



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

Creative commons : Paternité - Pas d'Utilisation Commerciale -  
Pas de Modification 2.0 France (CC BY-NC-ND 2.0)



<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/2.0/fr>

Université Claude Bernard  Lyon 1

**INSTITUT DES SCIENCES ET TECHNIQUES DE READAPTATION**

---

**Directeur Professeur Yves MATILLON**

---

**LE ROLE DE L'ERGOTHERAPEUTE AU SEIN D'UNE EQUIPE  
PLURIDISCIPLINAIRE DANS LA PRISE EN CHARGE  
D'ENFANTS ATTEINTS L'ALBINISME**

**DIPLOME UNIVERSITAIRE DE BASSE VISION**

Par

**PICARD Pauline**

LYON, le 23 Mai 2013

**Professeur Philippe DENIS**  
Responsable de l'enseignement  
**Docteur Hélène MASSET**  
Directrice des études

**N° 87**

Introduction :

I. Le SAAAIS	3
Le fonctionnement	3
L'organigramme	4
La place de l'ergothérapeute	4
II. L'albinisme	7
Rappels anatomiques de l'œil et du fonctionnement visuel	7
Définition de l'albinisme	9
Les outils diagnostic et le mode de transmission	10
Les symptômes	13
Les conséquences	15
Les moyens de compensation	17
III. La prise en charge en ergothérapie	19
Le bilan en ergothérapie	19
La confrontation aux autres bilans et la mise en place du projet individualisé	21
Les modalités de prise en charge	22
1. Emilie	22
2. Baptiste	23
3. Mattéo	24
Conclusion	29

# REMERCIEMENTS

Je souhaite remercier **Mme CASTELLO Nicole**, orthoptiste  
Basse Vision au SAAIS 73/74, pour son engagement  
et son aide dans la réalisation de ce travail.

Je remercie également le **SAAIS 73/74** de m'avoir accueilli  
en stage.

Le maître de mémoire  
CASTELLO Nicole

Vu et permis d'imprimer  
LYON, le 22 Février 2013

Professeur Philippe DENIS

## Introduction

Une grande majorité des informations provenant du monde extérieur passe par nos yeux. La vision est donc un sens important dans la compréhension du monde qui nous entoure et participe grandement à notre développement. En France, environ 1 700 000 personnes présentent une déficience visuelle<sup>1</sup> liée à des maladies héréditaires ou non, traumatiques ou infectieuses. Les traitements curatifs montrent de réelles avancées, mais ils ne permettent pas de soigner toutes les pathologies provoquant des diminutions de la vision.

La déficience visuelle est un problème d'importance croissante dans les pays industrialisés avec l'allongement de l'espérance de vie et les progrès de la médecine et de la chirurgie. Ces progrès ont amené un meilleur pronostic pour les bébés prématurés, des soins améliorés lors d'accidents vasculaires cérébraux, de tumeurs ou de traumatismes, avec toutes les séquelles que cela peut engendrer, notamment au niveau visuel.

De même, les progrès en gynécologie, en imagerie et le suivi intensif des femmes enceintes permettent d'éviter de nombreuses pathologies, dont certaines pouvant entraîner une déficience visuelle plus ou moins sévère.

Dès la naissance, 10% des nouveaux nés ont des problèmes visuels. Pour la majorité des cas, il s'agit de défauts se résumant au strabisme, à l'amblyopie ou un défaut de réfraction qui peuvent être corrigés par un orthoptiste ou un ophtalmologiste sans opération chirurgicale, ni médicament. Cependant, pour 1% d'entre eux, les difficultés visuelles sont plus graves : l'essentiel étant constitué par la cataracte congénitale, le glaucome congénital, la rétinopathie pigmentaire et autres dystrophies rétiniennes ainsi que les atrophies optiques<sup>1</sup>.

La déficience visuelle se définit par deux éléments de base :

- l'acuité visuelle qui est la capacité à voir les détails très fins, habituellement mesurée avec un test de lecture. En France, elle se mesure en dixième.
- le champ visuel qui correspond à l'ensemble de l'espace pouvant être perçu par un œil immobile. Il se mesure en degré<sup>2</sup>.

---

1. Alcon.com, « Données ophtalmologiques », (page visitée le 15/01/2013), <<http://www.alcon.fr/monde-vue/15-donnees-ophtalmologiques-france.htm>>

2. Enfant aveugle, « Ergothérapeute », (page visitée le 13/01/2013) <<http://www.enfant-aveugle.com/spip.php?article136>>

Nous définirons la déficience visuelle par la définition française, à savoir :

- La déficience visuelle moyenne qui correspond à une acuité visuelle binoculaire corrigée située entre 1/20 et 3/20 avec un champ visuel d'au moins 20° ;
- La déficience visuelle sévère qui correspond à une acuité visuelle binoculaire corrigée située entre 1/20 et 1/10 avec un champ visuel compris entre 10° et 20°.

Chez l'enfant, la déficience visuelle peut apparaître au moment de la grossesse par hérédité ou infection, au moment de l'accouchement à cause de difficultés d'oxygénation ou durant l'enfance ou l'adolescence par blessure, infection ou maladies telles que le diabète ou le cancer.

Dans ce mémoire, nous allons nous attarder sur une des pathologies héréditaires entraînant une déficience visuelle : l'albinisme. Nous étudierons comment, les enfants atteints d'albinisme peuvent être suivis et comment s'organise leur scolarité.

Nous verrons tout d'abord l'organisation du SAAIS 73/74, structure d'accompagnement des enfants déficients visuels. Puis, après de brefs rappels anatomiques, nous approfondirons l'albinisme et ses conséquences sur la vie de l'enfant et de l'adolescent. Nous verrons ensuite comment s'articule la prise en charge en ergothérapie autour des autres acteurs du SAAIS dans un but d'indépendance et d'autonomie du jeune.

## I. Le SAAAIS :

### Le fonctionnement

Le SAAAIS 73/74 est un Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et de l'Intégration Scolaire, adressé aux enfants et adolescents malvoyants et aveugles de 3 à 20 ans, domiciliés en Savoie et en Haute-Savoie.

La prise en charge des enfants plus jeunes est réalisée par le SAFEP 73/74, Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce, destiné aux enfants de 0 à 3 ans, domiciliés en Savoie et en Haute-Savoie.

Le SAAAIS 73/74, créée en 2005 intervient sur les lieux de vie des enfants : domicile, crèches, écoles, centres de loisirs, centres sportifs... C'est un service financé par l'Agence Régionale de Santé qui bénéficie actuellement de 15 places en Savoie.

La mission du SAAAIS est d'accompagner le jeune dans son indépendance et son intégration scolaire, sociale, pré-professionnelle et professionnelle. Il propose :

- un accompagnement social et familial,
- des prises en charges individualisés du jeune,
- un soutien aux enseignants des établissements scolaires,
- un apport de documents et de matériels adaptés,
- un travail en réseau avec les autres professionnels qui entourent l'enfant
- et des sensibilisations à la déficience visuelle.

Le service intervient par le biais d'une équipe pluridisciplinaire dans les différents cadres de vie de l'enfant en fonction de ses besoins et de ses demandes.

Suite à une demande de la famille, de l'école, de l'hôpital ou de la structure qui entoure l'enfant, le jeune est orienté au SAAAIS par une notification de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) suite à l'étude du dossier de l'enfant au sein de la CDA, Commission des Droits et de l'Autonomie.

La famille et l'enfant sont reçus par la directrice de l'établissement et la conseillère sociale puis par le psychologue. Il s'ensuit une phase de bilan auprès des professionnels concernés en fonction des besoins et des demandes de l'enfant et de sa famille. Les retours de bilan sont fait en équipe pluridisciplinaire afin de mettre en place un Projet Individuel d'Accompagnement, déterminant les axes de rééducation prioritaires, les objectifs à atteindre et les moyens mis en œuvre. Ce projet est proposé au jeune et à sa famille, c'est suite à sa signature que les rééducations se mettent en place.

Le PIA est revu tous les ans en équipe pluridisciplinaire afin de réévaluer et réactualiser les objectifs. Il peut également être revu en cours d'année afin de réévaluer et modifier les objectifs pour mieux convenir aux besoins de l'enfant.

### L'organigramme

Le service intervient sur deux départements ; certains intervenants étant basé uniquement sur un secteur alors que d'autres naviguent sur les deux départements.

L'équipe est composée :

- D'une directrice
- De deux secrétaires, soit une par département
- D'une orthoptiste en Basse Vision
- De deux ergothérapeutes, soit un par département
- D'une instructrice en locomotion
- De deux psychologues, soit un par département
- D'une psychomotricienne
- D'une transcriptrice
- D'un éducateur spécialisé
- Et de trois enseignants spécialisés, un sur la Savoie et deux sur la Haute-Savoie.

