



---

# EVALUATION DE LA QUALITE DE VIE DES PATIENTS ATTEINTS DE LA MALADIE DE STARGARDT

---

Ecole d'orthoptie de Clermont-Ferrand

[Promotion 2018-2021]



MEMOIRE EN VUE DE L'OBTENTION DU CERTIFICAT DE  
CAPACITE D'ORTHOPTISTE

**BLANCHET ENOLA**

Directeur de mémoire : Dr JAWAD Vincent



# REMERCIEMENTS

A toutes les personnes qui ont contribué à l'élaboration de ce travail de fin d'étude.

A Monsieur le Dr. JAWAD, mon directeur de mémoire, pour son aide, sa disponibilité, sa bienveillance, sa gentillesse et toutes les réponses apportées à mes interrogations durant la réalisation de mon mémoire.

A Monsieur le Pr. CHIAMBARETTA, chef de service d'ophtalmologie au CHU Gabriel Montpied et directeur universitaire de l'école d'orthoptie, pour toutes les connaissances enrichissantes que vous m'avez apportées lors de vos consultations.

A Madame le Dr. MONIER, neuropsychologue, orthoptiste et directrice pédagogique actuelle de l'école d'orthoptie, pour son engagement dans la reprise de l'école d'orthoptie, pour la richesse de ses enseignements, pour sa patience et pour sa gentillesse.

A Madame Brigitte EKPE, directrice de l'école d'orthoptie durant mes deux premières années d'études, pour son investissement dans l'école et pour ses enseignements de qualité.

A tous les orthoptistes du service, pour leur enseignement, leur écoute et leur gentillesse : Coralie COLLA, Hélène DESQUIENS, Sylvie MICHEL, Constance PELTIER, Hélène GRELEWIEZ, Laurent PARIS, Nathalie MONNEYRON, Jeremy PODHORSKY, Élodie RAULT, Manon THEODORE et Camille ADAMKIEWICZ qui était présente durant mes premières années d'étude.

A l'ensemble des ophtalmologistes du service, pour toutes les réponses apportées à nos questions et à leur bienveillance lors des consultations.

A l'ensemble de l'équipe du CRDV, pour l'accueil et pour le partage de connaissances concernant les déficiences visuelles et la basse vision.

A Madame Lydie MASTON, Kimberley BERTHET, orthoptistes libérales, pour m'avoir accordé du temps durant votre activité. Merci pour votre gentillesse, pour le partage de vos connaissances et la découverte d'une passionnante facette du métier d'orthoptiste.

A l'ensemble de l'équipe du SAAAS (Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie Sociale) pour leur accueil et pour les conseils qu'ils ont pu me prodiguer. Tout particulièrement Alexia CELDRAN, pour sa gentillesse, pour avoir pris le temps de me faire découvrir un autre aspect du métier d'orthoptiste.

A l'ensemble de l'équipe du CHU de Vichy, Docteur Berthon, Docteur Cordelette, Alisson Penin orthoptiste et Fabienne Gaulmin, pour votre accueil chaleureux et votre gentillesse. Merci à Alisson Penin pour son partage de connaissance et ses conseils.

A toute l'équipe du service du CHU, les internes, les infirmières, les aides-soignantes et les secrétaires pour leur bonne humeur et leur disponibilité.

A la Fondation Stargardt qui m'a permis d'avoir un échantillonnage suffisant pour avoir un résultat pertinent.

A Nathan PETIT et Arthur PETIT pour leurs collaborations.

A mes camarades d'orthoptie pour les moments passés, pour leur soutien tout au long de la réalisation de ce travail. J'attire plus particulièrement mon attention sur Claire, Téa, Jeanne, Lucie, Léonie, Clémence, Léontine et Inès qui sont devenues de véritables amies au cours de ces années de formations.

A ma famille, mes amis et Maxime HERELIER qui ont su me soutenir tout au long de mes études. Je remercie plus précisément Claire PIC et mes parents sans qui le déroulé de ce travail n'aurait pas été le même.

Je dédie cette étude à Nathan PETIT et Arthur PETIT amis d'enfance atteints de cette pathologie.

# TABLE DES MATIERES

Remerciements .....	2
Résumé .....	6
Abstract .....	7
Introduction .....	8
Partie théorique .....	10
I.    Physiologie de la rétine .....	11
1)    L'œil.....	11
2)    La rétine .....	11
II.   Etiologie de la maladie .....	16
1)    Génétique .....	16
2)    Mode de transmission .....	17
III.  Diagnostique et suivi de la maladie .....	19
1)    Acuité visuelle .....	19
2)    Signes fonctionnels .....	19
3)    Examens complémentaires.....	21
4)    Traitements .....	33
IV.  Prise en charge du handicap .....	34
1)    Professionnels paramédicaux et médico-sociaux.....	34
2)    Aides humaines .....	36
3)    Aides techniques .....	38
Partie clinique.....	39
I.    Objectif.....	40

II.	Méthode .....	41
1)	Les participants .....	41
2)	Le matériel .....	41
3)	La procédure .....	43
III.	Resultats.....	45
1)	L'échantillon .....	45
2)	Evaluation de la qualité de vie par dimension .....	49
	Discussion .....	51
I.	Limites de l'étude.....	52
II.	Interprétation des résultats.....	53
	Conclusion.....	55
	Bibliographie.....	57
	Annexes.....	60

# RESUME

**Objectif :** Evaluer le retentissement sur la qualité de vie des patients atteints de la maladie de Stargardt.

**Méthodes :** L'étude porte sur 44 sujets atteints de la maladie de Stargardt. L'instrument utilisé est le NEI-VFQ 25. Il s'agit d'un questionnaire évaluant la qualité de vie liée à la vision et incorpore également les aspects psychologiques et subjectifs qui ont un impact primordial auprès des personnes souffrant de ce type de pathologie.

Nous avons comparé les scores des différentes dimensions interprétées dans ce questionnaire à l'aide d'un tableur Excel.

**Résultats :** L'échantillon de cette étude est composé de 29 femmes et 15 hommes. Ces personnes sont atteintes de cette maladie en moyenne depuis 12,2 ans. Leur niveau de stress / inquiétude moyen a été évalué à 3,25/5. L'acuité visuelle des sujets varie de 0 à 10/10<sup>ème</sup> avec pour moyenne 5,3/10<sup>ème</sup> sur l'œil droit et 2/10<sup>ème</sup> sur l'œil gauche. La plupart des sujets répondent avoir un scotome central.

