$ à 5 degrés.		Déficience profonde
Catégorie IV		Acuité visuelle $<$ à $1/50$ mais perception lumineuse préservée ou champ visuel $<$ à 5 degrés.	cécité	Déficience presque totale
Catégorie V		Cécité absolue, absence de perception lumineuse.		Déficience totale

Figure 41 : Classification des critères de déficience visuelle

Il est estimé en France à 2 millions le nombre de personnes atteintes par la BV. Celle-ci engendre des difficultés pour voir même avec la meilleure correction de lunettes possible et elle peut être associée à une atteinte du CV. C’est un handicap qui pénalise généralement l’autonomie et demande des efforts permanents d’adaptation.⁽⁴⁴⁾ Quand on parle de BV, il est souvent difficile de dissocier cécité et malvoyance. Comprendre la situation d’un malvoyant est extrêmement difficile. En effet, chacun d’entre nous peut comprendre le non-voyant, nous pouvons imaginer les conditions d’existence d’une personne qui ne perçoit pas la lumière en comprenant ainsi les difficultés liées. Pour la BV, il faut faire avec la vision, il faut s’adapter selon la DV et surtout aux fluctuations, c’est plus compliqué de le concevoir. Il existe une différence entre un enfant qui naît très malvoyant et un enfant qui devient malvoyant comme dans le cas des deux pathologies

JACQUET – ROBERT

(CC BY-NC-ND 2.0)

décrites dans notre recherche. Le nourrisson apprend beaucoup de choses à partir de ce qu'il voit, ce qui initie le désir de toucher, manger, comprendre... Un enfant qui devient malvoyant a pu mettre en place certaines fonctions : la coordination œil-main, la structuration spatiale, le repérage visuel... La mémoire a un rôle important, il a exploré son environnement visuel quand il voyait mieux. La BAV importante a bien entendu un retentissement important sur la vie de ces enfants et dans leur vie future.⁽³⁴⁾

C. Prise en Charge

1. Bilan

Le bilan commence toujours par un interrogatoire. En fonction de la pathologie, nous pouvons trouver des plaintes différentes car l'altération de la vision centrale et l'altération de la vision périphérique n'entraînent pas les mêmes conséquences et difficultés sur la vie quotidienne des patients. Par exemple, l'altération de la vision centrale entraînera une AV basse, une orientation du regard perturbée, une localisation incertaine et une incapacité de fixation. Des difficultés au niveau de la vision fine seront observées (lecture, écriture, conduite...), des difficultés au niveau du contrôle visuel (coordination visuo motrice perturbée), une prosopagnosie (ne reconnaît plus les visages), un éblouissement, et une altération de la perception des couleurs. Ensuite, l'altération de la vision périphérique sera illustrée par des difficultés au niveau de la perception globale de l'espace, des formes et des mouvements (déplacements, conduite...). Nous constaterons également une héméralopie (perte de repère en vision nocturne) puis une cécité nocturne.

Ensuite, abordons rapidement le bilan fonctionnel :

Dans un premier temps, il faut évaluer la vision fonctionnelle avec la mesure de l'AV et la réfraction, la mesure de la capacité de lecture puis l'évaluation de la vision des contrastes.

La fixation est par la suite évaluée :

Dans le cas de la maladie de Stargardt, la vision centrale est affectée. Ainsi, il faut travailler la fixation. Il s'agit du développement d'une néo-fixation appelée PRL « Preferred Retinal Location ».

Nous retrouvons différentes places de fixation :

- Fovéolaire
- Non fovéolaire :
 - ◆ Para maculaire
 - ◆ Nasale
 - ◆ Temporale
 - ◆ Papillaire

Pour continuer le bilan, il est nécessaire d'évaluer l'oculomotricité :

Grâce aux saccades, qui servent à l'exploration de l'environnement et à orienter le regard vers la cible. Elles sont initiées en périphérie. Il peut y avoir une association du pointage.

Puis avec la poursuite visuelle, initiée par la macula, elle permet de suivre un objet en mouvement et correspond au maintien de la fixation de l'objet dans les déplacements.

Et pour finir les capacités de fusion du patient sont évaluées en convergence et en divergence avec une barre de prismes de loin et de près.

Par la suite, les stratégies et les capacités de compensation sont déterminées :

Dans cette partie du bilan, nous évaluons la coordination œil-main du patient, elle permet l'association corporelle à la vision afin de développer la préhension. La discrimination est aussi évaluée, elle correspondant à la capacité à reconnaître les formes, les couleurs. Puis nous estimons les stratégies visuo-spatiales, elles correspondent à la capacité de compensation du scotome, ou du problème de champ visuel, au repérage et la stratégie d'observation. Le cognitif est aussi important à jauger. De même pour le CV, il va permettre de matérialiser le scotome, il faut privilégier le CV Goldman. Et pour finir, les capacités de locomotion. Il est important d'observer le patient à son arrivée, pendant qu'il s'assoit.

Pour terminer cette partie sur le Bilan, nous trouvons qu'il est intéressant de faire le point sur Le Centre Technique Régional pour la Déficiência Visuelle :

Le CTRDV est un centre de ressources sur le territoire Rhône-Alpes à destination des jeunes DV de 6 à 20 ans composé d'un ophtalmologiste ainsi que d'une équipe pluridisciplinaire avec orthoptiste, informaticien en informatique adaptée, ergothérapeutes, instructrices de locomotion, transcripateurs adaptateurs de documents. Il propose des bilans fonctionnels, un accompagnement réadaptatif et des adaptations de documents, à savoir la reprographie et l'adaptation de documents en gros caractères et numériques ou en braille. Dans ce centre, sont proposés des bilans fonctionnels de patients envoyés par n'importe quel biais comme l'école, les médecins... Il ne nécessite pas de notification de la MDPH. Il est gratuit. Le CTRDV propose également le prêt d'aides techniques et technologiques, une bibliothèque d'ouvrages scolaires et de loisirs adaptés. Le CTRDV propose des solutions fonctionnelles, oriente vers des organismes départementaux adaptés, les Services d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la scolarisation (SAAAS). Le SAAAS apporte un soutien spécialisé en développant des actions de soins et de rééducation dans les lieux de vie de l'élève en situation de handicap. Il participe à l'inclusion scolaire et à l'acquisition de l'autonomie grâce à des moyens médicaux, paramédicaux, éducatifs et pédagogiques adaptés.

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

Page 31 sur 65

2. Rééducation par l'orthoptiste

Pour débiter la rééducation, il est important de présenter des aides optiques et pratiques aux patients et de leur faire choisir celles qui conviennent le mieux après les avoir essayées. Les aides optiques sont déterminées en fonction de l'AV du patient retrouvée lors du bilan. Il existe plusieurs critères de choix : attentes du patients, AV, fluence, fixation, perception du scotome, stratégies oculomotrices, coordination œil-main, aspect économique. Il faut équiper le plus tôt possible les patients.

Concernant la vision de près, il existe plusieurs systèmes grossissants ainsi que des systèmes vidéo, des adaptations sur ordinateur et des logiciels grossissants. Les synthèses vocales sont également très utiles. (35) Pour la vision de loin, le patient peut avoir besoin de verres teintés spécifiques, ainsi que des systèmes permettant de lire les panneaux dans la rue, les numéros de bus. Et pour regarder la télévision plus facilement, des lunettes spéciales ayant un effet loupe ont été créées ou les patients peuvent également se servir d'un système télescopique monté sur des lunettes. (35) En plus des aides optiques, nous pouvons proposer des aides pratiques comme le guide chèque, guide lignes, téléphone gros caractères, canne blanche... Et suivi avec un ergothérapeute et aide à la vie journalière. (35)

Dans le cas de la maladie de Stargardt, il est nécessaire de se rapprocher, d'avoir de l'aide pour la lecture, à la vie quotidienne, scolaire et professionnelle, à la communication et le port de verres teintés spécifiques est aussi nécessaire. Il est donc très important de proposer au patient des aides pour le rendre autonome au maximum. (36)

Pour la RP, il est nécessaire d'avoir une aide aux déplacements : humaine, animale, technique et une réadaptation visuomotrice. Nous pouvons lui proposer des aides optiques et pratiques pour faciliter certaines activités. (36)

La rééducation par l'orthoptiste est mise en place en fonction des besoins et des attentes du patient, nous allons chercher à maintenir l'autonomie visuelle du patient, pour les déplacements, pour la lecture, pour l'administratif, pour les repas... Dans un premier temps, si le patient a besoin d'excentrer sa fixation pour une meilleure vision, plutôt dans le cas de la maladie de Stargardt avec atteinte de la vision centrale, la PRL peut-être initialisée. Par la suite, on va chercher à avoir une poursuite harmonieuse et fluide et des saccades régulières. Une fois que la poursuite et les saccades sont travaillées, nous allons travailler la coordination œil-main, les stratégies visuo-spatiales avec par exemple le balayage, qui est très important dans la RP. L'orthoptiste va ensuite faire travailler la discrimination, l'aptitude à discerner et à reconnaître puis l'aspect cognitif du patient. L'entraînement à la lecture afin d'augmenter les performances peut être mis en place

JACQUET – ROBERT

(CC BY-NC-ND 2.0)

pendant la rééducation, il s'agit également d'un apprentissage des systèmes optiques utilisés par le patient pour la lecture. En parallèle de toutes ces notions à travailler, la mémoire visuelle peut être stimulée.(35)(36)

Dans la PEC des patients déficients visuels il existe plusieurs structures, l'orientation vers celles-ci est évoquée par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) de la MDPH. La Commission oriente vers les établissements du département qui répondent aux besoins de la personne handicapée. Les instituts pour DV ont pour objectifs d'apporter soin et protection aux patients.(38)

3. Traitements

Dans le cas de la maladie de Stargardt, il n'existe pas de traitement curatif, seulement des mesures de prévention ou de repos. (39) Par exemple, il est conseillé de porter des verres anti-UV, ou des lunettes de soleil, d'éviter le carotène et la nivaquine. De même, les lunettes avec des verres teintés permettent en général un plus grand confort visuel. (4)

Actuellement, il n'existe pas non plus de traitement pour soigner la RP. Cependant, plusieurs approches qui visent en premier lieu à ralentir la progression de la maladie sont mises en place. La première est une approche de thérapie génique, la deuxième consiste à corriger l'anomalie génétique en faisant des greffes cellulaires au niveau de la rétine. Nous trouvons également une approche nutritionnelle avec des compléments alimentaires. Et la dernière, est une approche pharmacologique.(24)

CONCLUSION

La maladie de Stargardt et la Rétinopathie Pigmentaire sont toutes deux des dystrophies rétiniennes, cependant l'atteinte n'a pas la même localisation sur la rétine. La vision centrale va être affectée pour les patients atteints de la maladie de Stargardt, et la vision périphérique pour les patients atteints de la Rétinopathie Pigmentaire. Il faudra donc s'adapter aux différentes altérations pour une meilleure prise en charge et cela nécessite, au même niveau, une connaissance sur la qualité de vie des patients, c'est-à-dire sur leur bien être émotionnel et leur fonctionnement social pour un accompagnement plus adapté.