### La place de l'ergothérapeute au sein de la structure<sup>1,2</sup>

Le rôle de l'ergothérapeute est de permettre à la personne d'atteindre une indépendance et une autonomie optimale et fonctionnelle en travaillant :

- sur les capacités du jeune,
- sur l'adaptation du déroulement de l'activité,
- et/ou sur l'aménagement de l'environnement.

L'ergothérapeute va chercher à potentialiser les fonctions déficitaires, en fonction des besoins particuliers et individuels de l'enfant, en s'appuyant sur ses points forts.

---

1. LE FLEM Aurélie, 2009, Collaboration entre ergothérapeute et orthoptiste, Journée d'Orthoptie,

2. Enfant aveugle, « Ergothérapeute », (page visitée le 13/01/2013) <<http://www.enfant-aveugle.com/spip.php?article136>>

Après des personnes souffrants d'une déficience visuelle, le travail de l'ergothérapeute s'oriente sur :

- le développement des aptitudes gestuelles :
  - Le développement des capacités de manipulation, d'exploration et d'identification des objets,
  - la précision et l'harmonisation des gestes,
  - la coordination main-œil,
  - La coordination bimanuelle,
- le développement des sens compensatoires :
  - le travail visuo-tactile,
  - le travail de la finesse du toucher,
  - le développement des sens pour qu'ils puissent aider l'exploration visuelle afin de reposer les capacités visuelles résiduelles et permettre un gain de temps.
- Le développement des capacités cognitives :
  - Représentation mentale,
  - Organisation, planification,
  - Prise de repères.
- L'aménagement de la vie quotidienne :
  - Proposition d'aides techniques et apprentissage de leur utilisation,
  - Apprentissage de techniques ou de stratégies permettant d'augmenter la sécurité, le confort, l'assurance et la rapidité d'exécution de la tâche et de diminuer la fatigue,
  - Réduire les obstacles au bon déroulement de l'activité, proposer des adaptations matérielles ou environnementales,
  - Participer au développement des gestes de la vie quotidienne.

Les objectifs de rééducation peuvent aussi s'axer vers la rééducation d'autres troubles associés, qu'ils soient primaires ou secondaires : troubles praxiques, troubles neurovisuels...

Au sein du SAAAIS, l'ergothérapeute a un grand rôle dans les essais et préconisations de matériel adapté. C'est lui qui entame l'adaptation du poste informatique : apprentissage de la dactylographie et de la gestion des logiciels. Ce rôle est souvent soutenu, par la suite, par l'enseignant spécialisé.

Au niveau rééducatif, ils sont à même de faire des rééducations de la coordination œil-main, de la perception tactile, de la perception et de l'organisation spatiale.

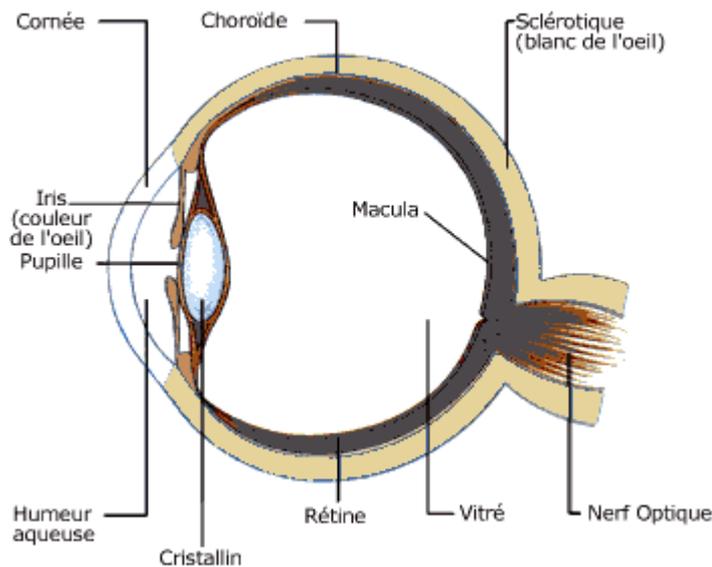
La population accueillie se composant essentiellement des enfants ou des adolescents d'âge scolaire, leurs habitudes de vie s'axent beaucoup autour de la

scolarité. L'ergothérapeute est également à même d'intervenir à domicile pour faciliter les tâches de la vie quotidienne ou de loisirs afin de permettre à l'enfant d'être indépendant soit en l'aidant dans l'apprentissage des gestes à effectuer, soit en adaptant son environnement.

## II. L'albinisme :

### Rappels anatomiques de l'œil et du fonctionnement visuel <sup>1,2</sup>

L'œil est l'organe récepteur de la vision. Sa fonction est de recevoir les vibrations électromagnétiques de la lumière et de les transformer en influx nerveux qui seront envoyés puis traités par le cortex cérébral.



*Illustration 1 : Coupe anatomique sagittale du globe oculaire.*

- **La sclérotique**, aussi appelé blanc de l'œil, est une enveloppe dure et résistante recouvrant l'œil presque sur toute sa surface et se prolongeant par la cornée. La sclérotique permet le passage du nerf optique par une petite ouverture à l'arrière.
- **La cornée**, enveloppe transparente, protège l'intérieur de l'œil tout en permettant le passage de la lumière.
- **L'iris** est la partie colorée de l'œil, située derrière la cornée. Il a la forme d'un disque plat percé au centre, la pupille.
- **La pupille**, est l'ouverture de l'iris ; sa taille est modifiée par deux petits muscles situés dans l'iris en fonction de la lumière ambiante.
- **Le cristallin**, disque transparent, se situe en arrière de l'iris, il permet de concentrer sur la rétine, les rayons de la lumière.

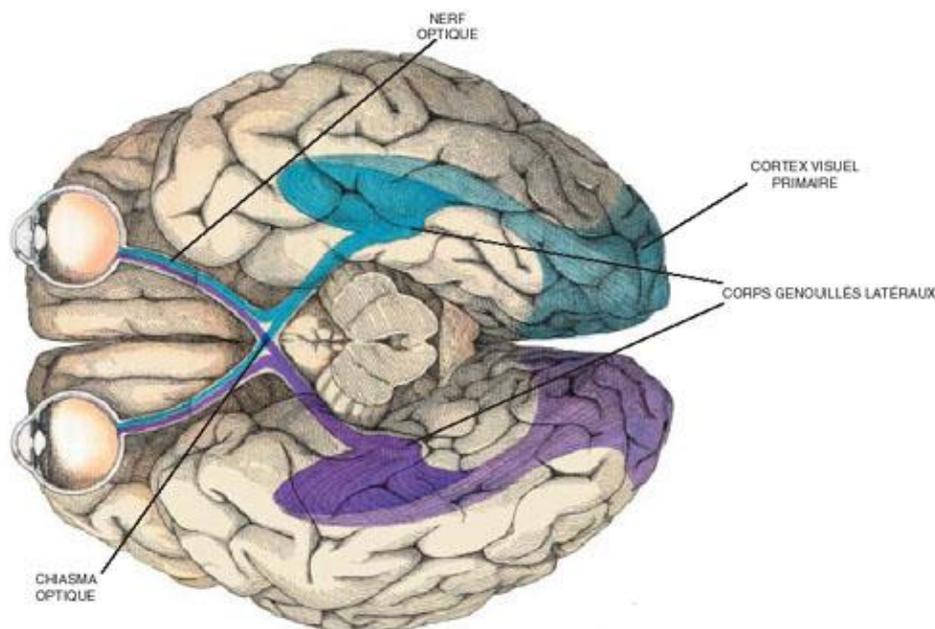
1. Ophtasurf, le site de l'ophtalmologie, « L'œil », (page visitée le 13/01/2013)  
<<http://ophtasurf.free.fr/oeil.htm>>

2. ALLARD Raymond, ARCHAMBAULT Nathalie, ASSENAT Denyse et al., *Mille et une réponse, la petite enfance*, Edition AQPEHV, 2002.

- **La rétine** recouvre l'arrière de l'œil ; elle capte les messages visuels et les achemine vers le nerf optique via deux types de cellules : les cônes et les bâtonnets.
- **La macula**, ou fovéa, correspond à une partie spécialisée de la rétine et permet de visualiser les couleurs et les petits détails.
- La rétine est nourrie par la **choroïde**, réseau de vaisseaux sanguins.

La mobilité des yeux est assurée par six muscles pour chaque œil : quatre muscles droits qui orientent l'œil en haut, en bas, à gauche et à droite et deux muscles obliques qui ont une action complexe.

Du fond de la rétine partent les fibres optiques, qui constituent le nerf optique, qui ont pour rôle de transmettre l'influx nerveux envoyé par la rétine à la partie du cortex cérébral responsable de son interprétation : le cortex visuel primaire. Les fibres se croisent en forme de X, ce que l'on appelle une **décussation**, au niveau du chiasma optique. Lors de cette décussation, une partie des fibres optiques, celles provenant de la partie nasale de l'œil et la moitié de celle provenant de la macula, partent vers l'hémisphère cérébral opposé.