Le questionnaire utilisé nous a permis de faire ressortir que les dimensions les plus représentatives de l'altération de la qualité de vie des sujets sont les moyennes les plus basses. Notamment la vision globale avec une moyenne de 29,0%, la santé mentale (38,5%) et les activités de près (44,3%).

**Discussion :** Lors de la réalisation de cette étude, nous avons rencontré quelques biais : biais de sélection, biais de recrutement, biais de mesure, biais de confusion. Grâce à ce questionnaire, nous avons pu mettre en évidence le réel ressenti des patients par rapport à la maladie de Stargardt. Dans cette étude nous avons retrouvé un score moyen de 53,9%. Nos résultats ont pu être comparés à deux études. Nous en avons conclu qu'il pourrait être intéressant de comparer la qualité de vie des personnes atteinte de la maladie de Stargardt avant et après prise en charge, avant et après utilisation d'aides humaines et / ou techniques afin de voir s'il existe une réelle augmentation de leur qualité de vie.

**Mots clés :** Maladie de Stargardt, rétine, maculopathie, qualité de vie, questionnaire

# ABSTRACT

**Objective :** To evaluate the quality of life of patients with Stargardt's disease.

**Methods :** The study included 44 subjects with Stargardt's disease. The instrument used was the NEI-VFQ 25.

It consisted of a questionnaire which assessed the quality of life related to vision. It also incorporated psychological and subjective aspects having a major impact on people suffering from this type of diseases.

We compared the scores of the different dimensions taken from this questionnaire using an Excel spreadsheet.

**Results :** The sample of this study was composed of 29 women and 15 men. With an average disease course of 12.2 years. Their average level of stress/concern was rated at 3.25/5. The visual acuity of the subjects varied from 0 to 10/10 with an average of 5.3/10 on the right eye and 2/10 on the left eye. Most of the subjects answered that they had a central scotoma.

The questionnaire used allowed us to highlight that the most represent dimensions of the alteration of the quality of life of the subjects are the lowest averages. In particular, global vision with an average of 29.0%, mental health (38.5%) and near activities (44.3%).

**Discussion :** During this study, we some biases: selection bias, recruitment bias, measurement bias, confusion bias. However this questionnaire has allowed us to underline the real feelings of the patients regarding Stargardt's disease. In this study we found an average score of 53.9%. Our results could be compared with two studies. We concluded that it could be interesting to compare the quality of life of people with Stargardt's disease before and after treatment, before and after the use of human and/or technical aids in order to see if there is a real increase in their quality of life.

**Keywords :** Stargardt's disease, retina, maculopathy, quality of life, questionnaire



# INTRODUCTION

La maladie de Stargardt est une affection de l'œil liée à une altération progressive (dystrophie) de la macula, région centrale de la rétine.

C'est une maladie rare d'origine génétique. La forme la plus courante de cette dystrophie maculaire héréditaire apparaît avant l'âge de 20 ans (forme typique de l'enfant). Elle touche les deux sexes et ne dépend a priori d'aucun facteur géographique.

La maladie de Stargardt représente la dystrophie maculaire héréditaire la plus fréquente. Mais il existe plusieurs dystrophies héréditaires de la macula tel que : la maladie de Best, la dystrophie des cônes, le rétinosischisis maculaire lié à l'X, la dystrophie réticulée et les drusen dominants.

L'objectif de notre étude est d'évaluer la qualité de vie des personnes atteintes de cette maladie et ainsi leur proposer les aides les plus adaptées à leur problématique.

En 1994, l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) définit la qualité de vie comme étant « 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 ».

Les évaluations de la qualité de vie en rapport avec la santé sont en nette progression à cause du coût des traitements. En effet, elles permettent de déterminer l'efficacité de certains soins en interrogeant les patients directement concernés.

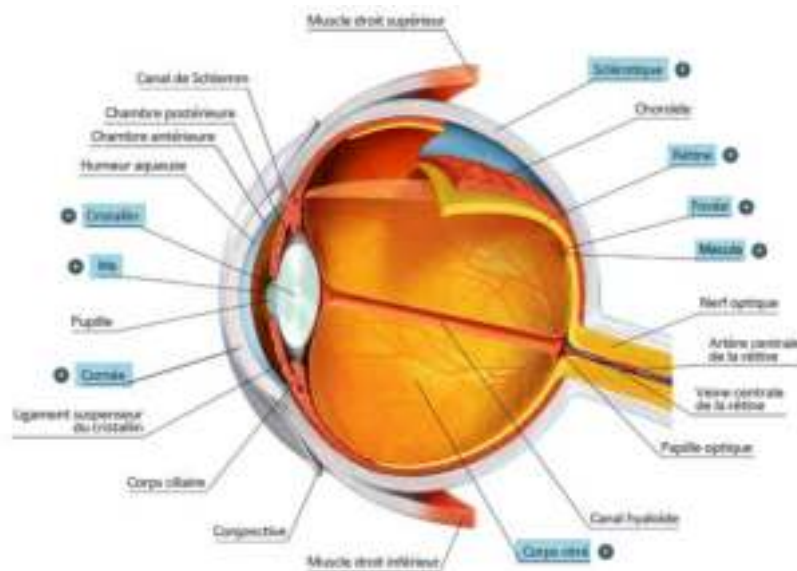
Tout d'abord, nous détaillerons les aspects anatomiques et physiologiques de la rétine, l'étiologie de la maladie de Stargardt, son diagnostic et son suivi. Nous aborderons également la prise en charge du handicap. Ensuite, nous présenterons notre étude. Nous aborderons les

objectifs visés, les matériels et méthodes utilisés ainsi que les résultats et conclusions obtenus. Enfin, nous discuterons des biais rencontrés dans notre étude. Nous interpréterons nos résultats et nous les comparerons avec d'autres études comparables.

# PARTIE THEORIQUE

# I. PHYSIOLOGIE DE LA RETINE

## 1) L'ŒIL



L'œil est un organe de forme sphérique de 23mm de diamètre. Il est composé de différentes structures ; d'avant en arrière, le film lacrymal, la cornée, l'humeur aqueuse, le cristallin, le corps vitré et la rétine. La lumière dite « visible » du milieu extérieur (onde électromagnétique) traverse ses structures jusqu'à la rétine où le signal lumineux (photon) est transformé en signal électrique pour être transmis au cerveau par le nerf optique et les voies visuelles intracrâniennes.