Dans notre partie pratique, nous allons réaliser une étude comparative sur la qualité de vie de ces deux pathologies. Le but étant de mettre en évidence les répercussions sur la vie quotidienne des patients atteints de la Maladie de Stargardt et celles des patients atteints de la Rétinopathie Pigmentaire. De ce fait, nous allons faire passer le questionnaire NEI-VFQ-25 à plusieurs patients provenant principalement du CTRDV. Nous allons soumettre le questionnaire sous forme de Google-Form via les adresses mail des patients. Pour finir, nous comparerons le résultat global du questionnaire ainsi les résultats par domaine entre les deux atteintes.

PARTIE 2 - PARTIE PRATIQUE

I. Introduction et Hypothèse

Dans cette partie pratique, nous avons cherché à comparer et connaître les répercussions sur la qualité de vie d'une pathologie de la vision centrale, la maladie de Stargardt, et celles d'une pathologie de la vision périphérique, la Rétinopathie Pigmentaire.

Cette évaluation subjective du patient sur son vécu, ses attentes et sa place est actuellement un point important dans le suivi du patient et dans les décisions thérapeutiques. Comme abordé dans la partie théorique, des questionnaires de qualité de vie se développent de plus en plus, y compris dans le domaine de l'ophtalmologie où nous pouvons recenser de nombreuses études notamment sur le ressenti du patient vis-à-vis de sa déficience visuelle et ce qu'elle engendre quotidiennement. En effet, qu'en est-il de l'impact sur la qualité de vie engendré par la déficience visuelle ?

Les différentes pathologies oculaires peuvent créer diverses répercussions dans le quotidien des patients de part la variété des atteintes possibles. Comme décrit plus haut, nous avons pu catégoriser les atteintes de la vision centrale et les atteintes de la vision périphérique. Le but dans cette étude était de savoir si la qualité de vie est impactée au même degré et de la même façon dans ces deux types d'atteintes. Pour cela, nous avons mené notre étude sur deux populations : l'une comportant des patients atteints par la maladie de Stargardt, affectant la vision centrale et la seconde constituée de patients atteints par la Rétinopathie Pigmentaire, affectant la vision périphérique. Ce qui nous a amené à se demander dans quels domaines une atteinte est plus pénalisante que l'autre ? Ou autant ? Existe-t-il différentes répercussions sur le quotidien entre la maladie de Stargardt et la Rétinopathie Pigmentaire ?

Pour répondre à ces questions, nous avons réalisé une étude comparative transversale monocentrique d'évaluation de la qualité de vie par questionnaire.

Nos hypothèses étaient les suivantes :

1. Notre étude va mettre en évidence un impact sur la qualité de vie et sur la santé mentale pour ces deux pathologies mais qui sera plus important pour la maladie de Stargardt que pour la Rétinopathie Pigmentaire.
2. Les domaines du questionnaire NEI-VFQ-25 qui touchent la vision fine vont être plus altérés dans le cadre de la maladie de Stargardt.
3. Les domaines du questionnaire NEI-VFQ-25 qui évoquent la vision périphérique vont être plus altérés pour la Rétinopathie Pigmentaire.

JACQUET – ROBERT

(CC BY-NC-ND 2.0)

II. Patients

Notre étude a été menée avec des patients recueillis au sein du CTRDV entre le 15 janvier 2023 et le 21 avril 2023. Elle était constituée de 35 patients, âgés de 9 ans à 58 ans et qui avaient tous fait l'objet d'un bilan basse vision et avaient tous une déficience visuelle.

Critères d'inclusion : tout patient présentant soit la maladie de Stargardt soit la Rétinopathie Pigmentaire ayant fait l'objet d'un bilan basse vision et pouvant répondre eux-mêmes au questionnaire.

Critères d'exclusion : tout patient sans déficience visuelle véritablement diagnostiquée, toute personne avec une acuité visuelle inférieure à 1/20e, et ayant un autre handicap associé.

Une fois ces critères établis, Mme.MARTOS, la secrétaire assistante du CTRDV a sélectionné les 102 patients pouvant entrer dans l'étude.

III. Matériel

Nous avons utilisé pour notre étude le questionnaire NEI-VFQ-25, c'est un questionnaire auto-administré spécifique à la déficience visuelle. Il dérive du NEI-VFQ-51 qui a été réduit de 51 items à 25, ils ont les mêmes propriétés métriques. Ce questionnaire a été traduit en français et en plusieurs langues différentes. Il dure environ vingt à trente minutes. Il comprend 25 questions, pour chaque réponse et chaque domaine, un score est attribué dont 100 représente le meilleur et 0 le pire. Ce questionnaire aborde différents domaines regroupant les items pour former 11 échelles représentants : la santé générale (item 1), la vision globale (item 2), les douleurs oculaires (items 4 et 19), les activités de près (items 5, 6 et 7), les activités de loin (items 8,9 et 14), la fonction sociale (items 11 et 13), la santé mentale (items 3, 21, 22 et 25), les difficultés (items 17 et 18), la dépendance (items 20, 23 et 24), la vision des couleurs (item 12) et la vision périphérique (item 10) (cf. *tableau 6*). L'échelle représentant la conduite n'a pas été prise en compte dans nos données statistiques, le score étant de 0 pour tous les patients, elle n'était pas représentative dans cette étude. Nous avons retranscrit le questionnaire NEI-VFQ-25 dans une version en ligne, sous forme de Google Form afin de pouvoir le transmettre par mail.

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

Page 36 sur 65

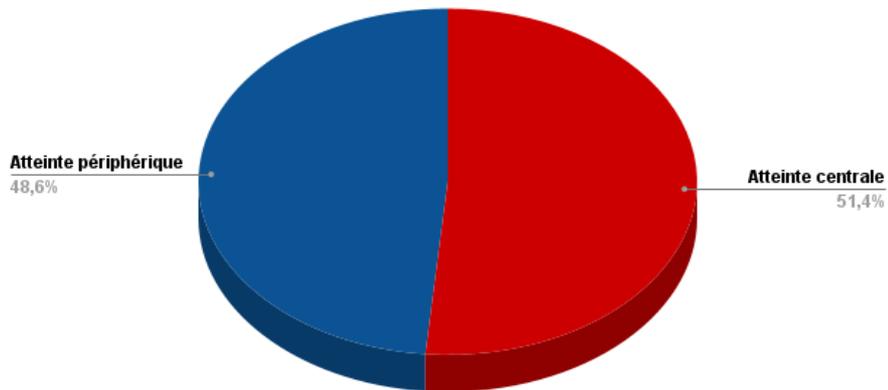
IV. Méthode

Les patients ont été sélectionnés par Mme. MARTOS, secrétaire assistante du CTRDV, qui dans un premier temps a recensé toutes les adresses mails des patients atteints de la maladie de Stargardt et de la Rétinopathie Pigmentaire. Puis le Docteur de SAINT-ETIENNE, notre maître de mémoire a vérifié les dossiers et a confirmé que ces patients présentaient les critères pour rentrer dans notre étude. À la suite de cela, un mail contenant le questionnaire en ligne NEI-VFQ-25 de QDV, ainsi que les explications du déroulé de l'étude, a été transmis à tous ces patients par Mme. MARTOS. N'ayant que très peu de réponses, le questionnaire a été envoyé une deuxième fois par mail le 7 mars 2023 puis une dernière relance a été faite le 7 avril 2023. Nous avons finalement eu accès aux numéros de téléphone de ces patients que nous avons contactés (au total 66 appels passés), ce qui nous a permis de recueillir 19 patients de plus. Le recueil des données était sur la base du volontariat. Le patient devait remplir anonymement et sans aide extérieure un Google Form contenant le questionnaire NEI-VFQ-25.

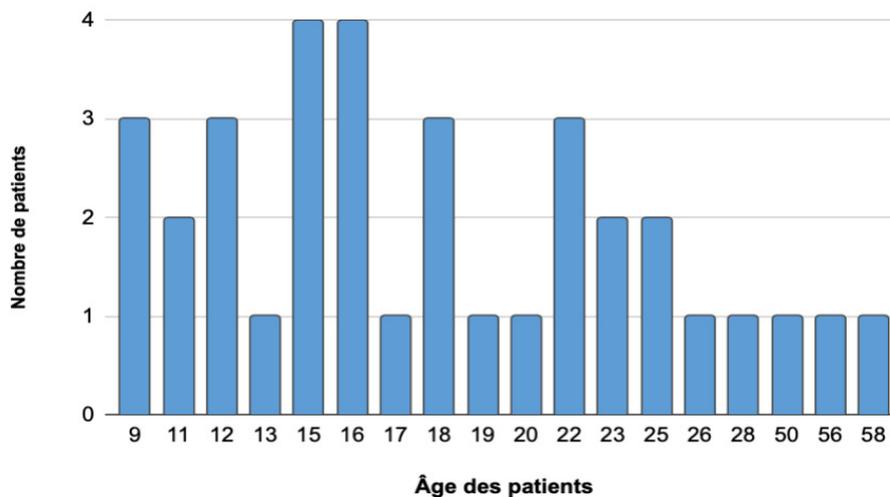
Après avoir recueilli toutes les données, pour chaque réponse aux items nous avons calculé les scores et converti avec le barème étalonné sous la forme d'une moyenne +/- écart type standard (ET). Ces résultats ont été notés sur un tableau Excel. Les moyennes ont été calculées indépendamment pour le groupe présentant une atteinte centrale et le groupe présentant une atteinte périphérique afin de les comparer par la suite. Elles représentaient la qualité de vie du groupe 1 et du groupe 2, et dans différents domaines.

