

# L'amaurose congénitale de Leber

## ❖ Définition

L'amaurose congénitale de Leber est une dystrophie rétinienne congénitale. Elle est accompagnée généralement d'un nystagmus c'est-à-dire un mouvement ou tremblement des yeux horizontalement ou verticalement ou parfois les deux. Elle est présente dès la naissance de l'enfant. Elle se manifeste par une perte de vision à plusieurs degrés.

## ❖ Prévalence des rétinopathies

- 🌐 1/4000 dans les pays occidentaux
- 🌐 30000 personnes en France
- 🌐 400000 personnes en Europe
- 🌐 1000 à 2000 enfants en France

## ❖ L'origine ou les causes

L'origine est génétique.

Une consultation génétique est nécessaire pour déterminer la provenance de la maladie dans la famille voir dans les générations précédentes même. S'il n'y a pas de maladie dans la famille alors une étude génétique est réalisée par une prise de sang des deux parents ainsi que de l'enfant pour déterminer si des problèmes subsistent dans les gènes.

## ❖ Difficultés observées

Le nourrisson a des difficultés à fixer du regard, à attraper un simple jouet ou à se lancer pour marcher.

Le jeune enfant, lui, a plutôt tendance à se cogner car il n'évalue pas les distances des objets ou du matériel. A l'école, il a des problèmes pour réaliser le graphisme ou certaines activités proposées, pour écrire, et reconnaître des lettres.

Plus on avance dans l'âge, plus les déplacements restent difficiles dans des lieux inconnus. La clarté du jour peut aussi gêner la personne ou l'enfant alors une



prescription de verres spéciaux est nécessaire pour protéger la rétine. De plus, le champ de vision est un peu élargi par rapport à des verres traditionnels.

Les personnes ayant cette maladie voient en forme circulaire c'est-à-dire qu'elles ne voient ni sur les côtés, ni au-dessus ou au-dessous de ce qu'il y a devant leurs yeux.

### ❖ Les différents degrés de la maladie

**1<sup>er</sup> degré** : une cécité vraiment immédiate.

**2<sup>ème</sup> degré** : elle sera évolutive avec une vision, améliorée chez l'enfant dans les premières années. Il peut voir un peu et continuer sur une scolarité avec des gros caractères « noir ». Ensuite, on passe souvent à une lecture par braille.

### ❖ Le diagnostic

En Indre-et-Loire, le CHU Bretonneau à Tours au service unité d'explorations fonctionnelles et de strabologie peut déceler la maladie dans la première année de l'enfant.

Un électrorétinogramme est effectué en branchant des électrodes sur la tête de l'enfant et en mettant en place un système qui permet à l'enfant de laisser ses yeux ouverts. Ceci est un peu impressionnant, la première fois, mais très efficace pour un diagnostic. Pour continuer l'examen, on envoie des flashes de couleurs apparaissant dans le noir pour observer si la rétine réagit.

Le médecin vous transmet alors le résultat tout de suite sauf s'il faut reconfirmer celui-ci par un autre examen de même type dans les mois qui suivent.

Seul l'ERG (examen de l'œil appelé électrorétinogramme) permet de distinguer si la maladie sera lentement évolutive, dégressive ou si elle risque de stagner.

Pour les adultes, le procédé est identique.

Pour les personnes qui seraient situées hors département, vous pouvez contacter les médecins suivants pour cette maladie :

VILLE	HOPITAL	MEDECIN	NUMERO DE TELEPHONE
Lille	Hôpital Roger Salengro CHRU	Dr Defoort-Dhellemmes Dr Puech Dr Drumare-Bouver	03 20 44 62 11
Montpellier	Hôpital Guy de Chauliac	Dr Hamel Dr Arndt	04 99 63 60 10



Nantes	CHU Hôtel Dieu	Pr Weber Dr Le Meur	02 40 08 36 56
Paris	Necker-Enfants malades (AP-HP)	Pr Dufier Dr Roche, Dr Buisquoc Dr Corssaud	01 44 49 45 02 01 44 49 45 03
Paris	Quinze-Vingt (AP- HP)	Pr Sahel Dr Mohand-Said	01 40 02 14 15
Strasbourg	CHU de Hautepierre	Pr Dollfus-Waltmann	03 88 12 81 20

### ❖ Les soins

Pour les jeunes enfants, en France, les soins peuvent commencer par une rééducation en psychomotricité pour les aider dans leur déplacement futur dans divers lieux. De plus, ils doivent réaliser un travail corporel afin d'appréhender de nouvelles sensations.