## 2) LA RETINE

La rétine est une fine membrane dont l'épaisseur varie de 150µm au centre de la fovéa à 400µm dans la rétine périphérique. Cette membrane tapisse la surface interne du globe oculaire et s'étend de l'ora serrata, en avant, jusqu'au nerf optique, au pôle postérieur du globe oculaire. Elle est divisée en deux parties principales : en avant, la portion cilio-rétinienne qui tapisse la face interne du corps ciliaire et la face postérieure de l'iris ; en arrière, la rétine sensorielle proprement dite. Ce tissu neurosensoriel est une structure nerveuse constituée de neurones et de cellules gliales. Elle est caractérisée par la présence de cellules spécialisées, les

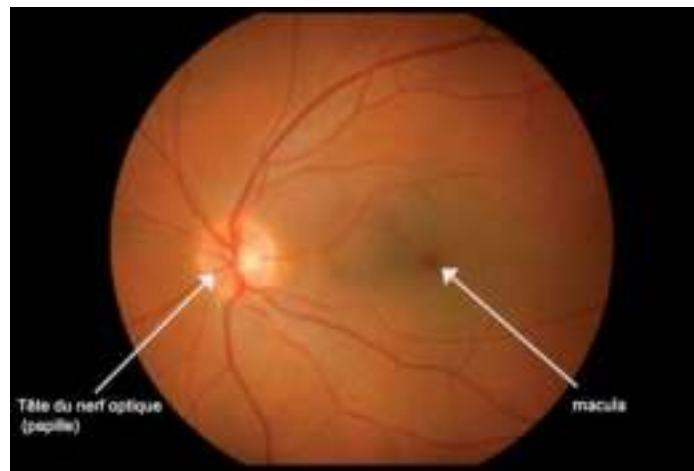
photorécepteurs, qui réagissent aux signaux lumineux (cônes et bâtonnets). La densité des cellules ainsi que l'aspect de la rétine varient de la zone centrale à la périphérie.

### a. Anatomie macroscopique

La rétine est une fine tunique transparente, laissant apparaître la vascularisation des pigments et la vascularisation de la choroïde, à l'origine de l'aspect rose-orangé du fond d'œil.

La tête du nerf optique, appelé papille optique est visible macroscopiquement sous forme d'un disque de couleur rosée, plus claire que celle de la rétine, autour duquel émergent des artères et des veines rétiniennes.

La macula est une zone de la rétine postérieure dont le centre est avasculaire. Elle est située en temporale de la papille optique. La fovéa, située au centre de la macula permet l'acuité visuelle fine.



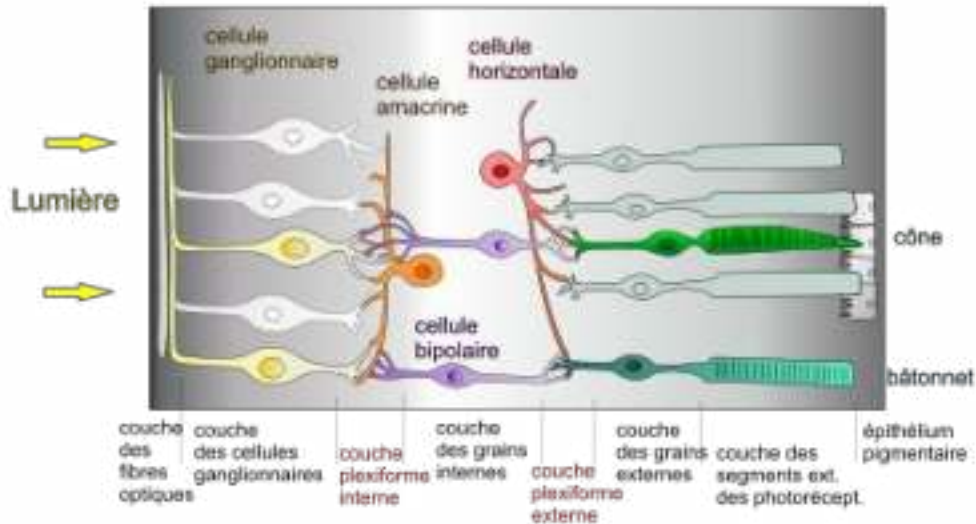
- La macula est située au pôle postérieur de l'œil, dans l'écartement de l'artère temporale supérieure et l'artère temporale inférieure. Elle comprend la fovéa et la région maculaire.
  - La macula est une zone elliptique de 5,5 mm de diamètre. Elle est située au centre de la rétine. Elle comprend la fovéa au centre et le clivus qui borde latéralement la dépression fovéolaire. Son aspect jaunâtre est dû à la présence d'un pigment xanthophylle. Les capillaires rétiniens s'arrêtent à 200µm du centre de la fovéola, limitant ainsi une aire avasculaire centrale de 400µm de diamètre.

- La fovéa est une dépression centrale de la macula. Elle a un diamètre de 1,5 mm et est constituée uniquement de cônes, ce qui en fait donc la zone privilégiée pour une acuité visuelle maximale.
- La région maculaire est formée par la fovéa, les régions parafovéale et péri-fovéale.
- La **rétilne périphérique** s'étend du pôle postérieur à l'ora serrata. L'épaisseur de la rétine s'amincit progressivement en allant vers l'avant de l'œil atteignant 100µm au niveau de l'ora serrata.

## **b. Anatomie microscopique**

La rétine comporte 10 couches superposées de l'extérieur vers l'intérieur du globe oculaire :

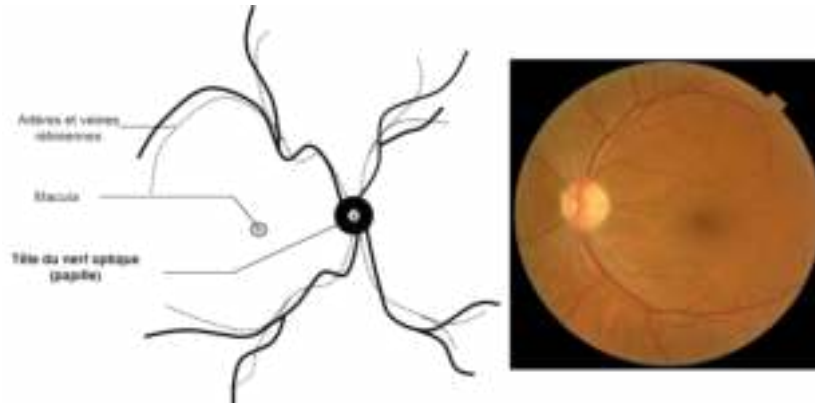
- l'épithélium pigmentaire rétinien (EPR) ;
- la couche des photorécepteurs ;
- la membrane limitante externe, lieu de connexion des cellules gliales de Müller avec les segments internes des photorécepteurs et des photorécepteurs entre eux par des systèmes de jonctions adhérentes et serrées (MLE) ;
- la couche nucléaire externe ou couche des noyaux des photorécepteurs (CNE) ;
- la couche plexiforme externe formée par les synapses entre les cellules bipolaires et les photorécepteurs et avec les cellules horizontales. Ces dernières modulent le message nerveux transmis par la voie directe (CPI) ;
- la couche nucléaire interne qui est la couche des noyaux des cellules horizontales, bipolaires, amacrines et des cellules gliales de Müller ;
- la couche plexiforme interne constituée par les dendrites des cellules ganglionnaires et les axones des cellules bipolaires (CPE) ;
- la couche des cellules ganglionnaires (CCG) ;
- la couche des fibres nerveuses, constituée par les axones des cellules ganglionnaires, entourés de prolongements gliaux qui forment le nerf optique relié au cerveau (FN) ;
- la membrane limitante interne qui est une expansion membraneuse composée des pieds internes des cellules gliales de Müller et de leur membrane basale (MLI).