V. Résultats

Dans notre étude, le groupe 1 était composé de 18 patients atteints de la maladie de Stargardt dont l'Acuité Visuelle Binoculaire s'étalait entre 1/20e et 4/10e et le groupe 2 était composé de 17 patients atteints de Rétinopathie Pigmentaire dont l'Acuité Visuelle Binoculaire s'étendait entre 1/20e et 10/10e. La moyenne d'âge dans le groupe 1 était de 22,35 ans +/- 12,3 (ET) et dans le groupe 2 elle était de 18,3 ans +/- 11,7 (ET).



Graphique 1 : Répartition des deux groupes de patients



Graphique 2 : Répartition des âges

	Maladie de Stargardt (n=18)	Rétinopathie pigmentaire (n=17)	Total (n=35)
Âge	22,35 +/- 12,30	18,30 +/- 11,70	20,34 +/- 11,84
Acuité Visuelle Binoculaire	entre 1/20e et 4/10e	entre 1/20e et 10/10e	

Tableau 1 : Âges et acuités visuelles binoculaires des patients sélectionnés

Premièrement, nous avons constaté que les scores par patient n'étaient pas dépendants de leur âge. Les résultats étaient très variables selon les patients qu'ils soient plus âgés ou plus jeunes.

Nous avons ensuite noté que l'état de santé général était légèrement plus déficitaire chez les patients atteints de la Rétinopathie Pigmentaire avec une moyenne de 57,35 contre une moyenne plus haute égale à 65,73 pour les patients atteints de la maladie de Stargardt.

Au niveau de la vision globale, le groupe 1 était beaucoup plus impacté avec une moyenne de 34,44 et une différence de 11,44 entre les deux groupes.

Nous n'avons pas constaté une différence notable entre les moyennes de ces deux pathologies oculaires pour l'activité de près, elles étaient seulement différentes de 3,51. Cependant, ces deux moyennes étaient relativement basses : 34,72 pour le groupe 1 et 38,23 pour le groupe 2.

Contrairement à l'activité de loin, qui était plus impactée dans la population avec la maladie de Stargardt, dont la moyenne était de 41,65, que dans la population avec une Rétinopathie Pigmentaire dont la moyenne était supérieure de 11,29.

Concernant la vision périphérique, nous avons pu analyser un net écart entre les moyennes des deux groupes. Effectivement, la moyenne était de 68,06 pour le groupe 1, elle était assez correcte, tandis que pour le groupe 2 la moyenne était de 26,47, elle était très basse.

Dans le cas du déficit de la vision des couleurs, il était davantage mis en avant chez les patients touchés par la Rétinopathie Pigmentaire dont la moyenne correspondait à la moitié du score total alors que dans la maladie de Stargardt la moyenne était plus haute de 15,18.

À propos de la fonction sociale, les moyennes des scores pour les deux populations étaient relativement équivalentes avec une moyenne de 50 pour le groupe 1 et de 55,15 pour le groupe 2. En ce qui concerne l'échelle qui évalue les difficultés, nous avons remarqué une différence de 7,24 avec une difficulté plus marquée dans la Rétinopathie Pigmentaire.

Quant à la santé mentale, elle était proportionnellement assez basse pour les deux pathologies avec une moyenne inférieure de seulement 3,78 pour les patients atteints de la maladie de Stargardt. La déficience visuelle, qu'elle soit périphérique ou centrale, a affecté la santé mentale, nous avons trouvé dans cette étude une moyenne de 39,59 pour la maladie de Stargardt et de 43,02 pour la Rétinopathie Pigmentaire.

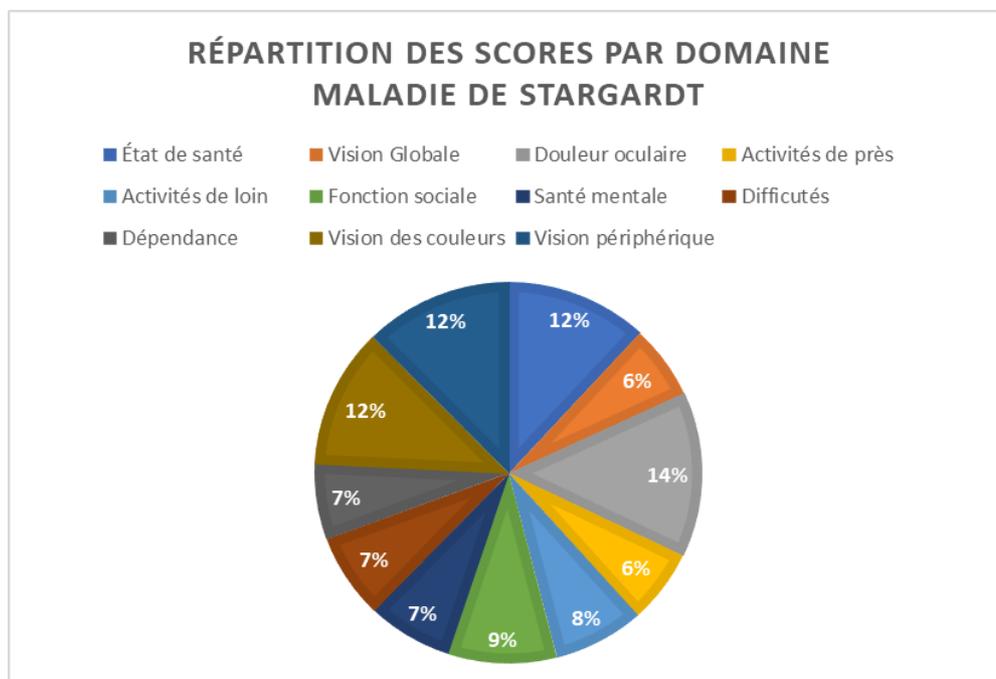
Concernant la dépendance, elle était davantage mise en avant dans la maladie de Stargardt. Cette dépendance était démontrée par une moyenne assez basse de 35,18. Mais il y avait également une perte d'autonomie pour les patients atteints de la Rétinopathie Pigmentaire, dont la moyenne était seulement de 43,63.

GROUPE 1 : MALADIE DE STARGARDT (atteinte centrale)		GROUPE 2 : RÉTINOPATHIE PIGMENTAIRE (atteinte périphérique)	
Patient	Score	Patient	Score
1	790	1	1130
2	1045	2	890
3	1465	3	1225
4	520	4	460
5	945	5	1770
6	1240	6	1720
7	1360	7	1555
8	1415	8	890
9	970	9	760
10	615	10	1070
11	1615	11	970
12	520	12	935
13	1345	13	1730
14	1585	14	1070
15	365	15	985
16	1015	16	1060
17	1115	17	410
18	1120		

Tableau 2 : Scores obtenus à partir des réponses de chaque patient au questionnaire NEI-VFQ-25

MALADIE DE STARGARDT		
Domaines étudiés	Moyenne	Ecart-type
État de santé	65,78	+/- 21,25
Vision globale	34,44	+/- 13,38
Douleur oculaire	77,8	+/- 25,61
Activités de près	34,72	+/- 29,31
Activités de loin	41,65	+/- 29,55
Vision périphérique	68,06	+/- 31,86
Vision des couleurs	65,28	+/- 39,42
Fonction sociale	50,00	+/- 29,88
Difficultés	39,59	+/- 29,50
Santé mentale	39,24	+/- 30,78
Dépendance	35,18	+/- 35,19

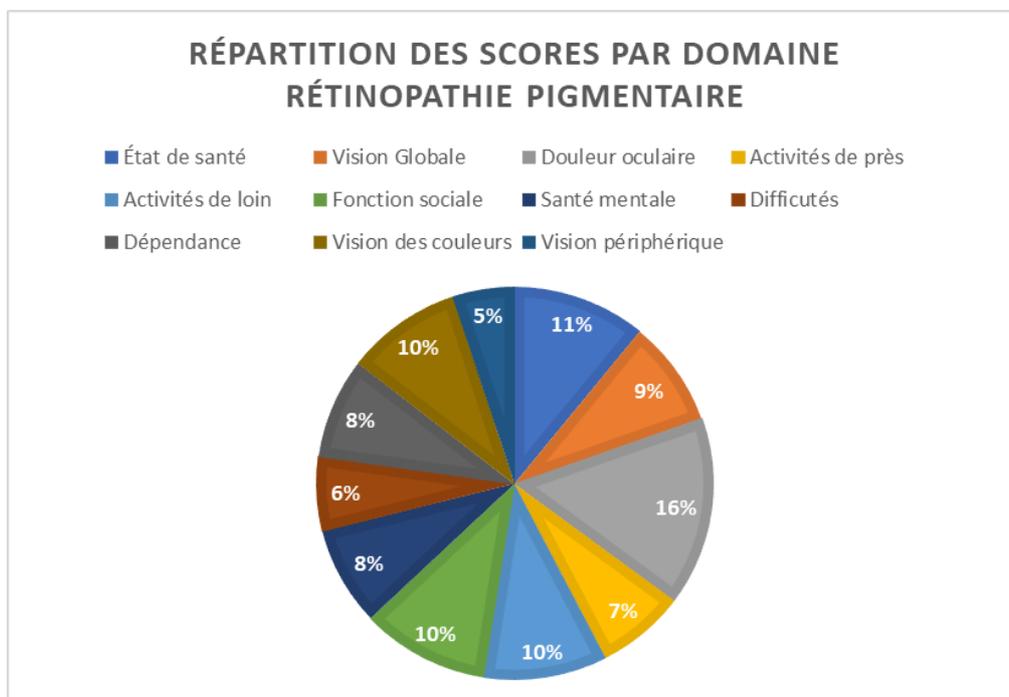
Tableau 3 : Moyennes et écarts types des scores obtenus par domaines des patients atteints par la maladie de Stargardt