*Illustration 2 : Schéma de la décussation des fibres optiques, vue de dessous.*

## Définition de l'albinisme

Le terme albinisme regroupe un ensemble d'affections héréditaires liées à l'anomalie de la biosynthèse de la mélanine, pigment élaboré dans les cellules spécialisées de la peau, des cheveux, des iris, de l'épithélium pigmenté de la rétine et de l'oreille interne.

Cette biosynthèse étant dirigée par plusieurs gènes du génome humain, il existe trois sortes d'albinisme en fonction des gènes mutés <sup>1</sup> :

- Les albinismes oculo-cutané, AOC, qui atteignent l'œil, la peau et les phanères (cheveux, poils, sourcils). Ils se divisent en trois catégories :
  - l'albinisme oculo-cutané de type 1 ou « tyrosinase négatif ». C'est le gène TYR, responsable de la fabrication de l'enzyme nécessaire à la synthèse de la mélanine, la tyrosinase, qui a une mutation. Il n'y aura donc pas de possibilité de pigmentation de la peau, ni de bronzage.
  - l'albinisme oculo-cutané de type 2 ou « tyrosinase positif ». La mutation touche ici le gène OCA2 qui régule le pH, c'est à dire le taux d'acidité dans le compartiment où la mélanine est fabriquée. L'acidité n'étant pas régulée, il y a peu ou pas de mélanine.
  - La troisième forme d'albinisme, ou albinisme de type 3, retrouvé principalement dans les familles originaires d'Afrique Noire. C'est le gène TYRP1 est muté, gène situé en aval dans la chaîne de synthèse de la mélanine et dont la mutation n'interrompt pas totalement la synthèse : il y aura un peu de mélanine. Les personnes albinos sont alors rousses et ont la peau est très claire. C'est « l'albinisme rouge ».
  
- Les albinismes oculaires, AO, localisés dans l'œil. La peau est pigmentée, mais les yeux ne le sont pas. Au microscope, les mélanocytes de la peau sont anormaux, mais capables de produire de la pigmentation.
  
- Les albinismes complexes qui s'accompagnent de pathologies graves (anomalies de la coagulation, immunodéficience...).

---

1. Dr DUCOMBE-POULET Catherine, *L'albinisme, étiologie fréquente des nystagmus congénitaux*, Genespoir, (page visitée le 09/01/2013)  
<[http://www.genespoir.org/downloads/genespoir\\_info/albinisme\\_etiologie\\_frequente\\_des\\_nystagmus\\_congenitaux](http://www.genespoir.org/downloads/genespoir_info/albinisme_etiologie_frequente_des_nystagmus_congenitaux)>

La mélanine sert à protéger la peau et les yeux des rayonnements ultraviolets ; c'est elle qui est responsable de la coloration de la peau et de la couleur de l'iris. La quantité de mélanine produite par le corps dépend de la race de la personne, influencée par son milieu de vie d'origine. À l'exception du cerveau, elle est contenue dans des organites intracellulaires de forme ronde ou allongée appelés mélanosomes, produits par les mélanocytes.

La synthèse de la mélanine dans le corps est dirigée par plusieurs gènes, ce qui engendre plusieurs types d'albinisme.

La mélanine est d'une importance capitale au niveau de l'iris et dépend d'une personne à l'autre. Elle permet, de par sa concentration au niveau de l'iris, de réguler la quantité de lumière qui entre dans l'œil. Plus l'iris est clair, plus la concentration en mélanine est faible ; l'éblouissement au soleil en sera plus important. Un iris bleu témoigne d'une absence de mélanine dans les couches profondes.

Le rôle de la mélanine dans la formation de la rétine reste encore mal défini.

L'albinisme est une maladie universelle qui touche toutes les races dont l'incidence générale est de 1/20 000 naissances, soit environ 40 nouveau-nés par an en France. La prévalence de l'albinisme est plus importante dans certaines populations, notamment chez les Africains et les Afro-Américains, entre autres à cause de la consanguinité et du rachitisme. C'est une affection responsable de 5 à 10% des malvoyance dans le monde. En Europe, où la prévalence est moins importante, les formes oculaires sont plus fréquentes<sup>1</sup>.

Le nom "albinos", dérivé du mot latin albus qui veut dire blanc, a été donné à l'origine par les explorateurs portugais aux « nègres blancs » qu'ils rencontrèrent sur la côte ouest de l'Afrique. Le nom a ensuite été étendu à tous les hommes et femmes atteints du même syndrome.

### Les outils diagnostic et le mode de transmission de l'albinisme<sup>2</sup>

Plusieurs examens visuels permettent de mettre en évidence l'albinisme.

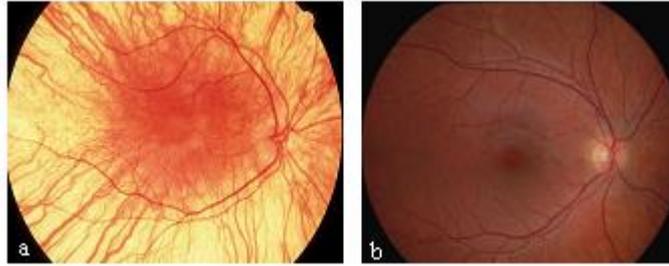
- **L'examen de l'iris**, réalisé à la lampe à fente. On peut voir un iris transilluminable, témoignant de l'hypopigmentation des mélanocytes iriens. Dans sa forme complète la personne aura un iris bleu ou gris où l'on peut voir l'équateur du cristallin.

---

1. L'albinisme, (site visité le 08/01/2013), <[www.albinisme.free.fr](http://www.albinisme.free.fr)>

2. GRONSKOV Karen, EK Jacob et BRONDUM-NIELSEN Karen, Orphanet Journal of Rare Diseases, "Oculocutaneous albinism", (page visitée le 13/01/2013), <<http://www.ajrd.com/content/2/1/43>>

- **L'examen du fond d'œil** pour mettre en évidence l'hypopigmentation de l'épithélium pigmentaire.



*Illustration 3 : Photographie du fond d'œil*

- a. *Image du fond d'œil d'une personne atteinte d'albinisme*
- b. *Fond d'œil classique*

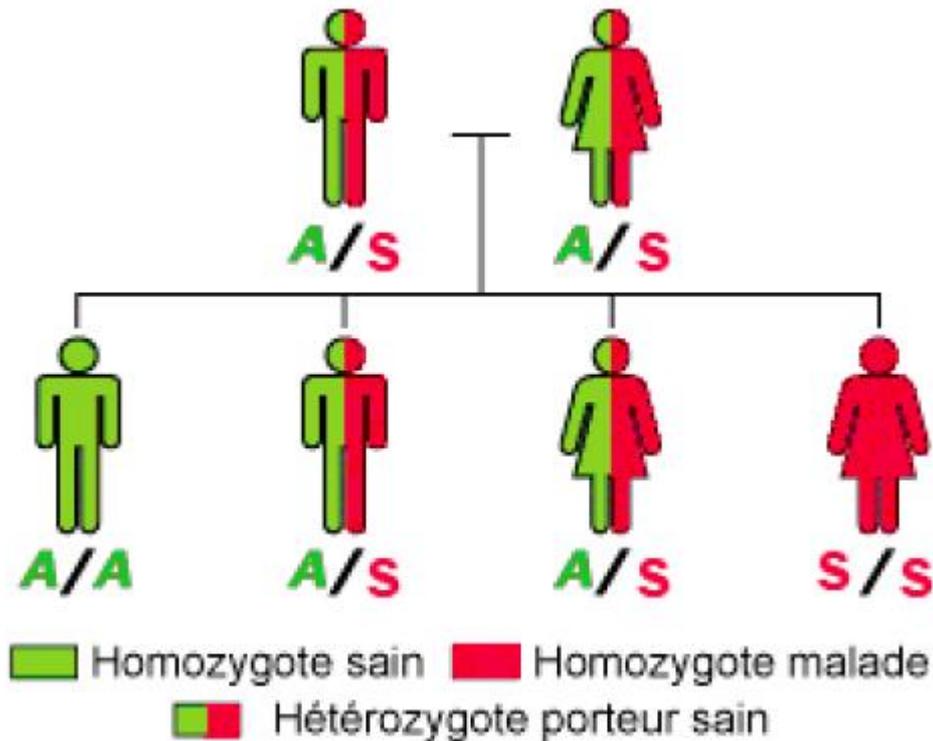
- **L'électrophysiologie oculaire**, électrorétinogramme, ERG et potentiels évoqués visuels, PEV, souvent réalisés en première intention chez le bébé malvoyant.
- **Les signes dermatologiques** : couleur de la peau, des cheveux et de l'iris, qui dépendent du type d'albinisme.
- **L'examen génétique** par biologie moléculaire qui permet de déterminer le type d'albinisme. Il n'a pas vraiment de valeur diagnostic, mais il permet d'orienter les recherches pour les diagnostics prénataux des générations suivantes ou des frères et sœurs.