- L'**épithélium pigmentaire** (EP), compte environ 120 millions de cellules disposées en monocouche et reliées en jonctions serrées. Il sépare la rétine neurosensorielle de la choriocapillaire. Il participe au renouvellement des bâtonnets et des cônes et au contrôle de la diffusion d'oxygène et de l'apport de nutriments aux photorécepteurs.
- Les **photorécepteurs** : il existe deux types de photorécepteurs : les cônes et les bâtonnets. Ils ont un aspect histologique particulier, qui diffère surtout au niveau de leur article externe, de forme cylindrique pour les bâtonnets, de forme conique pour les cônes. Au niveau de la fovéa, il n'y a que des cônes. En périphérie, les cellules sont essentiellement constituées de bâtonnets.
  - Les bâtonnets : environ 130 millions. Ils sont situés en périphérie et sont le siège de la vision périphérique, de la perception des contrastes et des mouvements. Ils sont à l'origine de la vision scotopique, après adaptation à l'obscurité et possèdent une grande sensibilité au flux lumineux.
  - Les cônes : environ 6,5 millions. Ils sont situés dans la région maculaire et permettent une vision centrale fine, détaillée et la perception des couleurs. Ils sont à l'origine de la vision photopique, après adaptation à la lumière et sont moins sensibles que les bâtonnets, c'est pourquoi ils ont un temps d'adaptation plus rapide aux changements de luminance.

### c. Vascularisation de la rétine : vaisseaux rétiniens et choroïdiens

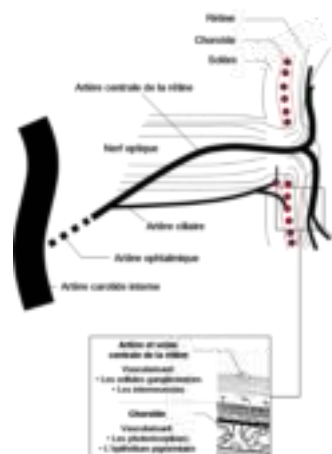
La vascularisation de l'œil est assurée par l'artère ophtalmique branche de l'artère carotide interne.



L'artère centrale de la rétine se divise en une branche supérieure et une branche inférieure, chacune redivisée en une branche nasale et une branche temporale, qui chacune se divisent de façon dichotomique et se drainent dans les branches de la veine centrale de la rétine.

La rétine, du fait de l'intensité de son métabolisme, est le tissu oculaire le plus richement vascularisé. Elle bénéficie de l'irrigation des 2 réseaux vasculaires : **réseau rétinien** et **réseau choroïdien**.

La choroïde qui naît des artères ciliaires, vascularise les couches profondes de la rétine (photorécepteurs et épithélium pigmentaire rétinien) par l'intermédiaire de la choriocapillaire. L'artère centrale de la rétine vascularise les couches superficielles du tissu rétinien (inter neurones et cellules ganglionnaires du nerf optique).





## II. ETIOLOGIE DE LA MALADIE

### 1) GENETIQUE

La rétine contient des cellules permettant de détecter la lumière appelées photorécepteurs. Il existe deux types de photorécepteurs : les bâtonnets et les cônes. Ensemble, les bâtonnets et les cônes détectent la lumière et la convertissent en signaux électriques, qui sont ensuite transmis au cerveau. Les cônes et les bâtonnets sont détruits dans la maladie de Stargardt, mais pour des raisons inexplicables, les cônes sont plus fortement touchés dans la plupart des cas.

Les aliments riches en vitamine A ont une grande importance pour maintenir une vision saine. En effet, la vitamine A est nécessaire pour fabriquer les principales molécules photosensibles à l'intérieur des photorécepteurs. Malheureusement, ce processus de fabrication peut conduire à des dérivés cytotoxiques de vitamine A nocifs qui s'avèrent jouer un rôle clé dans la maladie de Stargardt.

Les mutations d'un gène appelé ABCA4 sont la cause la plus fréquente de la maladie de Stargardt. Ce gène est impliqué dans la fabrication d'une protéine qui élimine normalement les dérivés cytotoxiques de la vitamine A à l'intérieur des photorécepteurs. Les cellules dépourvues de la protéine ABCA4 accumulent la lipofuscine en amas, une substance grasse qui forme des taches jaunâtres visibles à l'examen. Lorsque les amas de lipofuscine augmentent au niveau de la macula, la vision centrale est altérée. Finalement, ces dépôts de graisse entraînent la mort des photorécepteurs et la vision s'altère davantage.

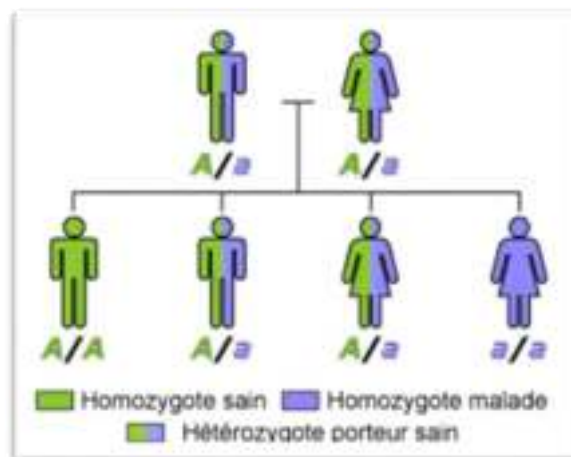
Les mutations du gène ABCA4 sont également associées à d'autres dystrophies rétiniennes notamment la dystrophie des cônes, la dystrophie des bâtonnets et la rétinite pigmentaire, une forme grave de dégénérescence rétinienne.