Graphique 3 : Répartition des scores par domaine des patients atteints par la maladie de Stargardt

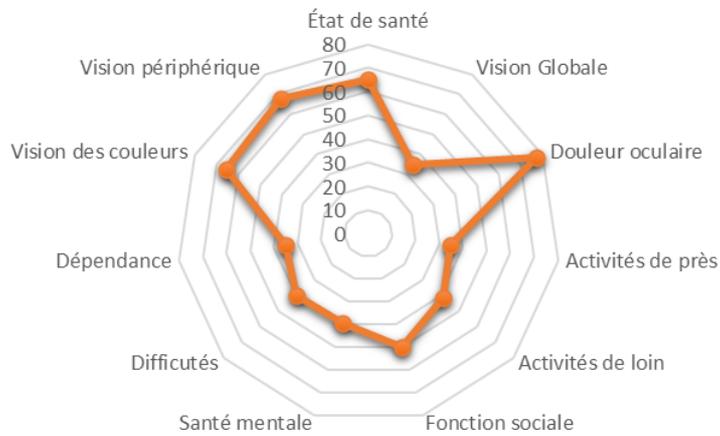
RÉTINOPATHIE PIGMENTAIRE		
Domaines étudiés	Moyenne	Ecart-type
État de santé	57,35	+/- 31,58
Vision globale	45,88	+/- 25,26
Douleur oculaire	82,36	+/- 24,25
Activités de près	38,23	+/- 30,96
Activités de loin	52,94	+/- 37,63
Vision périphérique	26,47	+/- 16,46
Vision des couleurs	50,00	+/- 37,5
Fonction sociale	55,15	+/- 38,33
Difficultés	32,35	+/- 28,56
Santé mentale	43,02	+/- 33,97
Dépendance	43,63	+/- 36,00

Tableau 4 : Moyennes et écarts types des scores obtenus par domaines des patients atteints par la Rétinopathie Pigmentaire



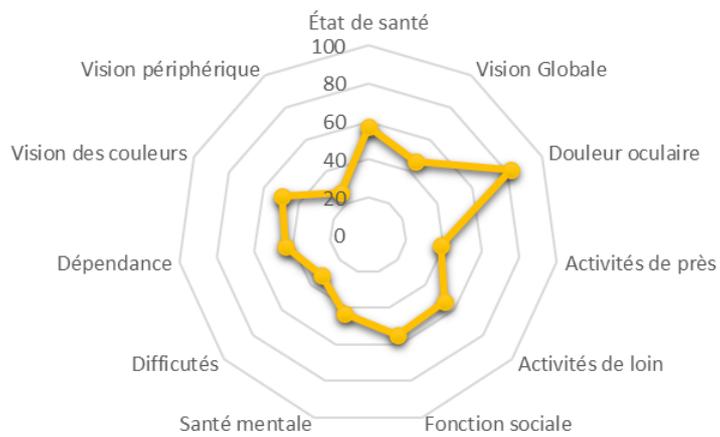
Graphique 4 : Répartition des scores par domaine des patients atteints par la Rétinopathie Pigmentaire

Scores par domaines des patients atteints par la maladie de Stargardt



Graphique 5 : Scores par domaines des patients atteints par la maladie de Stargardt

Scores par domaines des patients atteints par la rétinopathie pigmentaire



Graphique 6 : Scores par domaines des patients atteints par la Rétinopathie Pigmentaire

Domaines étudiés	Différence (Maladie de Stargardt - Rétinopathie Pigmentaire)
État de santé	+ 8,43
Vision globale	- 11,44
Douleur oculaire	- 4,56
Activités de près	- 3,51
Activités de loin	- 11,29
Vision périphérique	+ 41,59
Vision des couleurs	+ 15,28
Fonction sociale	- 5,15
Difficultés	+ 7,24
Santé mentale	- 3,78
Dépendance	- 8,45

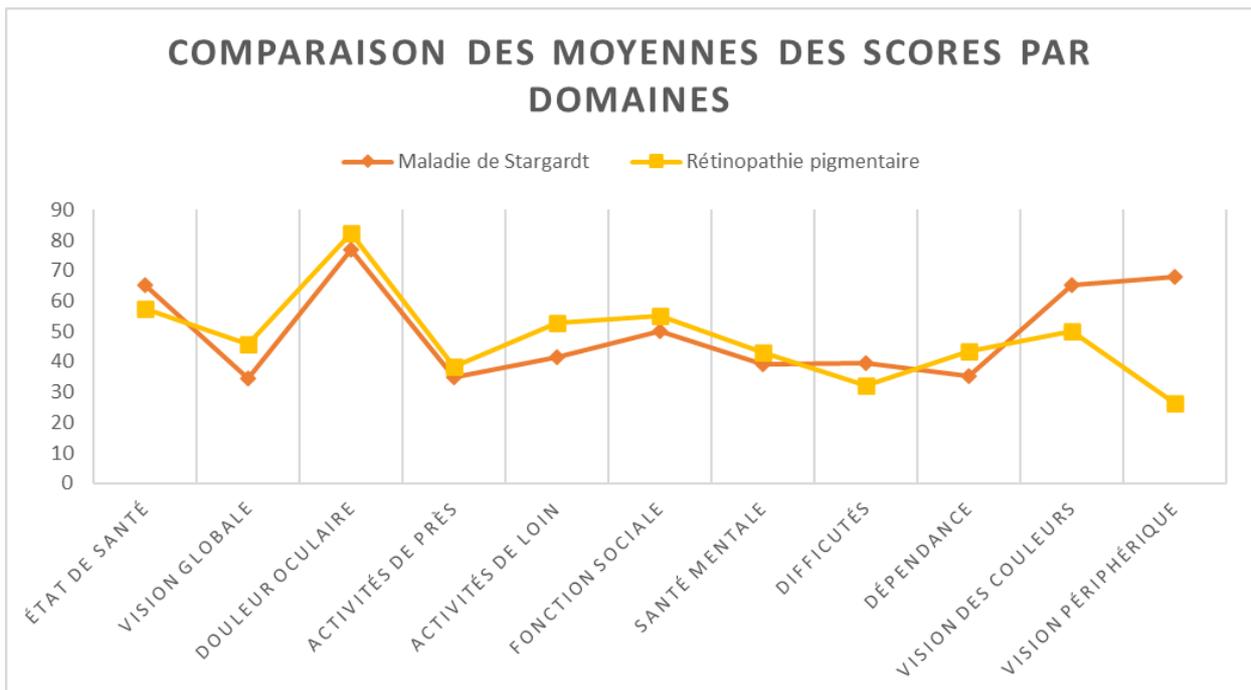
Tableau 5 : Différence entre les moyennes des scores obtenus de la maladie de Stargardt par rapport à la Rétinopathie Pigmentaire

Lorsque nous avons calculé la moyenne générale de toutes les échelles pour chaque population, nous avons obtenu une moyenne de 50,05 +/- 15,86 (ET) pour le groupe de patients atteints de la maladie de Stargardt et de 47,94 +/- 14,83 (ET) pour le groupe de patients présentant une Rétinopathie Pigmentaire. La qualité de vie de ces deux pathologies oculaires était équivalente et relativement basse. Les patients atteints par ces deux types de déficiences visuelles étaient autant impactés dans leur vie quotidienne mais davantage dans certaines situations. En effet, dans la Rétinopathie Pigmentaire la vision périphérique affectait énormément la qualité de vie de ces patients, ce qui a baissé la moyenne de ce groupe, ainsi que le déficit de la vision des couleurs. En comparaison, le ressenti sur la vision globale, les activités de loin et la dépendance étaient les domaines plus déficitaires dans la maladie de Stargardt.

Comme nous avons pu l'observer dans le graphique 7, les moyennes globales des scores pour chaque pathologie restaient relativement au même niveau.

	Maladie de Stargardt (Groupe 1)	Rétinopathie Pigmentaire (Groupe 2)	Différence (Groupe 1 - Groupe 2)
Moyenne globale des échelles +/- ET	50,05 +/-15,86	47,94 +/-14,83	-2,11

Tableau 6 : Moyennes globales et écart type des échelles des deux groupes étudiés



Graphique 7 : Comparaison des moyennes des scores par domaine

VI. Discussion

Qualité De Vie globale

Les résultats qui ont été obtenus dans cette étude ont montré l'impact de la déficience visuelle sur la qualité de vie des patients. Nous avons trouvé un résultat moyen de 50,05 dans la maladie de Stargardt et de 47,94 dans la Rétinopathie Pigmentaire. Ces résultats rejoignent l'étude "*Qualité de vie des patients avec un handicap visuel pris en charge en consultation basse vision*" de Nicolas Maurage publiée en 2022, dont les moyennes de qualité de vie globale au NEI-VFQ-25 étaient de 50,293 dans les atteintes de la vision centrale et de 55,05 dans les atteintes de la vision périphérique. Sa recherche a été effectuée sur plusieurs pathologies oculaires mettant en avant les nombreuses répercussions de la déficience visuelle sur les patients concernés. Elle a également permis de conclure que les patients présentant une atteinte centrale de la rétine avaient un score de qualité de vie moins important de 4,757 que les patients présentant une atteinte périphérique, contrairement à notre étude où nous n'avons pas constaté de différence significative entre ces deux types d'atteinte de la rétine avec seulement un écart de 2,11.

Contrairement à notre hypothèse, nous avons pu souligner que la qualité de vie était quasiment autant impactée dans la maladie de Stargardt que dans la Rétinopathie Pigmentaire.