En effet, la transmission de l'albinisme est **héréditaire autosomique récessive**. Ce qui signifie que l'enfant doit être porteur de deux gènes mutés pour déclarer la maladie, en présence d'un seul gène muté, il n'aura pas de symptômes.

Le génome humain est composé de 23 paires de chromosomes, élément porteur de l'information génétique, l'un provenant du matériel génétique paternel et l'autre provenant du matériel génétique maternel. Chaque chromosome comporte plusieurs gènes, une mutation sur l'un d'eux peut causer des difficultés ; l'albinisme étant le témoin d'une mutation sur un des gènes codant pour la synthèse de la mélanine.

Une personne qui ne possède qu'un gène muté sur la paire sera dite « asymptotique », c'est-à-dire qu'elle est conductrice de la maladie, mais ne présente pas les symptômes de la maladie. Elle peut, en revanche, transmettre le gène muté à ses enfants ; à chaque grossesse, elle a 1 chance sur 2 de transmettre le gène muté à sa descendance, l'enfant sera dit hétérozygote.

Si deux parents possèdent la même mutation de gènes, ils ont une chance sur quatre d'avoir un enfant atteint d'albinisme. Il faut alors que la paire de chromosome de l'enfant soit composé du gène muté paternel et du gène muté maternel, l'enfant sera dit homozygote<sup>1</sup>.



*Illustration 4 : Illustration de la transmission autosomique récessive*

Lors des maladies héréditaires à transmission autosomique récessive, il est fréquent qu'il n'y ait aucun antécédent familial pour alerter les parents. C'est l'arrivée d'un enfant malade qui va permettre de connaître les génomes parentaux et d'étudier ceux de la famille.

---

1. Dr DUCOMBE-POULET Catherine, *L'albinisme, étiologie fréquente des nystagmus congénitaux*, Genespoir, (page visitée le 09/01/2013)  
<[http://www.genespoir.org/downloads/genespoir\\_info/albinisme\\_etiologie\\_frequente\\_des\\_nystagmus\\_congenitaux](http://www.genespoir.org/downloads/genespoir_info/albinisme_etiologie_frequente_des_nystagmus_congenitaux)>

## Les symptômes de l'albinisme<sup>1, 2</sup>

Dans les premiers mois de vie, les symptômes de l'albinisme ne sont pas toujours visibles ; cela dépend de la race de la personne et du type d'albinisme ; le premier symptôme visible peut être la coloration de la peau dans le cas d'albinisme oculo-cutané.

La **photophobie**, crainte de la lumière, qui peut être discrète ou majeure, est facilement visible chez le nouveau-né qui devrait être instinctivement attiré par la lumière alors que l'enfant albinos va s'en écarter.

Le **nystagmus**, mouvement d'oscillation involontaire et saccadé du globe oculaire, est présent mais d'intensité variable. Il peut être rapidement observé et de nature différente : pendulaire, à ressort, horizontal ou vertical. La présence d'un nystagmus altère la perception des détails, l'œil n'étant pas capable de se fixer sur un point précis.

Le **strabisme**, qui est un défaut de parallélisme des axes visuels, est souvent présent mais dépend de chaque enfant. La vision binoculaire s'en voit altérée, voire inexistante.

La **malvoyance** est constante dans l'albinisme, mais d'intensité variable ; on peut distinguer la malvoyance dite fonctionnelle de la malvoyance dite organique.

La malvoyance fonctionnelle est accessible au traitement optique car elle découle de l'amétropie de l'œil, taille anormale du globe oculaire. C'est une anomalie optique qui engendre une vision floue ou déformée, l'image ne se formant pas sur la rétine. Il existe plusieurs formes d'amétropie.

La malvoyance organique correspond à l'acuité visuelle, c'est-à-dire, la capacité à percevoir les détails fins.

L'iris, hypopigmenté et transilluminable, n'effectue plus sa barrière face aux rayons lumineux qui entrent en trop grande quantité dans l'œil, ne permettant pas une bonne discrimination.

---

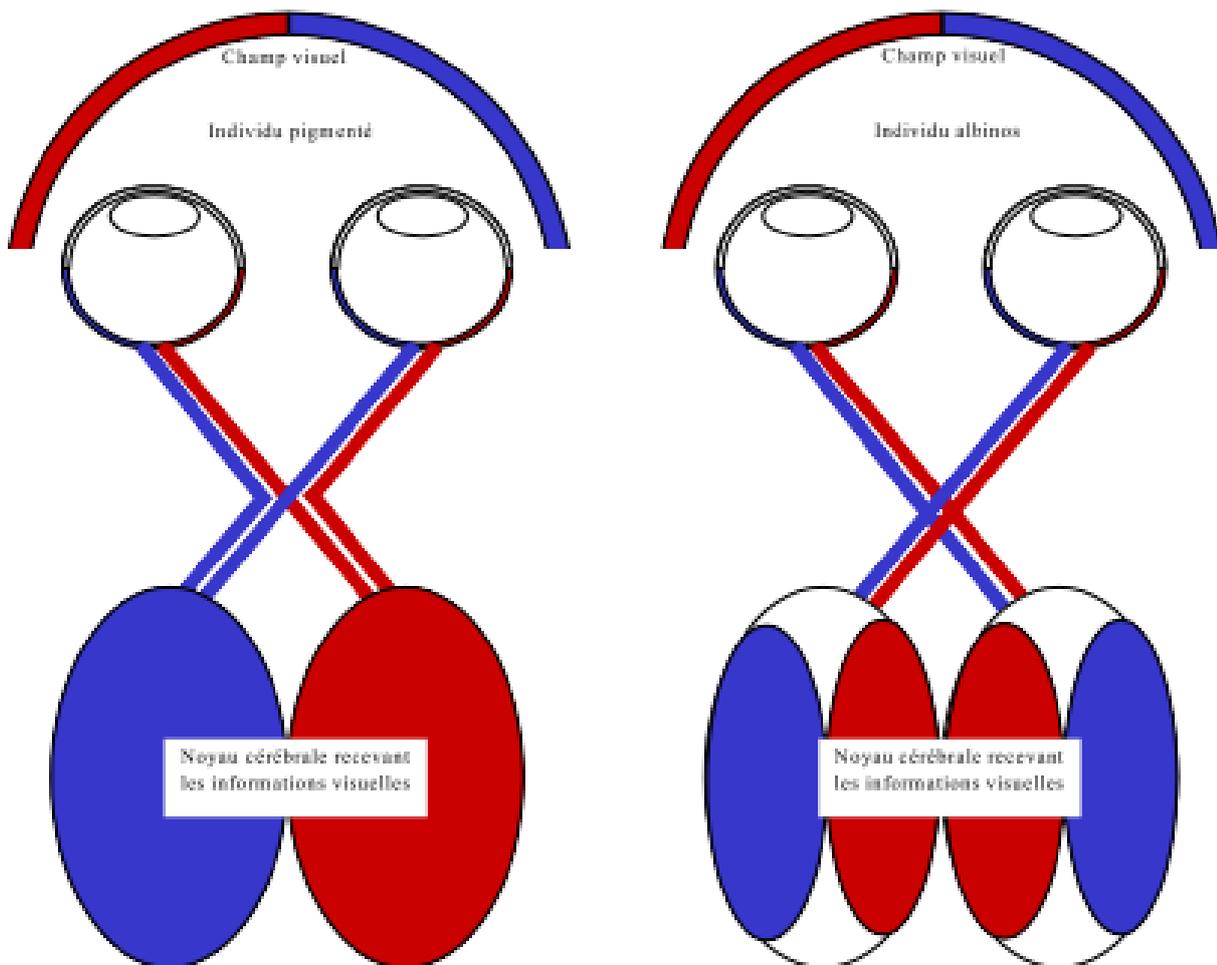
1. Dr DUCOMBE-POULET Catherine, *L'albinisme, étiologie fréquente des nystagmus congénitaux*, Genespoir, (page visitée le 09/01/2013)  
<[http://www.genespoir.org/downloads/genespoir\\_info/albinisme\\_etiologie\\_frequente\\_des\\_nystagmus\\_congenitaux](http://www.genespoir.org/downloads/genespoir_info/albinisme_etiologie_frequente_des_nystagmus_congenitaux)>

2. GRONSKOV Karen, EK Jacob et BRONDUM-NIELSEN Karen, Orphanet Journal of Rare Diseases, "Oculocutaneous albinism", (page visitée le 13/01/2013), <<http://www.ojrd.com/content/2/1/43>>

Rentre en jeu également le pourpre rétinien. La rhodopsine, ou pourpre rétinien est un pigment protéique photosensible présent dans un des deux types des cellules photoréceptrices de la rétine (les bâtonnets). Elle est responsable de la sensibilité de l'œil à la lumière. Dans l'albinisme, du fait de l'iris transilluminable, les fortes luminances auraient pour effet la destruction de ce pourpre rétinien. Les effets immédiats sont la chute de l'acuité visuelle accompagnée d'une réduction des capacités de discrimination ; une dénaturation des couleurs perçues, une perturbation du sens du relief et une augmentation du temps des réactions psychomotrices. Le pourpre rétinien se régénère de façon continue ; chez la personne albinos, cette régénération est plus lente, d'où la nécessité de port de filtre et le respect du temps de latence nécessaire à sa régénération.