## 2) MODE DE TRANSMISSION

Les gènes sont regroupés sur des structures appelées chromosomes. Une copie de chaque chromosome est transmise par un parent lors de la conception à travers les ovules et les spermatozoïdes.

La maladie de Stargardt est de forme autosomique récessive due à une mutation du gène ABCA4 situé sur le chromosome 1. Il faut deux copies du gène mutant pour donner naissance à la maladie. Un individu qui possède une copie d'une mutation génétique récessive est dit porteur. Lorsque deux porteurs ont un enfant, chaque enfant a :

- 25% de possibilité d'avoir un enfant atteint de la maladie
- 50% de possibilité d'avoir un enfant porteur de la maladie
- 25% de possibilité d'avoir un enfant qui n'est ni atteint ni porteur de la maladie



*Figure 1 : Transmission autosomique récessive de la maladie de Stargardt*

Figure 1 :

- $A$  : copie du gène ABCA4 normal ;  $a$  : copie du gène ABCA4 muté

Une personne est dite homozygote si elle porte les mêmes exemplaires du gène dans la paire de gène. Une personne est dite hétérozygote si elle porte soit deux exemplaires du gène avec des mutations différentes, soit un exemplaire du gène altéré et un exemplaire du gène normal.

- Les deux parents portent une copie du gène muté (a), et une copie du gène normal (A) : ils ne sont pas malades (ont dit qu'ils sont hétérozygotes)
- L'enfant a/a est homozygote malade car il porte 2 exemplaires du gène avec la même mutation. Il est atteint de la maladie de Stargardt.
- L'enfant A/A est homozygote sain car il porte les mêmes exemplaires du gène normal sur la paire de chromosome. Il n'est pas malade et ne transmettra pas la maladie.
- Les enfants A/a sont hétérozygote et porteurs sains. Ils portent un exemplaire du gène normal et un exemplaire du gène altéré (muté). Ils ne sont pas malades mais peuvent transmettre la maladie.

Il existe également une forme autosomique dominante (beaucoup plus rare), due à une mutation d'un autre gène, ELOVL4 situé sur les chromosomes 6 et 13. Dans ce cas-là, il suffit d'une copie du gène mutant pour provoquer la maladie. Lorsqu'un parent atteint d'une mutation du gène dominant a un enfant, il y a 50% de possibilité d'avoir un enfant atteint de la maladie.

Les mutations autosomiques récessives du gène ABCA4 représentent environ 95 % de la maladie de Stargardt. Les cinq autres pour cent des cas sont causés par des mutations plus rares dans différents gènes qui jouent un rôle dans la fonction de la lipofuscine.

### III. DIAGNOSTIQUE ET SUIVI DE LA MALADIE

#### 1) ACUITE VISUELLE

Le symptôme le plus courant de la maladie de Stargardt est une perte variable, souvent lente, de la vision centrale des deux yeux.

L'évolution des symptômes de la maladie de Stargardt est différente pour chaque personne. Les personnes atteintes plus tôt ont tendance à perdre la vue plus rapidement. La perte de vision peut diminuer lentement au début, puis s'aggraver rapidement jusqu'à ce qu'elle se stabilise. La plupart des personnes atteintes de la maladie de Stargardt finiront par avoir une vision de 1/10<sup>ème</sup> ou moins. Les personnes atteintes de la maladie de Stargardt peuvent également commencer à perdre une partie de leur vision périphérique en vieillissant.



#### 2) SIGNES FONCTIONNELS

La maladie de Stargardt est caractérisée par une atteinte de la vision centrale (impliquée dans la perception des détails) avec une baisse progressivement rapide de l'acuité visuelle des deux yeux, le plus souvent sévère (1/10<sup>ème</sup> à 1/20<sup>ème</sup>), se produisant généralement au cours de l'enfance (entre 6 et 15 ans).

Il existe une forme tardive de la maladie apparaissant entre 20 et 60 ans dont l'évolution est plus lente et moins sévère. La diminution de l'acuité visuelle provoque des incapacités totales ou partielles pour la lecture, l'écriture et la réalisation d'activités minutieuses.

Une sensibilité accrue à la lumière (photophobie) avec une gêne à la clarté du jour perturbe la vie quotidienne. Il peut s'y ajouter une modification de la vision des couleurs également source de gêne au quotidien.

Le plus souvent les personnes atteintes conservent leur vision périphérique (impliquée dans la perception plus générale de l'environnement). Selon la sévérité de l'atteinte, la personne perçoit l'environnement plus ou moins proche, les silhouettes, les formes, le mouvement selon la distance. Elle conserve la capacité de s'orienter et de se déplacer dans les lieux connus. La conduite de véhicules à moteur n'est pas possible.

Les personnes peuvent ressentir le besoin d'excentrer leur regard pour optimiser leur potentiel visuel, ce qui peut donner l'impression qu'elles regardent de biais.

Il existe différentes formes de la maladie de Stargardt, de même origine génétique dont seules les mutations du gène ABCA4 sont différentes.

<b>Les 2 principales formes de la maladie de Stargardt</b>	
<u>Forme typique de l'enfant</u>	<u>Forme tardive de l'adulte</u>
Forme la plus fréquente. Les signes apparaissent dans l'enfance (6-15 ans) le plus souvent à l'adolescence : difficultés à la lecture, à l'écriture, difficulté à regarder la TV, mauvaise perception des visages, défauts de perception de la couleur rouge ou verte, crainte de la lumière liée à la gêne qu'elle provoque... L'acuité visuelle des deux yeux (bilatérale) baisse rapidement et progressivement et passe de 1/10ème à 1/20ème en 2 ou 3 ans.	Appelée fundus flavimaculatus. Elle se manifeste plus tardivement (20-60 ans) et dont l'évolution est plus lente et moins sévère. Au début de la maladie, la région centrale de la rétine n'est pas altérée. Des formes sévères mais rares avec atteinte des régions périphériques de la rétine (champ visuel altéré) ont été décrites.

### 3) EXAMENS COMPLEMENTAIRES

#### a. Fond d'œil

L'examen du fond d'œil, fait par un médecin ophtalmologiste, après avoir dilaté la pupille avec un collyre approprié, permet d'observer la rétine.

Au stade initial de la maladie, le fond d'œil est peu ou pas modifié.