(cf. tableaux 3,4,5,6 et graphique 7)

Santé mentale

Concernant la santé mentale, nos résultats ont montré une légère différence de valeur de 3,78 entre les deux pathologies oculaires avec une moyenne plus basse pour la maladie de Stargardt (39,24) mais qui restait cependant bien plus élevée que la moyenne retrouvée dans l'étude de Nicolas Maurage, "*Qualité de vie des patients avec un handicap visuel pris en charge en consultation basse vision*", avec une valeur de 21,95 pour l'atteinte centrale traduisant un score très bas. Du côté de la Rétinopathie Pigmentaire, la valeur représentant la santé mentale trouvée dans notre étude de 43,02 était pratiquement équivalente à celle obtenue dans l'étude de Nicolas Maurage avec une valeur de 43,75. Contrairement à cette recherche, nous n'avons pas constaté une aussi grande différence entre les scores des deux groupes, la santé mentale étant dégradée de manière quasi identique dans notre étude.

Aux vues des résultats, nous avons pu relever qu'une prise en charge pluridisciplinaire et un suivi sur la santé mentale des patients était autant important dans la maladie de Stargardt que dans la Rétinopathie Pigmentaire, malgré qu'elles ne présentaient pas les mêmes répercussions, elles avaient toutes deux une qualité de vie compliquée.

(cf. tableaux 3,4,5 et graphique 7)

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

Différences dans les domaines entre les deux groupes

Cependant, ces deux atteintes rétiniennes n'impactaient pas la qualité de vie dans les mêmes domaines. Les différences les plus notables entre la maladie de Stargardt et la Rétinopathie Pigmentaire étaient dans les catégories suivantes : Vision périphérique avec une moyenne supérieure de 41,59 pour le groupe 2, Vision des couleurs avec un écart de 15,28 qui affectait davantage les patients atteints de la Rétinopathie Pigmentaire, Vision globale dont le score était inférieur de 11,44 dans la maladie de Stargardt, tout comme les Activités de loin, inférieur de 11,29 et la Dépendance, inférieur de 8,45. Nos résultats étaient quelques peu différents de l'étude "*Qualité de vie des patients avec un handicap visuel pris en charge en consultation basse vision*", en effet dans ce cas-là la santé mentale (-21,05), les activités de près (-24,27) présentaient un écart bien plus notable que dans notre étude. De plus, l'échelle des activités de loin de chacun des groupes n'a montré pratiquement aucune différence (+1,61). Pour ce qui était des autres domaines qui se distinguaient pour une pathologie plus que pour l'autre, nos résultats étaient en corrélation avec l'étude citée.

(cf. tableau 5 et graphique 7)

Domaines affectés dans la maladie de Stargardt

Grâce au questionnaire NEI-VFQ-25, nous avons pu relever que la vision globale (34,44), les activités de près (34,72), la dépendance (35,18) et la santé mentale (39,24) étaient les domaines les plus impactés par la maladie de Stargardt. En effet, il s'agit d'une dégénérescence maculaire affectant de manière importante l'acuité visuelle (atteignant environ 1/20e). Elle va donc peser sur le quotidien de ces personnes en créant une perte d'autonomie, un isolement, des difficultés dans les activités telles que la lecture, la cuisine, le bricolage, la couture et ainsi causer des répercussions sur la santé mentale. Effectivement, dans l'étude de Enola Blanchet "*Évaluation de la qualité de vie des patients atteints de la maladie de Stargardt*" les résultats obtenus étaient en faveur de ce constat. La vision globale (29,0), et l'activité de près (44,3) et la santé mentale (38,5) faisaient également partie des dimensions étudiées les plus impactées. Cependant, dans cette étude la dépendance était beaucoup moins mise en avant par les patients avec 49,2 de moyenne soit un écart de 14,02 avec la moyenne calculée dans notre étude. Ces divers domaines ont considérablement influencé la qualité de vie globale dans la maladie de Stargardt.

(cf. tableau 3 et graphiques 3 et 5)

Domaines affectés dans la Rétinopathie Pigmentaire

En ce qui concerne la Rétinopathie Pigmentaire, le domaine de la vision périphérique avait obtenu le score le plus bas avec 26,47 et l'écart le plus important entre les deux groupes (+41,59). Ce qui semblait être en adéquation avec les répercussions engendrées par cette atteinte de la rétine périphérique, elle a fait diminuer de manière importante le score de la qualité de vie globale dans la Rétinopathie Pigmentaire. Nous avons comparé nos résultats avec l'étude de Nicolas Maurage, "*Qualité de vie des patients avec un handicap visuel pris en charge en consultation basse vision*", et c'est effectivement le constat qui a été fait avec une moyenne de 25 pour le groupe d'atteintes de la vision périphérique.

Notre étude a donc été en faveur de nos deux dernières hypothèses : le groupe 1 dont les patients étaient atteints de la maladie de Stargardt présentait plus de difficultés dans les domaines mettant en jeu la vision fine. Alors que le groupe 2 dont les patients étaient atteints de la Rétinopathie Pigmentaire présentait une altération plus importante dans le domaine de la vision périphérique.

À partir de ces résultats, la prise en charge et le suivi pourraient être adaptés afin de mener au mieux le projet de soin et de rééducation. Ces études de qualité de vie permettent de mieux comprendre les besoins et les attentes du patient et de s'adapter plus facilement.

(cf. tableau 4 et graphiques 4 et 6)

VII. Conclusion

Pour conclure, cette étude effectuée entre le mois de novembre 2022 et le mois d'avril 2023 a permis de mettre en évidence les répercussions sur la qualité de vie de deux pathologies oculaires distinctes : la maladie de Stargardt, affectant la vision centrale, et la rétinopathie pigmentaire, affectant la vision périphérique.

Cependant, il convient de mentionner certains biais potentiels de cette étude. Tout d'abord, la taille de l'échantillon pourrait représenter une limite, pouvant restreindre la généralisation des résultats. De plus, les âges des patients pourraient également constituer un biais, car le ressenti et les besoins dans la vie quotidienne peuvent varier en fonction de l'âge. Enfin, les différences d'acuité visuelle entre les patients pourraient influencer les résultats et introduire une source de variation.

Malgré ces limitations, les résultats de cette étude apportent une contribution significative à la compréhension du ressenti des patients face à leur pathologie et mettent en évidence l'importance de prendre en compte chaque domaine étudié. Les implications pratiques de cette recherche démontrent que l'altération de la qualité de vie globale est relativement similaire dans la maladie de Stargardt et la rétinopathie pigmentaire, mais des disparités existent néanmoins dans la vie quotidienne des patients.

Par conséquent, des recherches futures pourraient se concentrer sur chaque domaine spécifique de la qualité de vie identifié par le questionnaire NEI-VFQ-25, en examinant individuellement chaque pathologie. Une approche approfondie de ce type permettrait de mieux comprendre les besoins et les attentes des patients atteints de déficience visuelle, ce qui ouvrirait la voie à une prise en charge plus adaptée, ainsi qu'à la proposition de solutions et d'aides plus efficaces. En définitive, cette étude jette les bases pour de futures recherches visant à améliorer la vie des personnes atteintes de ces pathologies oculaires, en prenant en compte les aspects spécifiques de chaque condition.

ANNEXE

Table 2. Scoring Key: Recoding of Items

Item Numbers	Change original response category ^(a)	To recoded value of:
1,3,4,15c ^(b)	1	100
	2	75
	3	50
	4	25
	5	0
2	1	100
	2	80
	3	60
	4	40
	5	20
	6	0
5,6,7,8,9,10,11,12,13,14,16,16a A3,A4,A5,A6,A7,A8,A9 ^(c)	1	100
	2	75
	3	50
	4	25
	5	0
	6	*
17,18,19,20,21,22,23,24,25, A11a,A11b,A12,A13	1	0
	2	25
	3	50
	4	75
	5	100
A1,A2	0	0
	to	to
	10	100

Document 1 : Table des scores liée au différents items

Questionnaire sur la Fonction Visuelle

Questionnaire sur la Fonction Visuelle, NEI-VFQ-25.

Le questionnaire que vous trouverez sur les pages suivantes présente une série de problèmes concernant votre vue ou ce que vous ressentez au sujet de votre vue. Pour chaque question, veuillez choisir la réponse qui correspond le mieux à votre situation.

Pour répondre aux questions, basez-vous sur la vue que vous avez avec vos lunettes ou lentilles, si vous en portez.

Prenez tout le temps qu'il vous faut pour répondre à chaque question. Toutes vos réponses resteront confidentielles. Afin que ce questionnaire nous aide à mieux comprendre les problèmes de vue et leurs conséquences sur la qualité de votre vie, vos réponses doivent être aussi précises que possible. N'oubliez pas : si vous avez des lunettes ou des lentilles, répondez à chaque question comme si vous les portiez.

INSTRUCTIONS :

1. Nous vous demandons d'essayer de remplir ce questionnaire par vous-même. Mais si vous pensez avoir besoin d'aide, n'hésitez pas à vous adresser au personnel de l'étude qui se fera un plaisir de vous aider.
2. Veuillez répondre à toutes les questions.
3. Si vous ne savez pas quelle réponse choisir, choisissez celle qui se rapproche le plus de votre situation.
4. Ce questionnaire comporte 25 questions et prend une quinzaine de minutes.

Après la section 1 Accéder à la page 2 (1ERE PARTIE - ÉTAT...TÉ GÉNÉRAL ET VUE) ▾

Questions Réponses 65 Paramètres Total des points : 0

Rubrique 2 sur 5

1ERE PARTIE - ÉTAT DE SANTÉ GÉNÉRAL ET VUE

Description (facultative)

Quel âge avez vous ? *

Réponse courte

Vous avez une atteinte de la vision *

Centrale

Périphérique

1. Dans l'ensemble, pensez-vous que votre santé est : *

Excellente

Très bonne

Bonne

Médiocre

Mauvaise

2. Actuellement, lorsque vous regardez avec les deux yeux en même temps, vous diriez que votre vue (avec lunettes ou lentilles, si vous les portez) est excellente, bonne, moyenne, mauvaise, ou très mauvaise, ou bien êtes-vous complètement aveugle ?