La réduction de la pigmentation de l'épithélium rétinien pigmentaire et l'hypoplasie de la fovéa entraîne une diminution de la perception des détails. On ne peut pas toujours expliquer ce manque de développement de la fovéa, il semblerait qu'elle ait besoin de mélanine pour assurer son développement. L'acuité visuelle est donc réduite et est toujours meilleure de près, ce qui permet un accès à l'écriture et à la lecture. Les deux yeux ayant des difficultés à travailler ensemble, la vision binoculaire n'est pas meilleure que la vision monoculaire.

Certains albinos (albinisme oculaire) présentent une particularité lors de la **décussation des fibres optiques** : leurs fibres temporales sont en grande partie croisées au lieu d'être directes. Cette particularité simule un syndrome chiasmatique avec atteinte des voies directes. Il s'agit d'une diminution significative du nombre de fibres directes avec augmentation du nombre de fibres croisées. L'asymétrie des PEV recueillie au regard de chacun des lobes lors de la stimulation de chaque œil avec augmentation de l'amplitude controlatérale à l'œil stimulé est pathognomonique de l'albinisme oculaire. Il y aura donc un remaniement au niveau cérébral qui reçoit deux informations contradictoires au même endroit. Il va contrecarrer cette anomalie en favorisant le développement d'un champ visuel plutôt que l'autre.



*Illustration 5 : schéma de l'anomalie de décussation des fibres optiques.*

En revanche, la vision des couleurs et le champ visuel sont préservés. Les personnes atteintes d'albinisme ont une espérance de vie, un développement, une intelligence et une fertilité tout à fait normaux.

### Les conséquences

Les conséquences de l'albinisme peuvent être classées en deux catégories : les conséquences fonctionnelles et les conséquences sur la vie scolaire.

#### - Les conséquences fonctionnelles<sup>1</sup>

L'atteinte de l'acuité visuelle est constante mais plus ou moins sévère pour chaque personne ; elle peut être diminuée par une amétropie.

1. TPE l'œil et la vision, «Les amétropies », (page visitée le 15/01/2013), <<http://tpemaladiesoeil.e-monsite.com/pages/les-anomalies-de-la-perception/les-ametropies.html>>

### → L'hypermétropie

Ce défaut est dû à un œil court. En théorie, la convergence ferait en arrière de la rétine. L'hypermétrope a des difficultés pour voir de près.

### → La myopie

Cette anomalie entraîne une mauvaise vue des objets éloignés. C'est le défaut visuel le plus fréquent et résulte d'un œil trop long.

### → L'astigmatisme

Un défaut de courbure de la cornée ou du cristallin entraîne une vision déformée des objets de près et de loin. Chez la personne albinos, l'astigmatisme est consécutif à l'effort d'accommodation du globe oculaire pour renforcer la netteté de l'image.

Le nystagmus entraîne des positions particulières de la tête, en particulier des torticolis plus ou moins intense en vision de loin ou de près. La fixation est limitée dans le temps car il existe, dans les mouvements nystagmiques, une phase de fixation très réduite. Le nystagmus et le strabisme perturbent la vision binoculaire par impossibilité des deux yeux de fonctionner ensemble et par là même d'acquérir les trois degrés de la vision binoculaire (1<sup>er</sup> degré : assemblage des images, 2<sup>eme</sup> degré : amplitude de la convergence en paramaculaire et maculaire, 3<sup>e</sup> degré : vision stéréoscopique).

La photophobie provoque des clignements répétés des paupières voire des larmoiements.

Les troubles visuels génèrent une lenteur et une fatigabilité importantes en particulier pour les activités qui sollicitent beaucoup les capacités visuelles, notamment les apprentissages scolaires. Il est important de pouvoir tenir compte de cette fatigabilité pour le bien-être physique et psychologique de la personne en allégeant, par exemple, le temps de travail.

#### - Les conséquences sur l'intégration scolaire<sup>1</sup>

Le retentissement de l'albinisme sur l'intégration scolaire dépend beaucoup de l'efficacité visuelle de chacun et de ses possibilités à utiliser ses capacités visuelles. La plupart des enfants atteints d'albinisme peuvent suivre une scolarité en milieu ordinaire avec un accompagnement et la mise en place d'aides techniques.

---

1. Intégrascol, « L'albinisme », (page visitée le 8/01/2013, <<http://www.integrascol.fr/fichemaladie.php?id=78>>

Les élèves atteints d'albinisme voient mal de loin, ils ne voient donc pas ce qui est écrit au tableau, ni les affiches murales de la salle de classe, surtout si celles-ci sont placées en hauteur. De la même façon, ils sont en difficulté pour percevoir des illustrations ou des textes exposés collectivement.

Leur vision de près est parfois difficile, puisque le mauvais état de la rétine ne peut pas être amélioré. Le nystagmus, le strabisme et la désorganisation des fibres optiques vont leur demander un effort attentionnel plus important. Ils peuvent alors montrer une lecture malaisée, fatigante et peu fluide ; des erreurs de copie ou d'écriture. Ils peuvent aussi se trouver en difficulté pour percevoir des petits détails, notamment en maternelle lors de la manipulation de petits objets ou, plus tard, en technologie.

La baisse d'acuité visuelle et les difficultés d'exploration perturbent la recherche dans des documents qui demandent à être agrandis, avec un bon contraste et sans détails inutiles (illustrations...).

L'organisation dans le rangement des documents peut être perturbée du fait de la mauvaise acuité visuelle et des difficultés d'exploration. Il faut donc aménager les espaces de rangement avec des repères facilement identifiables par le jeune, en utilisant par exemple la couleur.

### Les moyens de compensation<sup>1</sup>

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitements pour soigner l'albinisme ; les solutions proposées aux personnes albinos ont pour objectif d'augmenter leur confort et de réduire l'impact de certains symptômes. En effet, il n'est pas possible de corriger le mauvais état de la rétine ; c'est avant tout le confort de la personne albinos qui est recherché et le maintien de ses capacités visuelles.

S'il existe une amétropie, il est indispensable de proposer des verres correcteurs.

Une chirurgie de correction peut être proposée pour réduire le nystagmus ; cette chirurgie permet de diminuer les secousses nystagmiques.

Une chirurgie du strabisme peut également être proposée par la suite.

---

1. Dr DUCOMBE-POULET Catherine, *L'albinisme, étiologie fréquente des nystagmus congénitaux*, Genespoir, (page visitée le 09/01/2013) <[http://www.genespoir.org/downloads/genespoir\\_info/albinisme\\_etiologie\\_frequente\\_des\\_nystagmus\\_congenitaux](http://www.genespoir.org/downloads/genespoir_info/albinisme_etiologie_frequente_des_nystagmus_congenitaux)>

La mise en place de verres teintés pour soulager la photophobie permettra à la personne de gagner en confort dans des situations de trop grande clarté, mais n'augmentera pas l'acuité visuelle.

Les prises en charges paramédicales en orthoptie, en ergothérapie, en psychomotricité et en locomotion ont pour objectif d'apprendre à la personne à utiliser au mieux ses possibilités visuelles et à adopter des stratégies visuelles pour contourner certaines difficultés.

Enfin un suivi dermatologique régulier doit être assuré étant donné la prédisposition particulière des personnes albinos au cancer de la peau.

### III. La prise en charge en ergothérapie

#### Le bilan en ergothérapie

Au SAAAS 73/74, le bilan de l'ergothérapeute s'appuie sur cinq axes principaux, à savoir les capacités sensorielles, les capacités gestuelles, le graphisme, les capacités cognitives et l'indépendance dans les activités de la vie journalière.

Le bilan des capacités sensorielles évalue :

- Le fonctionnement du système visuel avec la reconnaissance des couleurs, des formes et des tailles ; la discrimination figure/fond et les stratégies d'exploration,
- L'intégrité des autres systèmes sensoriels : toucher, odorat, ouïe, baresthésie et kinesthésie, qui vont permettre à l'enfant de suppléer sa vue moins efficiente.

L'évaluation des capacités gestuelles englobe :

- L'étude du fonctionnement de la main : force, dissociation des doigts, préhensions et coordinations bimanuelles,
- La latéralité,
- L'oculo-motricité,
- Et l'utilisation des outils scolaires.

En graphisme, l'ergothérapeute évalue :

- La précision dans le coloriage,
- L'organisation dans les dessins,
- La qualité et la vitesse du graphisme.