Dans un stade débutant (quelques mois), on distingue une perte du reflet fovéolaire ainsi qu'un aspect granité de l'épithélium pigmentaire. Également décrit dans la littérature comme « aspect vermillon », « aspect dépoli » ou encore « aspect en bave d'escargot ».

Dans un stade plus évolué, les lésions évoluent vers une atrophie de l'épithélium pigmentaire. On peut également observer des taches jaunâtres en relief aux contours bien limités dite flavimaculées ou encore appelées « flecks ». Elles sont situées autour de l'aire maculaire et en périphérie rétinienne correspondant à une accumulation de la lipofuscine dans l'épithélium pigmentaire. Elles sont très polymorphes, arrondies, fusiformes, lancéolées, pisciformes, géantes, en ailes de papillon ou encore en X.

Dans un stade avancé (quelques années), ces taches flavimaculées se désagrègent, sont moins en relief et ont des contours moins bien limités, prennent une coloration plus grisâtre et laissent place à des altérations de l'épithélium pigmentaire.

Dans un stade final de l'évolution de la maladie, on peut observer une plage d'atrophie maculaire en forme d'anneau avec épargne fovéolaire progressive ; aussi appelé maculopathie en « œil de bœuf ». Les taches flavimaculées sont difficilement individualisables à ce stade.



*Figure 2 : Aspect du fond d'œil*

Figure 2 : On peut observer une dépigmentation annulaire périfovéolaire et des taches jaunâtre flavimaculées diffuses.

### **b. Angiographie**

#### Principe :

L'angiographie permet une étude statique et dynamique des vaisseaux rétiniens et choroïdiens.

L'angiographie à la fluorescéine est fondée sur la photographie du fond d'œil après injection intraveineuse de fluorescéine. La fluorescéine est excitée par une lumière bleue et devient fluorescente en renvoyant une lumière verte de longueur d'onde supérieure à la lumière bleue excitatrice.

L'angiographie au vert d'indocyanine utilise le même principe en lumière infra-rouge. Le vert d'indocyanine absorbe la lumière dans l'infra-rouge et devient fluorescent.

Pour réaliser cet examen, le patient doit être dilaté.

### Déroulement de l'examen :

Avant de commencer l'examen, l'orthoptiste doit s'assurer qu'il n'y ait pas d'antécédent allergique chez le patient (rhume des foins, asthme, allergie alimentaire). Dans ce cas-là une prémédication doit être réalisée avant le début de l'angiographie.

Le patient va ensuite s'installer le front appuyé et le menton posé sur la mentonnière. Il est ensuite demandé au patient de fixer une mire. Le colorant va être injecté au pli du coude ou de la main par une infirmière. L'angiographie étant un examen dynamique, il se déroule en plusieurs étapes. Ainsi un chronomètre va être déclenché à l'injection du produit.

### *Angiographie à la fluorescéine*

L'orthoptiste va faire des captures d'images pendant 20 à 60 minutes à partir de 5 à 10 secondes suivant l'injection, toute les 1 – 2 secondes pendant la phase précoce.

Différentes phases :

- Le temps précoce (9 à 15 secondes) correspond à la visualisation des vaisseaux choroïdiens, qui sont issus des artères ciliaires postérieures. Au niveau de la choroïde, la fluorescéine est partiellement bloquée par l'épithélium pigmentaire rétinien. Cependant cette fluorescence est visible sous la forme d'une coloration profonde et diffuse. La visibilité de la fluorescéine choroïdienne dépend de la pigmentation au niveau de l'épithélium pigmentaire.
- Le temps artério-veineux suit le remplissage choroïdien et débute avec l'apparition du colorant au sein des artères rétiniennes. Cela va conduire au remplissage complet du réseau artériel, artériolaire et capillaire rétinien. Cette phase se poursuit par le remplissage veineux (20 à 25 secondes).
- Le temps tardif correspond à une imprégnation tardive de la choroïde, de la membrane de Bruch et de la sclère.

Le colorant est éliminé de la circulation rétinienne en 10 minutes.



### *Angiographie au vert d'indocyanine*

La technique d'examen est comparable à l'angiographie à la fluorescéine avec une acquisition d'images plus tardives, jusqu'à 45 minutes.

Différentes phases :

- Le temps précoce (jusqu'à 60 secondes après injection) correspond à la visualisation des artères choroïdiennes.
- Le temps intermédiaire précoce (1 à 3 minutes) correspond à la visualisation des veines choroïdiennes et au remplissage des vaisseaux rétiens.
- Le temps intermédiaire tardif (3 à 15 minutes) correspond à l'effacement progressif de la vascularisation choroïdienne mais persistance des vaisseaux rétiens.
- Le temps tardif (15 à 45 minutes) correspond à une hypofluorescence choroïdienne et un effacement progressif rétinien.

Résultats :

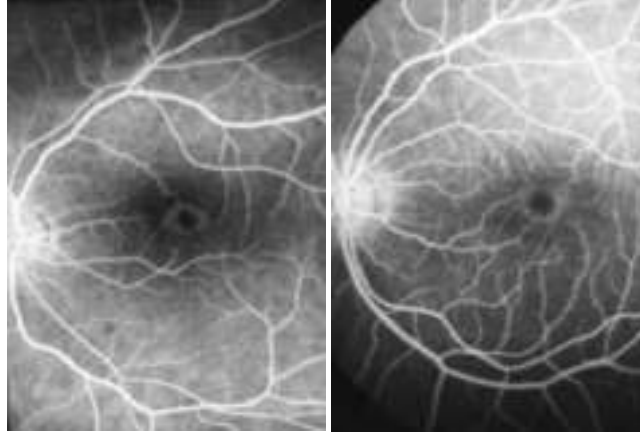
### *Angiographie à la fluorescéine*

Dans le cadre de la maladie de Stargardt, l'angiographie à la fluorescéine permet la visualisation des lésions aperçues au fond d'œil.

Elle révèle une triade sémiologique :

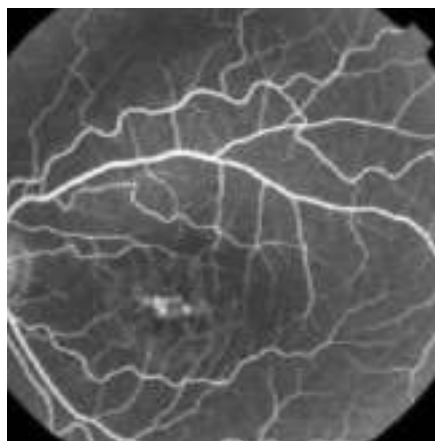
- La maculopathie en « œil de bœuf » : correspond à une alternance de trois zones en « cible », dites en « cocarde » qui sont :
  - une hypofluorescence centrale par effet de masquage, liée à la présence du pigment xanthophylle ;
  - une hyperfluorescence en couronne par effet fenêtre, liée aux altérations de l'épithélium pigmentaire ;
  - une hypofluorescence relative en deuxième couronne, par effet de contraste avec la couronne hyperfluorescente

- Le « silence choroïdien » : correspond à un aspect sombre de la choroïde (en anglais, « dark-choroid »). Cela est lié à un effet masque des taches flavimaculées du fond d'œil qui bloquent la visibilité de la fluorescence choroïdienne sous-jacente.