Des lieux comme le CAMPS (Centre d'Action Médico-Précoce Social) peuvent vous accueillir dès la naissance de votre enfant jusqu'à ses 6 ans. C'est un endroit qui regroupe plusieurs professionnels de santé (psychologues, ergothérapeutes, pédiatres, assistantes sociales, psychomotriciennes, orthophonistes).

*Merci de se reporter au glossaire pour plus d'explications.*

L'ergothérapie peut aussi prendre le relais des différents soins car elle peut aider l'enfant dans sa motricité fine pour les activités lors de l'entrée à l'école.

Ensuite, quand l'enfant devient plus grand, soit la famille choisit une école spécialisée avec des soins apportés à l'enfant telle que l'IRECOV (Institut de Rééducation et de l'Éducation pour la Communication de l'Ouïe et de la Vue) en Indre et Loire, à Tours, soit elle choisit une école ordinaire avec un service de soin qui intervient en parallèle ou la présence d'une Assistante de Vie Scolaire. Dans ce dernier cas, c'est le SAIIS (Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à l'Intégration Scolaire) qui intervient pour les soins de l'enfant.

Ce choix dépendra des difficultés de l'enfant.

Par exemple, si la lecture peut-être envisagée, l'enfant peut continuer sa scolarité dans une école ordinaire, mais si l'apprentissage du braille est nécessaire alors il est convenable de choisir une école spécialisée.

A ce jour, aucun traitement médical pour les porteurs du gène GUCY2D n'a été trouvé. Cependant, des recherches se poursuivent et certaines sont en bonnes voies, pour plus de renseignements reportez-vous au tableau disponible sur cette fiche.



Les rétinites pigmentaires n'ont aucun traitement jusqu'à présent. Mais une thérapie génétique a été lancée par l'AFM (Association Française contre les myopathies) et le Téléthon suite à des expériences réalisées par des chercheurs Nantais sur des chiens, qui ont pu retrouver la vue.

*Merci de se reporter au glossaire pour plus d'explications.*

La recherche avance, il faut y croire.

Des mutations dans les gènes ont déjà été identifiées, ce sont : AIPL1, CRB1, CRX, GUCY2D, RPE65 et RPGRIP1.

**Aurélie Métais, maman de Corentin et Tiphanie.**



L'ESPÈCE HUMAINE SE CARACTÉRISE PAR LA PRÉSENCE DE 46 CHROMOSOMES dans le noyau de chaque cellule. Ils sont répartis en 23 paires de chromosomes, l'un des deux étant d'origine maternelle, l'autre paternelle. Les 22 premières paires sont semblables dans les deux sexes (autosomes), la 23<sup>e</sup> paire est différente chez l'homme et chez la femme.

# Les maladies récessives autosomiques

Une maladie génétique est dite autosomique si le gène impliqué est situé sur un des 22 autosomes.

Elle peut toucher les deux sexes.

Comme les chromosomes, les gènes vont par paire : généralement une seule copie est altérée (gène muté) ; parfois ce sont les deux.

Une maladie récessive autosomique ne s'exprime que chez une personne homozygote, c'est-à-dire ayant les deux copies altérées du gène.

Être hétérozygote, c'est-à-dire porteur d'un gène muté à un seul exemplaire, n'a aucune conséquence. Chacun d'entre nous est porteur, sans le savoir, d'un ou plusieurs gènes récessifs mutés.

## Des frères et sœurs pouvant être malades

Si les deux conjoints sont hétérozygotes, le couple a, à chaque naissance, une probabilité de 1/4 d'avoir un enfant malade et de 3/4 d'avoir un enfant indemne. Parmi les enfants non malades, 2 sur 3 sont hétérozygotes.