L'étude des capacités cognitives englobe :

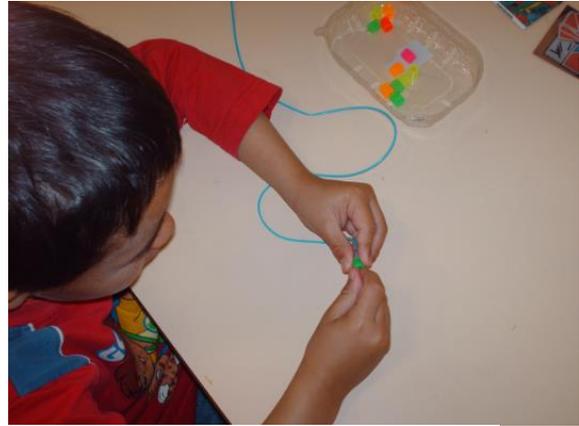
- L'attention,
- Les gnosies,
- Les praxies, la mémoire visuelle et auditive,
- L'orientation temporelle et spatiale.

L'évaluation des activités de la vie journalière comprend les activités réalisées par le jeune dans toutes ses habitudes de vie, allant de son indépendance dans les activités du quotidien (habillage, toilette...) à l'indépendance dans les activités scolaires ou de loisirs.

L'évaluation en ergothérapie permet de mettre en évidence les points faibles du jeune et ses points forts sur lesquels nous pourrions appuyer la rééducation. Il permet de mettre en place la nécessité de suivi en ergothérapie et les axes de rééducations à privilégier. Ces derniers sont à discuter en équipe pluridisciplinaire.



Coordination œil-main



Coordination bimanuelle



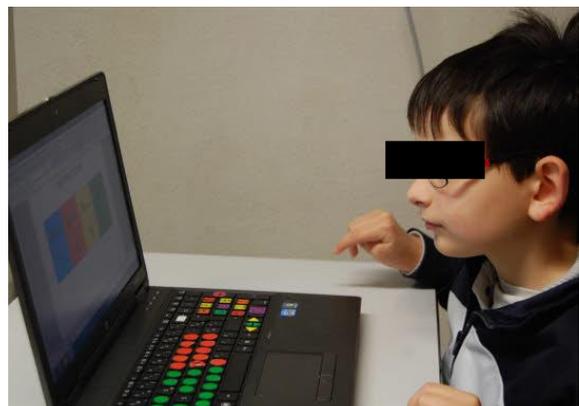
Capacités cognitives



Coordination œil-main



Représentation mentale



Utilisation de logiciels spécifiques



Coordination œil-main



Apprentissage de la dactylographie

*Photos de rééducations, en ergothérapie, d'enfants déficients visuels*

### La confrontation aux autres bilans et la mise en place du projet individualisé

La mise en commun des observations de chaque professionnel permet :

- De mettre en corrélation certains résultats obtenus par chaque professionnel sur des bilans similaires afin d'évaluer les aides qui ont permis à l'enfant de réussir.
- De mieux comprendre certaines difficultés retrouvées lors de notre bilan par des explications venant d'autres professionnels.
- De mettre en place les objectifs prioritaires communs pour le jeune afin de ne pas s'éparpiller dans une quantité d'objectifs trop importants. Il est plus intéressant que chacun puisse utiliser les moyens de sa profession pour faire avancer le jeune sur un objectif commun et précis.

En équipe pluridisciplinaire, les professionnels ont des objectifs communs, en fonction des besoins et des demandes du patient. Ce sont les moyens mis en œuvre qui diffèrent.

Les liens entre professionnels sont primordiaux ; l'orthoptiste pourra expliquer les difficultés oculaires et leurs conséquences sur les aptitudes de l'enfant, ce qui permet de mieux comprendre les résultats de notre bilan et d'aider à la mise en place de moyens de compensation.

## Les modalités de prises en charge

Dans ce paragraphe, nous prendrons l'exemple de trois jeunes atteints d'albinisme et pris en charge par le SAAAIS de Savoie : Emilie, Baptiste et Mattéo. Tous les trois sont scolarisés en milieu ordinaire et les prises en charges s'axent beaucoup autour de la scolarité.

### 1. Emilie

Emilie est scolarisée en 6<sup>ème</sup> ordinaire. Elle est atteinte d'un albinisme oculo-cutané. Elle a été opérée très jeune d'un nystagmus à ressort avec de très bons résultats. La prise en charge en orthoptie a débuté très tôt, ce qui a permis une bonne optimisation de ses capacités visuelles. Elle a un iris transilluminable, mais une photophobie modérée.

En classe, elle bénéficie :

- d'un pupitre, afin de conserver une attitude posturale correcte malgré le besoin de rapprochement vers la feuille pour avoir la meilleure acuité visuelle possible,
- d'une lampe basse vision pour augmenter la luminosité des documents,
- d'un ordinateur équipé d'une loupe Magnifying Glass® et paramétré en fonction de ses besoins visuels
- et des livres agrandis par le centre technique régional pour la déficience visuelle, CTRDV, en format A3. La scolarité se passe bien, il persiste des difficultés de manipulation des livres agrandis, le format proposé ne lui convenant pas vraiment.

Les difficultés de vision binoculaire entraînent des problèmes en géométrie et dans l'utilisation de tableaux à double entrée.

Emilie est suivie par l'enseignant spécialisé qui met en place des adaptations, un soutien en géométrie, notamment lors des constructions avec le compas.

L'orthoptie est arrêtée depuis le CM2 car Emilie a acquis tous les moyens fonctionnels à l'optimisation de ses capacités visuelles. Un bilan est réalisé chaque année.

L'ergothérapeute intervient pour faire le point sur la dactylographie au cours de la scolarité.

En locomotion, deux interventions par an sont réalisées avec l'équipe mobile du CTRDV, Centre Technique Régional pour la Déficience Visuelle, pour l'indépendance dans les transports et les repérages.

Au sein du SAAAIS, cinq rencontres par an sont programmées dans un groupe de pré-adolescents avec le partenariat d'Handisport ; ces rencontres s'axent autour d'activités sportives avec des jeunes venant d'horizon différents.

## 2. Baptiste

Baptiste, présente un albinisme oculaire lié au chromosome X avec un nystagmus pendulaire opéré en 2010. Il est maintenant capable de bloquer son nystagmus en vision de près, mais les secousses reprennent en vision de loin avec un œil gauche en exotropie. Une deuxième intervention sur le nystagmus ou sur le strabisme peut être envisagée après consultation de l'ophtalmologue qui a pratiqué la première intervention.

Il est actuellement scolarisé en 6<sup>ème</sup> avec un matériel informatique.

Baptiste a des difficultés à s'approprier les aides techniques proposées ; il les refuse en adoptant des comportements d'opposition vis-à-vis des adaptations proposées pour son augmenter son confort visuel.

Il est en difficulté pour la compréhension de la géométrie avec une mauvaise discrimination figure-fond et des confusions dans les formes géométriques car Baptiste ne possède pas le troisième degré de la vision binoculaire et cela d'une façon définitive, il n'est plus possible de le mettre en place en rééducation.

La lecture reste lente et peu fluide, ce qui perturbe la compréhension.

Baptiste a des difficultés massives d'organisation et de rangement.

Il bénéficie d'un suivi en orthoptie en libéral afin de travailler l'exploration visuelle, les obliques et les symétries.

Un suivi en psychomotricité au sein du centre médico-pédagogique est proposé à Baptiste.

Il bénéficie d'un suivi ponctuel en ergothérapie pour un accompagnement de l'utilisation de l'outil informatique en classe.

Un accompagnement pédagogique se met en place suivant les besoins de Baptiste, en lien avec le collègue.

Devant les réticences de Baptiste face aux rééducations et aux adaptations, les fréquences de ces deux accompagnements ont été diminuée pour mettre Baptiste face à ses difficultés et lui permettre de gagner en indépendance.

Un suivi psychologique a été mis en place pour l'accompagner dans cette année de transition.

Un accompagnement sur l'autonomie est proposé par l'éducateur spécialisé.

Baptiste participe à un groupe pré-adolescent avec un travail sur l'autonomie avec supports ludiques.

Le bilan en ergothérapie, réalisé en 2010, mettait en évidence de bonnes capacités sensorielles et gestuelles, hormis pour les coordinations bimanuelles et oculo-manuelles qui manquaient de précision. Le graphisme en coloriage et en dessins était bon et les capacités cognitives montraient des difficultés dans les puzzles. Un bilan au niveau de la vie quotidienne est prévu.

### 3. Mattéo

Mattéo, scolarisé en CE2, souffre d'un albinisme oculaire avec un nystagmus opéré en 2011 (nystagmus horizontal) avec de grandes secousses très amples. Avant l'opération du nystagmus, Mattéo fixait avec l'œil gauche en vision de loin et utilisait l'œil droit en vision de près. Actuellement, il utilise l'œil gauche comme œil fixateur, de près comme de loin. La convergence est bonne de près, mais l'augmentation de la distance engendre une exotropie droite de l'œil droit. Pour lire et observer une feuille, Mattéo a besoin de regarder de très près avec une attitude de tête inclinée à droite (moins importante depuis l'opération) pour favoriser la vision de l'œil gauche. C'est un enfant qui utilise peu le champ visuel droit. Il serait nécessaire dans un cours terme de revoir l'ophtalmologue qui a opéré Mattéo afin d'avoir son avis sur l'exotropie droite et le nystagmus résiduel.