*Figure 3 : Aspect angiographie à la fluorescéine :  
Maculopathie en « œil de bœuf » et « silence choroïdien »*

- Les taches « flavimaculées » : correspondent à une hypofluorescence par effet masque au début de leur apparition. Cette hypofluorescence contraste avec l'hyperfluorescence liée aux altérations de l'épithélium pigmentaire. Ici encore, on retrouve l'extrême hétérogénéité et le polymorphisme de ces taches : petites ou géantes, périfovéolaires ou diffuses, arrondies ou lancéolées

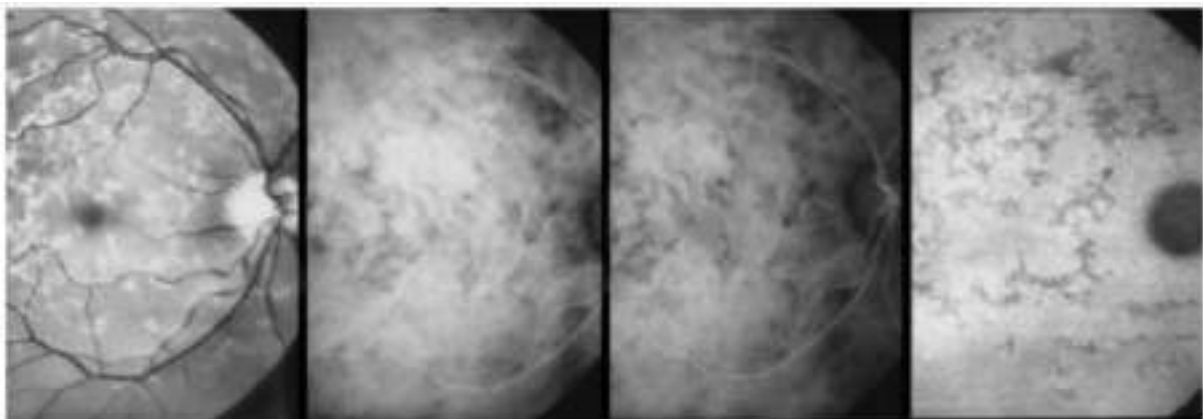


*Figure 4 : Aspect angiographie à la fluorescéine*

*Figure 4 :* On peut surtout observer l'hyperfluorescence des altérations de l'épithélium pigmentaire. Les taches flavimaculées sont hypofluorescentes mais à limites imprécises. Plus loin, en périphérie, on peut observer le silence choroïdien.

#### *Angiographie au vert d'indocyanine*

Dans le cadre de la maladie de Stargardt, l'angiographie au vert d'indocyanine permet de distinguer parfaitement les taches flavimaculées, constamment hypofluorescentes. Lorsque ces taches ne sont plus individualisables en angiographie à la fluorescéine à cause de l'hyperfluorescence globale liée aux altérations de l'épithélium pigmentaire, l'angiographie au vert d'indocyanine permet encore de les distinguer avec précision.



*Figure 5 : Aspect angiographie au vert d'indocyanine*

*Figure 5 :* On peut observer les taches flavimaculées. Au stade tardif de la séance angiographique (30 minutes), on visualise parfaitement les limites des taches flavimaculées hypofluorescentes.

### **c. La tomographie par cohérence optique (OCT)**

#### Principe :

La tomographie par cohérence optique (OCT) est un procédé d'imagerie du fond d'œil sans contact, non invasif. Il permet de réaliser in vivo des images en coupe antéropostérieure du tissu rétinien de haute résolution, de l'ordre de 5µm à 10µm. Cet examen complémentaire apporte une aide majeure pour le diagnostic de la pathologie maculaire mais permet également le suivi et l'évolution de la pathologie.

L'OCT va analyser la rétine sensorielle transparente ainsi que le complexe épithélium pigmentaire – membrane de Bruch et choriocapillaire.

#### Déroulement de l'examen :

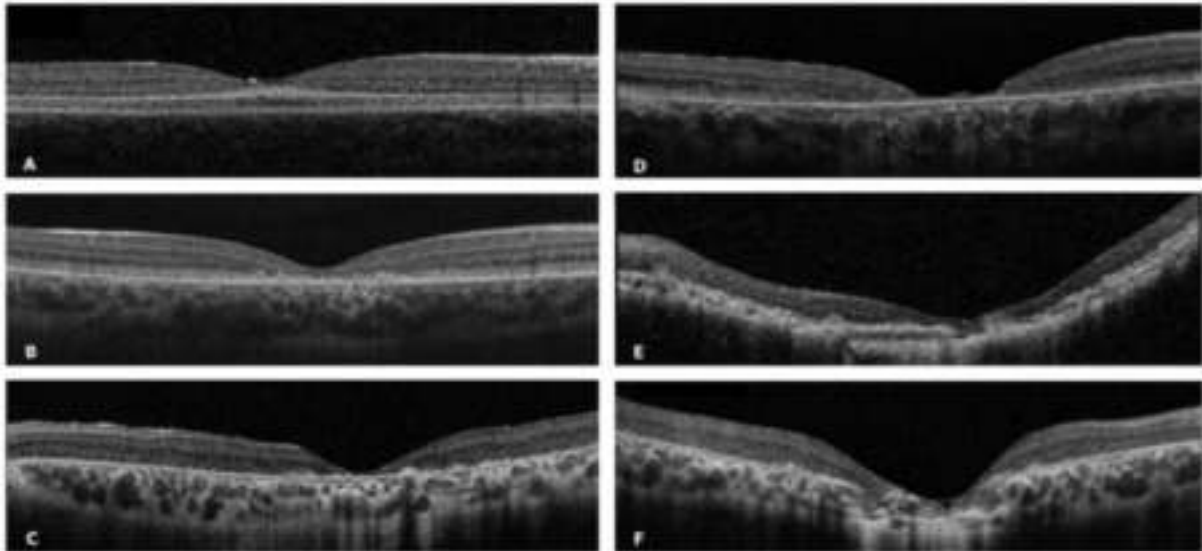
L'examen d'OCT est effectué sans correction optique, en ambiance mésopique, dans un environnement calme. Le patient est généralement dilaté, mais il est possible de réaliser un OCT sans dilatation.