## Les parents n'expriment pas la maladie

Une personne hétérozygote a une probabilité de 1/2 d'avoir un enfant hétérozygote.

Elle ne peut avoir un enfant malade que si son conjoint est également hétérozygote.

## Un malade ayant rarement des enfants atteints

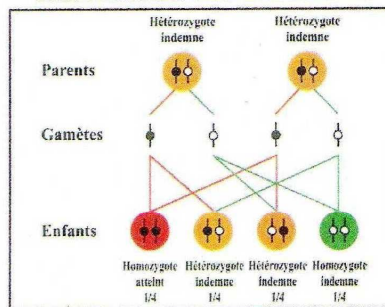
Tous les enfants d'une personne homozygote sont hétérozygotes. Ils ne peuvent être atteints, c'est-à-dire homozygotes, que si leur second parent est lui-même hétérozygote. Le risque encouru d'avoir un enfant atteint est fonction de la fréquence des hétérozygotes dans la population générale ; par exemple : 1/25 pour la mucoviscidose, 1/40 pour l'amyotrophie spinale, 1/60 pour la phénylcétonurie. Ce risque est alors respectivement de 1/50, de 1/80 et de 1/120.

Ce risque est plus élevé en cas de lien de parenté avec son conjoint.

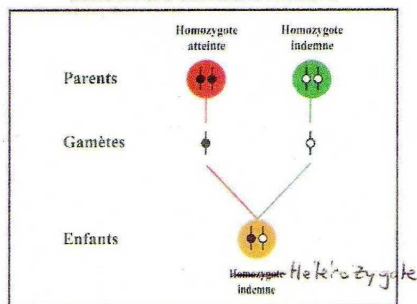
## Des risques divers dans la famille

Pour une personne de la famille, la probabilité d'être hétérozygote dépend de son lien de parenté avec le malade. Elle est de 2/3 pour les frères et sœurs, de 1/2 pour les oncles et les tantes, de 1/3 pour les neveux et nièces, de 1/4 pour les cousins germains. Le risque d'avoir un enfant atteint est estimé en tenant compte de cette probabilité, de la fréquence des hétérozygotes, du risque d'un mariage entre hétérozygotes. Ainsi, le risque est de 1/150 pour le neveu d'une personne ayant une mucoviscidose, de 1/320 pour le cousin de celle ayant une amyotrophie spinale.

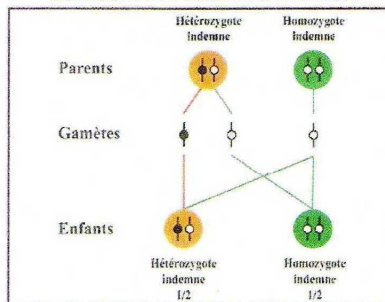
### DESCENDANCE DE DEUX PERSONNES HÉTÉROZYGOTES



### DESCENDANCE D'UNE PERSONNE ATTEINTE



### DESCENDANCE D'UNE PERSONNE HÉTÉROZYGOTE

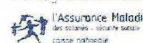


0 801 63 19 20  
N° AZUR - 1919 après taxes

Ce document vous est offert par Allo-Gènes, centre national d'information sur les maladies génétiques. Par le biais d'un N° Azur 0 801 63 19 20, Allo-Gènes est ouvert à toute personne confrontée à une maladie génétique : familles et professionnels de santé. L'échange téléphonique permet de mieux comprendre les besoins. Une réponse écrite, adaptée aux demandes est envoyée sous forme d'une lettre, rédigée par un généticien.

**Une mission : informer, aider, orienter.**

Allo-Gènes agit en partenariat avec le GNAVTS et l'AFM, grâce aux donateurs du Téléthon.



**ENH37** 15bis rue du 8 mai 1945 - 37800 Sainte-Maure de Touraine  
02.47.65.57.74 - site : [www.enh37.fr](http://www.enh37.fr) - mail : [contact@enh37.fr](mailto:contact@enh37.fr)  
De 9h à 12h, de 14h à 18h et le jeudi de 9h à 12h, de 14h à 18h et de 21h à 22h (En cas d'absence, laissez un message)