Excellente

Bonne

Moyenne

Mauvaise

Très mauvaise

Complètement aveugle

3. Êtes-vous inquiète(ête) au sujet de votre vue ? *

Jamais

Rarement

Quelquefois

Très souvent

Tout le temps

4. Avez-vous eu des douleurs ou gêne dans les yeux ou autour des yeux (par exemple : brûlures ou démangeaisons) ?

Aucune douleur ou gêne

Douleurs ou gêne légère(s)

Douleurs ou gêne modérée(s)

Douleurs ou gêne forte(s)

Douleurs ou gêne très forte(s)

Questions Réponses 65 Paramètres Total des points : 0

Rubrique 3 sur 5

2EME PARTIE - DIFFICULTÉS DANS VOS ACTIVITÉS

Les questions suivantes portent sur les difficultés que vous pouvez rencontrer dans certaines activités quand vous portez vos lunettes ou vos lentilles (si vous les utilisez pour ces activités).

5. Avez-vous du mal à lire les caractères d'imprimerie de taille normale ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

6. Avez-vous du mal à faire certaines tâches ou certains passe-temps qui exigent de bien voir de près, comme faire la cuisine, de la couture, bricoler dans la maison ou utiliser des petits outils ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

7. À cause de votre vue, avez-vous du mal à retrouver quelque chose sur une étagère encombrée ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

8. Avez-vous du mal à lire les panneaux de circulation ou les enseignes de magasins dans la rue ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

9. À cause de votre vue, avez-vous du mal à descendre des marches, un escalier ou les rebords de trottoirs la nuit ou quand l'éclairage est faible ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

Questions Réponses 65 Paramètres Total des points : 0

10. À cause de votre vue, avez-vous du mal à remarquer ce qui se trouve sur le côté quand vous marchez ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

11. À cause de votre vue, avez-vous du mal à voir comment les gens réagissent à ce que vous dites ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

12. À cause de votre vue, avez-vous du mal à choisir vos vêtements et à les assortir ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

13. À cause de votre vue, avez-vous du mal à rendre visite à des gens, à aller dans des soirées ou au restaurant ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

14. À cause de votre vue, avez-vous du mal à aller au cinéma, au théâtre, ou à assister à des rencontres sportives ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

15. Conduisez-vous actuellement, au moins une fois de temps en temps ? *

Oui (Passez à la question 15c)

Non (Passez à la question 15a)

Questions Réponses 65 Paramètres Total des points : 0

15a. SI VOTRE RÉPONSE EST NON : est-ce parce que vous n'avez jamais conduit ou bien vous avez arrêté de conduire ? *

Jamais conduit (Passez à la 3ème partie, question 17)

Arrêté de conduire (Passez à la question 15b)

Non concerné par cette question

15b. SI VOUS AVEZ ARRÊTÉ DE CONDUIRE : c'était surtout à cause de votre vue ou surtout pour d'autres raisons, ou à la fois à cause de votre vue et pour d'autres raisons ? *

Surtout à cause de votre vue (Passez à la 3ème partie, question 17)

Surtout pour d'autres raisons (Passez à la 3ème partie, question 17)

Pour les deux à la fois (Passez à la 3ème partie, question 17)

Non concerné par cette question

15c. SI VOUS CONDUISEZ ACTUELLEMENT : avez-vous du mal à conduire de jour dans des endroits familiers ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Non concerné par cette question

16. Avez-vous du mal à conduire de nuit ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

Non concerné par cette question

16a. Avez-vous du mal à conduire dans des conditions difficiles, comme des mauvaises conditions météorologiques, dans les embouteillages, sur l'autoroute, ou en ville ? *

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Énormément

Arrêté de le faire à cause de votre vue

Arrêté de le faire pour d'autres raisons ou manque d'intérêt

Non concerné par cette question

Après la section 3 Passer à la section suivante

Questions Réponses 65 Paramètres Total des points : 0

Rubrique 4 sur 5

3EME PARTIE - VOS RÉACTIONS À VOS PROBLÈMES DE VUE

Description (facultative)

3.1

Les questions suivantes portent sur ce qui vous arrive peut-être à cause de votre vue. Pour chaque question, sélectionnez la réponse qui indique si, dans votre situation, cette question est vraie en permanence, très souvent, quelques fois, rarement ou jamais.

17. Faites-vous moins de choses que vous ne le voudriez à cause de votre vue ?

- En permanence
- Très souvent
- Quelques fois
- Rarement
- Jamais

18. Êtes-vous limité(e) dans le temps que vous pouvez consacrer à votre travail ou à vos activités à cause de votre vue ?

- En permanence
- Très souvent
- Quelques fois
- Rarement
- Jamais

19. Les douleurs ou la gêne ressentie(s) dans ou autour des yeux, par exemple brûlures ou démangeaisons, vous empêchent-elles de faire ce que vous aimeriez faire ?

- En permanence
- Très souvent
- Quelques fois
- Rarement
- Jamais

3.2

Pour chaque phrases suivantes, sélectionnez la réponse qui indique si, dans votre situation, c'est entièrement vrai, plutôt faux, entièrement faux ou si vous n'êtes pas certain(e).

20. Je reste chez moi la plupart du temps à cause de ma vue

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas certain(e)
- Plutôt faux
- Entièrement faux

21. Je me sens souvent contrarié(e) et insatisfait(e) à cause de ma vue

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas certain(e)
- Plutôt faux
- Entièrement faux

Questions Réponses 65 Paramètres Total des points : 0

22. Je maîtrise beaucoup moins bien ce que je fais à cause de ma vue

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas certain(e)
- Plutôt faux
- Entièrement faux

23. À cause de ma vue, je dois trop compter sur ce que me disent les autres

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas certain(e)
- Plutôt faux
- Entièrement faux

24. J'ai beaucoup besoin de l'aide des autres à cause de ma vue

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas certain(e)
- Plutôt faux
- Entièrement faux

24. J'ai beaucoup besoin de l'aide des autres à cause de ma vue

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas certain(e)
- Plutôt faux
- Entièrement faux

25. Je m'inquiète à l'idée de faire des choses embarrassantes pour moi-même ou pour les autres, à cause de ma vue

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas certain(e)
- Plutôt faux
- Entièrement faux

Après la section 4 Passer à la section suivante

Rubrique 5 sur 5

Remerciements

Merci pour le temps que vous avez consacré à ce questionnaire.

Document 2 : Questionnaire NEI-VFQ-25 envoyé sous forme de Google-Form

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N	O	P	Q	R	S	T	U	V
1																					
2	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	Score	Moyenne	ET
3	50	75	50	50	100	100	50	75	50	25	75	75	100	50	50	75	50	50	1175	65,27777778	21,24591464
4	40	20	40	20	20	40	60	40	20	40	20	20	60	40	40	40	20	20	620	34,44444444	13,38226316
5	50	50	75	0	75	75	75	75	50	0	50	50	50	50	25	25	50	50	850	47,22222222	24,08454607
6	75	75	100	50	50	75	25	75	100	75	75	50	100	100	50	100	100	75	1350	75	22,68713032
7	0	0	25	0	0	25	50	0	0	25	50	0	50	50	0	0	25	50	350	19,44444444	21,9550938
8	25	25	50	25	0	25	75	50	25	0	50	0	50	75	0	25	50	50	600	33,33333333	24,2535625
9	0	25	0	25	50	50	100	75	50	0	75	25	75	25	0	50	100	100	925	51,88888889	32,62106661
10	25	50	50	25	50	100	50	75	50	25	75	25	75	100	25	75	75	100	1050	58,33333333	27,11630723
11	75	50	100	0	50	100	75	100	75	25	100	25	75	100	25	75	75	100	1225	68,05555556	31,86085967
12	25	25	50	25	25	50	25	25	0	25	25	25	75	50	25	25	50	75	625	34,72222222	19,4386929
13	25	100	100	50	25	100	100	100	75	0	100	25	50	100	0	100	100	25	1175	65,27777778	39,4249929
14	100	50	100	25	50	50	75	100	50	0	100	50	100	100	25	75	75	100	1175	65,27777778	31,08206511
15	25	25	50	0	0	50	100	50	25	100	0	50	75	25	75	25	75	25	750	41,66666667	33,2105821
16	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
17	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
18	25	0	50	0	25	0	75	75	25	100	50	0	50	75	0	25	0	25	600	33,33333333	32,0844474
19	50	75	50	0	50	50	50	25	75	100	50	50	75	50	0	25	25	25	825	45,83333333	26,07962919
20	25	100	100	25	100	100	50	75	100	100	75	75	100	100	25	100	100	75	1425	79,16666667	28,76118708
21	25	100	100	0	75	75	75	100	25	0	75	25	75	100	25	50	0	25	950	52,77777778	37,26779962
22	25	75	50	0	75	75	0	75	75	0	75	0	25	75	0	25	0	0	650	36,11111111	34,53708814
23	0	50	50	50	0	50	100	25	25	0	75	0	25	50	0	25	50	50	625	34,72222222	28,61880409
24	25	0	50	25	0	25	75	75	0	0	100	0	50	0	0	25	50	0	500	27,77777778	31,95687454
25	0	0	75	25	25	50	75	25	25	0	75	0	75	0	0	0	0	0	450	25	30,91734712
26	75	25	75	75	75	25	25	25	0	0	100	0	50	100	0	0	25	25	700	38,88888889	35,5856944
27																					
28																					
29	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	Score	Moyenne	ET	
30	50	50	75	25	75	25	100	75	50	100	0	50	0	75	100	50	75	975	57,35294118	31,57914893	
31	80	40	0	60	20	20	80	40	60	20	20	60	60	80	20	60	60	780	45,88235294	25,26331914	
32	100	50	50	25	100	100	50	50	50	100	0	0	0	50	25	50	25	925	54,41176471	34,50010656	
33	100	100	100	25	100	100	100	100	75	100	50	75	100	100	50	75	1450	85,29411765	23,48341092		
34	50	25	25	50	50	50	75	0	25	0	25	0	25	0	75	25	0	525	30,88235294	25,81395541	
35	0	50	50	0	100	100	0	25	75	75	25	0	75	25	50	25	50	775	45,58823529	36,69478645	
36	0	25	25	25	100	100	75	0	25	50	50	25	25	50	25	25	25	650	38,23529412	29,4714468	
37	50	25	50	25	100	100	100	25	25	0	75	0	75	25	50	50	50	775	45,58823529	34,50010656	
38	25	25	25	25	100	100	25	25	25	100	100	25	25	50	25	25	0	800	47,05882353	36,31712851	
39	25	0	0	25	50	50	25	25	25	0	0	0	25	50	25	25	450	26,47058824	16,46632035		
40	50	25	25	25	50	50	100	25	25	0	25	0	100	25	75	100	700	41,17647059	34,16547105		
41	50	25	100	25	0	0	100	50	50	100	100	50	0	100	25	25	50	850	50	37,5	
42	100	25	100	0	100	100	75	50	50	100	100	100	0	100	25	50	100	1175	69,11764706	38,04747421	
43	100	25	100	0	100	100	100	75	25	100	100	25	0	100	25	100	50	1125	66,17647059	40,44786041	
44	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
45	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	
46	50	25	50	0	50	50	25	0	25	0	25	0	25	0	75	0	25	425	25	23,38535867	
47	75	50	25	0	75	75	50	0	25	25	25	25	0	75	100	50	0	675	39,70588235	31,9408921	
48	100	75	100	25	100	100	100	75	50	100	100	50	50	100	100	50	75	1350	59,41176471	25,36498281	
49	75	50	100	0	100	100	75	75	25	0	0	75	50	100	50	50	100	1025	60,29411765	36,50644585	
50	25	75	25	25	25	25	25	25	50	0	0	25	50	100	50	0	100	625	36,76470588	30,76834699	
51	25	50	100	0	100	100	50	25	25	0	25	0	75	25	0	0	600	35,29411765	37,56122453		
52	0	0	25	25	100	100	50	50	25	0	0	25	0	50	100	100	25	675	39,70588235	38,58718166	
53	0	0	25	25	75	75	50	50	0	25	25	25	0	50	25	75	0	525	30,88235294	27,28525782	
54	0	50	50	25	100	100	25	50	0	75	75	25	50	50	75	0	25	775	45,58823529	32,15598471	