En classe, il bénéficie actuellement d'un pupitre inclinable équipé d'une lampe basse vision. L'enseignant, aidé par l'Auxiliaire de Vie Scolaire Individuelle, adapte la taille des supports afin de les rendre lisibles pour lui.

Le bilan en orthoptie montre une photophobie marquée perturbant les déplacements au soleil, des difficultés importantes dans l'organisation du regard avec un balayage visuel difficile et fatigable, un défaut d'anticipation visuelle, le besoin d'un doigt curseur pour suivre la lecture et des difficultés de coordination œil-main.

Le bilan en ergothérapie, réalisé en 2011, juste après son opération du nystagmus, rapporte un manque d'indépendance important, une mémoire visuelle de faible qualité avec des difficultés de reconnaissance des objets et une stratégie d'exploration désorganisée.

Un bilan en orthophonie, réalisé en Novembre 2009, mettait en évidence un trouble du langage avec des difficultés de la parole, qui préconisait une prise en charge pour les corriger avant la rentrée au CP mais aucun suivi n'a été réalisé.

Un bilan en locomotion et un bilan psychomoteur doivent être réalisés.

Le SAAAS m'a permis d'aller observer Mattéo en situation en classe ; ainsi que de procéder à certains tests. Les résultats montrent que Mattéo utilise dorénavant une stratégie d'exploration linéaire de gauche à droite, même sur matériel désorganisé. Il commet quelques oublis dans l'hémichamp droit. Les stratégies de construction sont meilleures mais Mattéo est gêné dans l'analyse fine de l'orientation des obliques. Les tracés des obliques sont perturbés par un défaut d'anticipation visuelle, engendrant des trajectoires de correction en fin de tracé.

Ces quelques épreuves ont permis à l'équipe d'avoir des données nouvelles sur les stratégies visuelles de Mattéo, une coopération avec l'orthoptiste qui le prend en charge afin d'orienter ses objectifs et une aide à l'enseignant spécialisé pour son orienter son travail sur la copie.

Le bilan scolaire actuel rapporte :

- des difficultés d'élocution et de prise de parole en groupe,
- un manque d'organisation,
- un positionnement particulier lors de la copie,
- et des difficultés de recherches dans le dictionnaire.

Mattéo rencontre des difficultés en mathématiques pour les mesures, dans l'utilisation des tableaux à double entrée. La gestion du matériel est compliquée, malgré les aménagements déjà proposés : pupitre incliné et pot à crayons, ce qui lui fait perdre beaucoup de temps.

Une demande de matériel informatique auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées est en cours afin qu'il puisse bénéficier d'un ordinateur portable, du logiciel Zoom Text® pour agrandir les documents et d'une imprimante qui lui permette de scanner les documents donnés en classe et de rendre ses productions à l'enseignant.

En effet, l'agrandissement en A3 ne convient pas à Mattéo qui, regardant de très près, utilise un champ visuel réduit. L'ordinateur permet une meilleure adaptabilité de la taille des caractères et du contraste utilisé.

En vue de l'attribution de matériel informatique, Mattéo bénéficie d'un suivi en ergothérapie pour apprendre la dactylo et l'utilisation des différents logiciels.

Mattéo est suivi en orthoptie en libéral afin de potentialiser ses capacités visuelles et réorganiser le message visuel en post-opératoire en fonction des nouvelles données de la fixation.

Il bénéficie d'un accompagnement par l'enseignant spécialisé qui travaille actuellement sur la copie pour que Mattéo puisse acquérir des saccades d'anticipation visuelle nécessaires à la copie. En effet, le manque d'anticipation lui

fait perdre beaucoup de temps et rend l'écriture moins lisible puisqu'il est obligé de marquer des arrêts en cours de mots.

L'inclusion d'un enfant atteint d'albinisme dans une classe ordinaire demande quelques aménagements<sup>1, 2</sup>.

En premier lieu, l'emplacement de l'élève par rapport au tableau doit être bien réfléchi en fonction de sa sensibilité à la lumière, de la couleur et de la matière du tableau et de l'emplacement des fenêtres.

Le jeune doit pouvoir visiter les lieux dans le calme afin de prendre des points de repère au sein de l'école ou du collège.

Les photocopiés donnés en classe doivent être aérés, dépourvus d'informations inutiles (illustrations...) et de bonne qualité : une image floue restera floue avec l'agrandissement. La présentation des exercices est importante, il faut éviter les exercices sur deux pages nécessitant une exploration visuelle intense et performante.

Une version personnelle des documents présentés collectivement ou affichés au mur doit être donnée à l'élève.

L'organisation du plan de travail doit être facilitante pour l'enfant afin qu'il puisse retrouver ses affaires de façon rapide et sans perte d'énergie inutile. Ils doivent être rangés toujours de la même manière, accessibles à l'enfant sans nécessité de déplacements et avec une organisation de rangement facilement repérable.

De la même façon, le rangement des documents scolaires doit être très précis et guidé par des repères facilement visibles par le jeune afin de lui permettre la plus grande indépendance possible.

En éducation sportive, il est important d'utiliser un vocabulaire spatial précis et éventuellement de renforcer les points de repères dans l'espace (panier de basket, délimitation du terrain...) afin de faciliter l'exploration et la recherche de l'élève. S'il y a une démonstration, il faut penser à placer l'enfant proche du démonstrateur et éventuellement à fournir un guidage physique au début.

La lecture d'un enfant souffrant d'albinisme sera toujours plus lente et plus coûteuse en énergie que pour un autre enfant. En effet, les saccades visuelles sont souvent mal calibrées, l'enfant a besoin d'un doigt curseur pour suivre sa lecture et peut facilement sauter des mots. Les retours à la ligne, en lien avec la diminution du champ visuel liée au rapprochement, sont difficiles. La lecture manque de fluidité, ce qui engendre des difficultés de compréhension.

---

1. MEYER Martine, « La prise en charge de l'enfant déficient visuel », *Déficit visuel : dépistage et prise en charge chez le jeune enfant*, Editions INSERM, 2002 [en ligne]

2. Intégrascal, « L'albinisme », (page visitée le 8/01/2013, <http://www.integrascal.fr/fichemaladie.php?id=78>)

La copie est un exercice particulièrement difficile pour les jeunes albinos. En effet, la vision de loin est de mauvaise qualité, de même que l'exploration visuelle. Les séquences visuelles d'anticipation sont souvent mal calibrées, voire inexistantes. Certains jeunes peuvent être gênés également par un trouble de l'attention visuelle. Le manque de place sur les pupitres scolaires ne permet pas toujours de placer au mieux le texte à copier en fonction des capacités visuelles de chacun.

L'apport de matériel peut être nécessaire :

- Un matériel grossissant afin de rendre lisible les photocopies à l'enfant.
- Une lampe pour augmenter l'éclairage des feuilles.
- Du papier avec un lignage adapté aux capacités visuelles et graphiques de l'enfant.
- Une table inclinée afin de permettre à l'élève de se rapprocher de sa feuille sans être couché sur la table.
- Des livres en gros caractères, visibles pour l'enfant.
- Un ordinateur ; les avantages de l'ordinateur lors de la scolarité d'un enfant souffrant d'albinisme sont multiples. Tout d'abord, l'ordinateur permet de soulager l'enfant de l'écriture cursive, souvent fatigante, grossière et peu lisible. Le jeune peut alors varier la taille des caractères pour trouver celle qui lui correspond le mieux ou bien écouter ses leçons ou productions plutôt que les déchiffrer avec une mauvaise acuité visuelle. L'ordinateur permet également d'adapter la taille des photocopies distribués en classe afin de les rendre lisibles par l'élève en les scannant. C'est également un support qui permet un échange facilité avec l'enseignant, notamment au niveau des supports de cours et d'éviter ainsi la copie.

L'enseignant doit garder en tête qu'un enfant déficient visuel, même avec une intelligence dans la norme, doit fournir plus d'effort qu'un enfant ordinaire pour suivre les enseignements. Cela engendre une fatigabilité plus importante et une lenteur qu'il ne faut pas négliger.

Le soutien par un Auxiliaire de Vie Scolaire Individuel (AVSI) peut être nécessaire afin d'aider l'enfant dans son organisation, dans l'utilisation de son matériel adapté. L'AVSI peut également soulager l'enseignant pour l'adaptation des supports scolaires ou permettre la mise en place d'évaluations avec une aide de l'adulte pour soulager le jeune des tâches de lecture, de copie et d'écriture.

## IV. Conclusion

L'albinisme est une pathologie complexe qui engendre de nombreuses répercussions sur la vie quotidienne, scolaire et professionnelle. C'est une maladie physiquement visible, notamment en Afrique dans ses formes oculo-cutanées. De nombreuses croyances ont été attribuées aux personnes souffrant d'albinisme provoquant des persécutions, des rejets et des isolements. Ces croyances sont encore vraies dans de nombreux pays d'Afrique, mais les associations et les gouvernements essaient d'informer la population pour les faire diminuer.