Document 5 : Scores et moyennes des 25 questions

Domaines étudiés atteinte centrale	Moyenne	ET
État de santé (1)	65,27777778	21,24591464
Vision Globale (2)	34,44444444	13,38226316
Douleur oculaire (4,19)	77,08333333	25,61737691
Activités de près (5,6,7)	34,72222222	29,30671677
Activités de loin (8,9,14)	41,64814815	29,55146289
Fonction sociale (11,13)	50	29,88071523
Santé mentale (3,21,22,25)	39,23611111	30,78388688
Difficultés (17,18)	39,58333333	29,50484222
Dépendance (20,23,24)	35,18518519	35,19437888
Vision des couleurs (12)	65,27777778	39,4249929
Vision périphérique (10)	68,05555556	
Moyenne +/- ET des échelles	50,04671717	15,859676
Domaines étudiés atteinte périphérique	Moyenne	ET
État de santé (1)	57,35294118	31,57914893
Vision Globale (2)	45,88235294	25,26331914
Douleur oculaire (4,19)	82,35294118	24,2535625
Activités de près (5,6,7)	38,23529412	30,96487574
Activités de loin (8,9,14)	52,94117647	37,6321202
Fonction sociale (11,13)	55,14705882	38,32645447
Santé mentale (3,21,22,25)	43,01470588	33,9681557
Difficultés (17,18)	32,35294118	28,55710107
Dépendance (20,23,24)	43,62745098	36,00108931
Vision des couleurs (12)	50	37,5
Vision périphérique (10)	26,47058824	16,46632035
Moyenne +/- ET des échelles	47,94340463	14,8297498

Document 6

: Moyennes et écart-types selon les différents items

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

TABLE DES ILLUSTRATIONS

Figure 1 : ***Schéma en coupe de l'œil***

Source : <https://www.bioinformatics.org/oeil-couleur/dossier/anatomie.html>

Figure 2 : ***Schéma d'une coupe de la rétine***

Source : <https://www.futura-sciences.com/sante/definitions/corps-humain-retine-4322/>

Figure 3 : ***Coupe histologique de la macula***

Source : [Cours 1ère année Mme.Avillac : UE7 Anatomie](#)

Figure 4 : ***Schéma en coupe de la rétine centrale***

Source : <https://www.guide-vue.fr/glossaire/macula>

Figure 5 : ***Planches du test d'Ishihara***

Source :

<https://www.vivelessvt.com/lycee/de-loeil-au-cerveau-quelques-aspects-de-la-vision/attachment/test-daltonisme-vision-des-couleurs-svt/>

Figure 6 : ***Test de Farnsworth 28 HUE***

Source : <https://www.trend-studie.de/english/study-protocol/>

Figure 7 : ***Axes de confusion du test de Farnsworth 15 HUE***

Source :

http://acces.ens-lyon.fr/acces/thematiques/neurosciences/actualisation-des-connaissances/perception-sensorielle-1/vision/comprendre/cas_anomalies_vision/tech_explo_vision/explor_fonct_visuelle/analys_resultats_farnsworth

Figure 8 : ***Résultat au test de Farnsworth d'une dyschromatopsie d'axe rouge-vert, type protan***

Source : <http://www.afe-eclairage.fr/docs/561-ext.pdf>

Figure 9 : ***Aperçu de la vision des couleurs normale***

Figure 10 ***Aperçu de la vision des couleurs d'un protanope***

Source : https://hitek.fr/42/vision-des-couleurs-daltoniens_4682

Figure 11 : ***Représentation d'une atteinte du Champ Visuel Central***

Source : https://fr.wikipedia.org/wiki/Syndrome_maculaire

Figure 12 : ***Scotome central bilatéral prédominant à gauche au CV Goldmann***

Source : <https://www.edimark.fr/Front/frontpost/getfiles/20417.pdf>

Figure 13 : ***Forme maculaire de la maladie de Stargardt au fond d'œil***

Source : <https://www.snof.org/encyclopedie/maladie-de-stargardt>

Figure 14 : ***Cliché d'un fond d'œil qui met en évidence des petites plages périmaculaires hypo- et hyper-auto-fluorescentes***

JACQUET – ROBERT

(CC BY-NC-ND 2.0)

Page 57 sur 65

Source : https://www.laboratoires-thea.com/medias/oct_retine_fr_thea_website_0.pdf

Figure 15 **Clichés à l'OCT des différents stades de la maladie de Stargardt**

Source : <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0181551217302760#preview-section-references>

Figure 16 : **Angiographie à la fluorescéine chez un patient atteint de la maladie de Stargardt**

Source : <https://www.snof.org/encyclopedie/maladie-de-stargardt>

Figure 19 : **Cliché auto-fluorescent OD : Atrophie maculaire et remaniements pigmentaires**

Figure 20 : **Cliché auto-fluorescent OG : Aspect granulaire de la macula avec altération de l'EP**

Source : <https://europepmc.org/article/pmc/pmc4239448#figures-and-tables>

Figure 21 : **Électrorétinogramme global d'un patient atteint de la maladie de Stargardt : réponses scotopiques et photopiques normales (type 1)**

Source : <https://www.edimark.fr/Front/frontpost/getfiles/21152.pdf>

Figure 22 : **Héritage autosomique récessif et dominant**

Source : <https://www.aquaportail.com/definition-6404-gene-autosomique.html>

Figure 23 : **Exemple de la transmission autosomique récessive de la maladie de Stargardt**

Source :

<https://www.stargardt.fr/la-genetique-gene-abca4/la-transmission-autosomique-recessive/>

Figure 24 : **Résultat au test de Farnsworth d'une dyschromatopsie d'axe bleu-jaune, type tritan**

Source : <http://www.afe-eclairage.fr/docs/561-ext.pdf>

Figure 25 : **Aperçu de la différence de la vision des couleurs d'un sujet normal avec un tritanope**

Source : https://hitek.fr/42/vision-des-couleurs-daltoniens_4682

Figure 26 : **Fond d'œil d'une Rétinopathie Pigmentaire à bâtonnets prédominants**

Source : <https://www.snof.org/encyclopedie/rétinopathie-pigmentaire>

Figure 27 : **Fond d'œil d'une Rétinopathie Pigmentaire**

Source : <https://www.snof.org/encyclopedie/rétinopathie-pigmentaire>

Figure 28 : **Pigmentation périphérique (pseudo-ostéoblastes)**

Source : <https://www.snof.org/encyclopedie/rétinopathie-pigmentaire>

Figure 29 : **Cliché d'une Rétinopathie Pigmentaire à l'OCT**

Source : <https://www.oct-optovue.com/oct-retina/oct-retina/oct-retina.html>

Figure 30 : **Cliché en auto-fluorescence d'une RP : lésions hypo-AF en moyenne périphérie, en patch, anneau hyper-AF maculaire**

Source :

https://complements.lavoisier.net/Autofluorescence-du-fond-d-oeil_Extrait_du_Chapitre_4.pdf

JACQUET – ROBERT

(CC BY-NC-ND 2.0)

Page 58 sur 65

Figure 31 : **Cliché en auto-fluorescence d'une RP : larges zones hypo-AF et anneau hyper-AF maculaire**

Source :

https://complements.lavoisier.net/Autofluorescence-du-fond-d-oeil_Extrait_du_Chapitre_4.pdf

Figures 32 et 33 : **Clichés en auto-fluorescence d'une RP sectorielle nasale : lésions hypo-AF limitées au secteur nasal, avec ligne franche de démarcation hyper-AF**

Source :

https://complements.lavoisier.net/Autofluorescence-du-fond-d-oeil_Extrait_du_Chapitre_4.pdf

Figure 34 : **Résultats d'un ERG normal (ligne 1) et d'une Rétinopathie Pigmentaire (ligne 2)**

Source : <https://www.em-consulte.com/em/SFO/H2018/B9782294756399000036.html>

Figures 35 : **Illustration de la vision d'une personne atteinte d'une Rétinopathie Pigmentaire**