Il n'existe pas encore de traitement qui permettrait de diminuer les symptômes de cette maladie. Les recherches scientifiques sur ce sujet sont nombreuses. Dans certains pays, le suivi des grossesses et la recherche génétique permettent de mieux maîtriser la maladie et son apparition au sein des familles.

La prise en charge d'enfants atteints d'albinisme au sein d'un SAAAIS leur permet d'avoir une prise en charge globale, regroupées sur le lieu de scolarisation ou au domicile, soulageant les parents des trajets vers les professionnels libéraux et évitant à l'enfant manquer la classe trop souvent. L'accueil dans la structure permet également une aide importante au financement de séances de rééducation non remboursées par la sécurité sociale et les mutuelles, comme l'ergothérapie, la psychomotricité et le suivi psychologique. Au SAAAIS, les professionnels bénéficient de temps d'échanges définis leur permettant d'ajuster au mieux leurs rééducations en fonction des objectifs communs fréquemment réévalués.

La loi 2005-102, sur l'intégration scolaire pour tous, a permis à ces enfants de pouvoir poursuivre une scolarité ordinaire avec l'apport d'aménagements. Cependant, cette inclusion scolaire doit être suivie afin d'être adaptée au mieux aux besoins de l'enfant.

La présence d'un ergothérapeute au sein d'un SAAAIS permet :

- De mettre en place, en lien avec l'orthoptiste, des stratégies dans l'apprentissage du graphisme dès la maternelle en travaillant la coordination main-œil, l'harmonisation des gestes et les postures dans l'acte graphique. La maternelle correspond aux débuts des apprentissages et c'est là que la coopération entre l'ergothérapeute et l'orthoptiste est la plus fusionnelle.
- De travailler les sens compensatoires qui vont permettre au jeune de gagner en indépendance et en efficacité, dont le travail visuo-tactile.

- De mettre en place des aides techniques pour soulager l'enfant de ses difficultés scolaires, notamment en géométrie et dans les tableaux à double entrée.
- D'adapter le poste de travail de l'enfant par la préconisation de matériel adapté et de conseils à la famille et à l'enseignant quant à l'organisation du rangement.
- D'apprendre au jeune à utiliser et paramétrer ses outils en fonction de ses possibilités visuelles afin qu'il puisse les utiliser avec la plus grande indépendance possible.
- D'apprendre au jeune des stratégies pour gagner en indépendance dans son quotidien.

Ce travail doit se faire en lien avec les autres membres de l'équipe afin d'évaluer les besoins prioritaires du jeune et de mettre en place les objectifs communs les plus importants pour lui.

Au sein du SAAAIS de Savoie, l'ergothérapeute est surtout voué aux préconisations de matériel et à l'apprentissage de la dactylographie. Il me semble que son champ de compétences va au-delà de ces missions et que sa place pourrait s'inscrire bien en amont dans le chemin rééducatif du jeune. Il ne faut pas oublier que la vie de l'enfant ne se résume pas qu'à sa scolarité, même si elle en occupe une grande partie ; il est important de pouvoir aider le jeune à avoir une vie la plus indépendante possible en évaluant également les capacités dans les activités de la vie quotidienne et de loisirs.

En basse vision, le rôle de l'ergothérapeute est concurrencé par les nouveaux postes d'AVJiste et d'instructeur en locomotion, ce qui rend parfois difficile la définition du rôle de l'ergothérapeute au sein de structures s'occupant de personnes souffrant d'une déficience visuelle. Il faut bien penser que nous avons tous des objectifs communs, mais des moyens différents pour les travailler et c'est cette transdisciplinarité qui permet à la personne de progresser au mieux. Chaque personne est différente et nécessite une réflexion et une adaptation des outils en fonction de la pathologie, de ses possibilités et de son vécu. Il est toujours important de suivre précisément les avancées de la médecine.

Dans les prises en charge initiales, se pose toujours la question de savoir qui est prioritaire entre la psychomotricité et l'ergothérapie. Ces deux modes de rééducations me semblent importants pour l'enfant, mais la maternelle, correspondant à l'apprentissage du graphisme me semble un moment indispensable d'intervention de l'ergothérapeute.

Les structures proposant des rééducations pour des personnes déficientes visuelles restent trop peu nombreuses, laissant beaucoup de patients sans prise en charge. Suite à la loi 2005-102, les institutions sont soumises à appel à projet pour pouvoir augmenter leur nombre de place en fonction des possibilités de financement de l'ARS. Les listes d'attente sont très longues.

Dans le département de la Savoie, le suivi des adolescents à l'âge adulte devient encore plus chaotique avec des structures encore moins nombreuses.

Il existe dorénavant des possibilités de prise en charge en libéral, mais ces interventions n'étant pas financées, il est très difficile pour les personnes de pouvoir bénéficier d'un suivi, notamment au niveau des adultes.

La politique de la sécurité sociale n'allant pas dans le sens d'un élargissement de leur financement, il serait intéressant que les mutuelles se penchent sur l'aide à la prise en charge de ces types de rééducations afin de permettre au plus grand nombre de bénéficier de l'aide de professionnels pour les aider dans leurs vie quotidienne.

La mise en place de réseaux peut être une alternative intéressante pour aider au financement de ces rééducations et ainsi assurer une meilleure prise en charge pour tous.

## Bibliographie

ALLARD Raymond, ARCHAMBAULT Nathalie , ASSENAT Denyse et al., *Mille et une réponse, la petite enfance*, Edition AQPEHV, 2002.

Alcon.com, « Données ophtalmologiques », (page visitée le 15/01/2013), <<http://www.alcon.fr/monde-vue/15-donnees-ophtalmologiques-france.htm>>

Enfant aveugle, « Ergothérapeute », (page visitée le 13/01/2013) <<http://www.enfant-aveugle.com/spip.php?article136>>

Dr DUCOMBE-POULET Catherine, *L'albinisme, étiologie fréquente des nystagmus congénitaux*, Genespoir, (page visitée le 09/01/2013) <[http://www.genespoir.org/downloads/genespoir\\_info/albinisme\\_etiologie\\_frequente\\_des\\_nystagmus\\_congenitaux](http://www.genespoir.org/downloads/genespoir_info/albinisme_etiologie_frequente_des_nystagmus_congenitaux)>

Genespoir, (site visité le 08/01/2013), [www.genespoir.pagesperso-orange.fr](http://www.genespoir.pagesperso-orange.fr)

GRONSKOV Karen, EK Jacob et BRONDUM-NIELSEN Karen, Orphanet Journal of Rare Diseases, "Oculocutaneous albinism", (page visitée le 13/01/2013), <<http://www.ojrd.com/content/2/1/43>>

Intégrascol, « L'albinisme », (page visitée le 8/01/2013, <<http://www.integrascol.fr/fichemaladie.php?id=78>>

L'albinisme, (site visité le 08/01/2013), <[www.albinisme.free.fr](http://www.albinisme.free.fr)>

LE FLEM Aurélie, 2009, Collaboration entre ergothérapeute et orthoptiste, Journée d'Orthoptie,

MEYER Martine, « La prise en charge de l'enfant déficient visuel », *Déficit visuel : dépistage et prise en charge chez le jeune enfant*, Editions INSERM, 2002 [en ligne]

Ophtasurf, le site de l'ophtalmologie, « L'œil », (page visitée le 13/01/2013) <<http://ophtasurf.free.fr/loeil.htm>>

TPE l'œil et la vision, «Les amétropies », (page visitée le 15/01/2013), <<http://tpemaladiesoeil.e-monsite.com/pages/les-anomalies-de-la-perception/les-ametropies.html>>

## **Illustrations :**

Illustration 1 : Ophtasurf, le site de l'ophtalmologie, « L'œil », (page visitée le 13/01/2013) <<http://ophtasurf.free.fr/loeil.htm>>

Illustration 2 : TPE, Illusions optiques, « L'œil et le cerveau », (page visitée le 09/01/2013) <[http://illusionsdoptiquetpe.free.fr/?page\\_id=242](http://illusionsdoptiquetpe.free.fr/?page_id=242)>

Illustration 3 : GRONSKOV Karen, EK Jacob et BRONDUM-NIELSEN Karen, Orphanet Journal of Rare Diseases, "Oculocutaneous albinism", (page visitée le 13/01/2013), <<http://www.ojrd.com/content/2/1/43>>

Illustration 4 : Orphanet, « La Drépanocytose », (page visitée le 08/01/2013, <<https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Drepanocytose-FRfrPub125v01.pdf>>

Illustration 5 : Genespoir, Info N°3, Mai 2002, [en ligne] (site visité le 08/01/2013), [www.genespoir.pagesperso-orange.fr](http://www.genespoir.pagesperso-orange.fr)