Source : <https://aveuglesdefrance.org/Maladie/la-retinopathie-pigmentaire/>

Figure 36 : **Illustration de la vision d'une personne atteinte d'une Rétinopathie Pigmentaire**

Source : <https://www.braille.be/fr/documentation/pathologies-visuelles/retinite-pigmentaire>

Figure 37 : **Champ Visuel tubulaire réalisé au CV Goldmann**

Source :

https://complements.lavoisier.net/Autofluorescence-du-fond-d-oeil_Extrait_du_Chapitre_4.pdf

Figure 38 : **Arbre généalogique d'une famille avec un phénotype "rétinite" récessif**

Figure 39 : **Arbre généalogique d'une famille dont la rétinite est causée par un gène localisé sur le chromosome X**

Source :

<http://acces.ens-lyon.fr/acces/thematiques/evolution/accompagnement-pedagogique/accompagnement-au-lycee/terminale-2020/la-terre-la-vie-et-l-organisation-du-vivant/genetique-et-evolution/retinites-pigmentaires>

Figure 40 : **Les différentes étapes de la courbe de changement**

Source : <https://attitudes-positives.fr/la-resistance-au-changement/>

Figure 41 : **Classification des critères de déficience visuelle**

Source : <https://orthoptiste-nice.fr/index.php/basse-vision/>

BIBLIOGRAPHIE

1. Les prérequis en ophtalmologie : Rétine, choroïde, vitré. José S PULIDO. Elsevier Masson. 15/06/2005
2. Cours 1^{ère} année Mme AVILLAC : UE 7 Anatomie
3. SNOF : Encyclopédie de la maladie de Stargardt [Internet]. Disponible sur : <https://www.snof.org/encyclopedie/maladie-de-stargardt>
4. OrphaNet : la maladie de Stargardt [Internet]. Disponible sur : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Stargardt-FRfrPub158v01.pdf>
5. Créteil Ophtalmo : Maladie de Stargardt [Internet]. Disponible sur : <https://www.creteilophtalmo.fr/2021/maladie-de-stargardt-4/>
6. Cours 2^e année Mme CHAMBARD : UE 24 Amblyopie
7. Cours 2^e année Mme CHAMBARD : UE 26 Basse Vision
8. Fondation Stargardt : De l'importance de la description des troubles de la vision [Internet]. Disponible sur : <https://www.stargardt.fr/comprendre-la-maladie-de-stargardt-maladie-orpheline/diagnostic/>
9. Fondation Stargardt : Comprendre la maladie [Internet]. Disponible sur : <https://www.stargardt.fr/comprendre-la-maladie-de-stargardt-maladie-orpheline/#:~:text=Maladie%20de%20Stargardt%20%3A%20une%20maladie%20orpheline&text=Il%20en%20résulte%20une%20diminution,couleurs%20rouge-vert%20est%20altérée>
10. Rétine : Hérédité Dégénérescences rétiniennes. Isabelle MEUNIER. Lavoisier. 04/2012
11. OPH-78 : La vision des couleurs [Internet]. Disponible sur : <https://www.oph78.fr/ophtalmologie/examens-specialises/vision-couleur/#generalites>
12. OC : Tester la vision des couleurs [Internet]. Disponible sur : <https://www.opticiensparconviction.fr/tester-la-vision-des-couleurs>
13. Orthatlantic : La vision des couleurs [Internet]. Disponible sur : <https://orthatlantic.fr/la-vision-des-couleurs/>

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

14. National Library of Medicine. Dystrophie maculaire de Stargardt – à propos d'un cas (ouvrage publié en ligne). 2014 [Internet]. Disponible sur : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4239448/#:~:text=La%20dystrophie%20maculaire%20de%20stargardt,fluorescents%20angiographie%20OCT%20et%20ERG>
15. Centre ophtalmologique Antony : OCT [Internet]. Disponible sur : <https://antony-ophtalmologie.fr/oct/>
16. Maladie de Stargardt à révélation tardive : à propos d'un cas. A. Couzinet [Internet]. Disponible sur : <https://www.edimark.fr/Front/frontpost/getfiles/20417.pdf>
17. Les bons profs : Hétérozygote VS Homozygote. 2/05/2022 [Vidéo YouTube]. Disponible sur : <https://www.youtube.com/watch?v=glNwFjcV3BU>
18. Fondation Stargardt : Comprendre la transmission génétique de la maladie de Stargardt [Internet]. Disponible sur : <https://www.stargardt.fr/la-genetique-gene-abca4/la-transmission-autosomique-recessive/>
19. Wikipédia : Hétérozygote [Internet]. Disponible sur : <https://fr.wikipedia.org/wiki/Hétérozygote>
20. Fondation Stargardt : altération du gène ABCA4 [Internet]. Disponible sur : <https://www.stargardt.fr/la-genetique-gene-abca4/>
21. Aqua portail : gène autosomique [Internet]. Disponible sur : <https://www.aquaportail.com/definition-6404-gene-autosomique.html>
22. Cours 2^e année Mme CHAMBARD : UE 26 Basse Vision
23. SNOF : Encyclopédie de la rétinopathie pigmentaire [Internet]. Disponible sur : <https://www.snof.org/encyclopedie/rétinopathie-pigmentaire>
24. Orphanet : le portail des maladies rares et des médicaments orphelins. Rétinite pigmentaire [Internet]. Disponible sur : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=791&lng=FR
25. Cours 1^{ère} année Mr GOUTAGNY : UE 10 Explorations fonctionnelles
26. Mémoire d'orthoptie Lyon 1 : Les dyschromatopsies. A.Roudinsky et C.Biancucci. 2008 [Publié sur Internet]. Disponible sur : <https://orthoptie.net/ToposFB/rabcltd.pdf>

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

27. Aqua portail : ostéoblaste [Internet]. Disponible sur : <https://www.aquaportail.com/definition-11524-osteoblaste.html>
28. Société française d'ophtalmologie : OCT-Angiographie et Rétinite Pigmentaire [Internet]. Disponible sur : <https://www.sfo-online.fr/session/media/182-oct-angiographie-et-retinite-pigmentaire>
29. Société Française d'Ophtalmologie : Fondamentaux et approches diagnostiques – Electrophysiologie et psychophysique [Internet]. Disponible sur : <https://www.em-consulte.com/em/SFO/H2018/B9782294756399000036.html>
30. Génomes et pathologies héréditaires : transmission des cellules génétiques [Internet]. Disponible sur : http://staff.univ-batna2.dz/sites/default/files/ben-houda-afaf/files/chapitre_ii-converti.pdf
31. Génétique : Hérité mendélienne – modes de transmission [Internet]. Disponible sur : https://l3bichat2017-2018.weebly.com/uploads/9/1/0/9/91095670/4a_d1_ue5_cours_1_hérédité_mendélienne_modes_de_transmission_ronéo-ilovepdf-compressed.pdf
32. Encyclopédie Orphanet : la rétinite pigmentaire [Internet]. Disponible sur : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/RetinitePigmentaire-FRfrPub659v01.pdf>
33. OrphaSchool : transmission des maladies génétiques [Internet]. Disponible sur : <https://www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/ExternData/InfoTransmission-Dreamweaver/Transmission.pdf>
34. Cours 2^e année Mme CHAMBARD : UE 26 La déficience visuelle
35. Cours 2^e année Mme LAGEDAMONT : UE 26 Basse Vision
36. Cours 2^e année Mr CHAVE : UE 27 Prise en Charge de la Basse Vision
37. Orphanet : Maladie de Stargardt [Internet]. Disponible sur : https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/MaladieDeStargardt_FR_fr_HAN_ORPHA827.pdf
38. Action Sociale : Institut Montéclair [Internet]. Disponible sur : <https://annuaire.action-sociale.org/?p=institut-montclair-490525011&details=caracteristiques>

JACQUET – ROBERT
(CC BY-NC-ND 2.0)

39. Deuxième avis : Maladie de Stargardt [Internet]. Disponible sur : <https://www.deuxiemeavis.fr/pathologie/maladie-de-stargardt>
40. Diplôme Universitaire de Basse Vision Lyon 1 : Evaluation de la Qualité de Vie en Basse Vision. L.Bobillier. 2013 [Publié sur Internet]. Disponible sur : [EVALUATION DE LA QUALITE DE VIE EN BASSE VISION ...http://bibnum.univ-lyon1.fr > default > file:content](http://bibnum.univ-lyon1.fr/default?file:content)
41. Innov'Asso : La place de la Qualité de Vie dans l'évaluation de la prise en charge des patients [Internet]. Disponible sur : <https://www.innovasso.fr/ateliers/ateliers/atelier-2/la-place-de-la-qualite-de-vie-dans-levaluation-de-la-prise-en-charge-des-patients/>
42. Thèse de doctorat en médecine Université de Lorraine : Evaluation de la Qualité de Vie des patients opérés de strabisme dans le cadre d'une maladie de Basedow. A.Schaut. 2017 [Publié sur Internet]. Disponible sur : <https://hal.univ-lorraine.fr/hal-01931977/document>
43. Thèse de doctorat en médecine Université Lyon 1 : Vision et Qualité de Vie. Dr.Letzelter. 2000 [Publié sur Internet]. Disponible sur : <http://www.ophtalmo.net/bv/GP/IndexGP/G/Qualite-vie/tab.htm>
44. Essilor : La Basse Vision [Internet]. Disponible sur : <https://global.essilor.com/fr/la-vue/presbytie-myopie-astigmatisme-et-autres-defauts-visuels/basse-vision-malvoyance>
45. Fondation Stargardt : Évaluation de la qualité de vie des patients atteints de la maladie de Stargardt [Internet]. Disponible sur : <https://www.stargardt.fr/wp-content/uploads/2021/07/Mémoire-BLANCHET-Enola-Orthoptie-leger.pdf>
46. CRNS : Qualité de vie des patients avec handicap visuel pris en charge en consultation basse vision [Internet]. Disponible sur : <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03982877/document>