Le patient doit être confortablement installé afin de ne pas bouger. Il doit avoir le front appuyé et le menton posé sur la mentonnière. Tout mouvement de la tête ou du corps perturbe l'analyse et la qualité des images. Il est ensuite demandé au patient de fixer une mire. Si le patient fixe correctement, l'image sera centrée sur la macula.

Avant la prise du cliché, il est nécessaire de faire une mise au point de l'image afin de régler le contraste et la focalisation en fonction de l'amétropie du patient pour obtenir une meilleure qualité de l'image et ainsi une interprétation plus précise.

#### Résultats :

Dans le cadre de la maladie de Stargardt, l'OCT peut 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 photorécepteurs. Il peut également permettre de préciser la localisation des taches flavimaculées, en avant du plan de l'épithélium pigmentaire.



*Figure 6 : Clichés de tomographie par cohérence optique (OCT)*

*Figure 6 :*

- A : Dépression fovéolaire ; couche ellipsoïde continue avec une hyper-réflexivité de la couche nucléaire externe
- B : Dépression fovéolaire et clivus présents ; couche ellipsoïde absente au niveau de la fovéa et discontinue par ailleurs ; rétine interne d'épaisseur normale
- C : Dépression fovéolaire peu creusée et absence du clivus ; absence totale de la couche des photorécepteurs au niveau de la fovéa ; couche ellipsoïde absente ; amincissement de la rétine interne
- D : Aspect d'atrophie fovéolaire majeure
- E : Rétine atrophique réduite à une bande (absence de différenciation entre rétine interne et externe)
- F : Aspect de pseudocolobome avec atrophie de toutes les structures fovéolaires

#### **d. Champ visuel Goldmann**

##### Principe :

Le champ visuel (CV) est l'enveloppe de vision dans lequel l'œil et/ou les deux yeux sont capables de percevoir l'espace avec ses couleurs, ses formes, ses contrastes, ses détails.

- En regardant droit devant = CV clinique
- En bougeant les yeux = CV du regard
- En déplaçant la tête et les yeux = CV panoramique

Le CV permet de mesurer une sensibilité rétinienne et d'objectiver l'enveloppe de vision.

##### Déroulement de l'examen :

L'examen du CV est réalisé en ambiance mésopique. Le patient est installé avec le front appuyé et le menton posé sur la mentonnière. Il est ensuite demandé au patient de fixer le point central ou l'imaginer s'il existe un scotome central.

L'orthoptiste va projeter un point lumineux qui va être déplacé de la périphérie vers le centre. Le patient devra signaler dès qu'il perçoit ce point lumineux, même flou, même si c'est seulement un mouvement. Cela va permettre de tracer des isoptères qui correspondent à la ligne unissant les points du CV perçus sous une même intensité et de même surface.

L'orthoptiste doit être rassurant et doit prévenir le patient qu'il ne va pas toujours voir les spots. Le résultat dépend des facteurs liés au patient : attention, fatigue, apprentissage, qualité de la fixation, qualité des réponses et motivation.

##### Résultats :

Dans le cadre de la maladie de Stargardt, le CV peut indiquer une perte de la vision centrale ou périphérique.

## e. Vision des couleurs

### Principe :

L'examen de la vision des couleurs permet de mettre en évidence une anomalie héréditaire ou acquise, de la qualifier et de la quantifier. Le sujet sain est trichromate, sa vision des couleurs étant sous la dépendance de trois types de cônes respectivement sensibles au rouge (L), au vert (M) et au bleu (S).

Les dyschromatopsies peuvent être :

- Congénitales :
  - On parle d'anomalie (trichromatisme anormal) en cas de déficit d'un pigment
    - Altération portant sur le pigment L (rouge) : Protanomalie
    - Altération portant sur le pigment M (vert) : Deutéranomalie
    - Altération portant sur le pigment S (bleu) : Tritanomalie
  - On parle d'anopie (dichromatisme) en cas d'absence d'un pigment
    - Altération portant sur le pigment L (rouge) : Protanopie
    - Altération portant sur le pigment M (vert) : Deutéranopie
    - Altération portant sur le pigment S (bleu) : Tritanopie
- Acquises :
  - Dyschromatopsie d'axe rouge-vert de type I
  - Dyschromatopsie d'axe rouge-vert de type II
  - Dyschromatopsie d'axe bleu-jaune

### Déroulement de l'examen :

Il existe différents tests permettant de tester la vision des couleurs :

- Les tests de dénomination Holmégren ou TCCP (test de capacité chromatique professionnelle)
- Les albums pseudo-isochromatiques (HRR, Baby Dalton, Hishiara)
- Les albums à choix multiple (City University Color Vision Test)
- Les tests d'appariement de pions colorés (test de Fansworth). Teintes différentes mais saturation et luminance identique 15, 28 ou 100 Hue
  - Qui seront les plus utilisés dans le cadre de la maladie de Stargardt

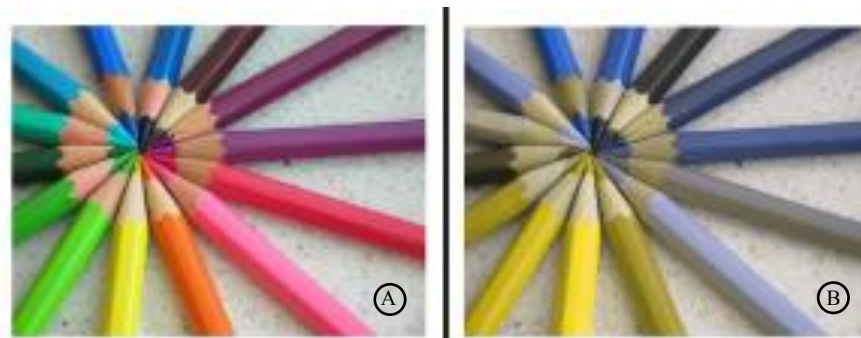
L'examen de vision des couleurs est réalisé en monoculaire avec la correction optique et avec une lumière type lumière du jour.

Le temps d'examen est limité à deux secondes par planche pour les albums, et à trois minutes par plumier pour les tests de classement.

### Résultats :

Dans le cadre de la maladie de Stargardt, l'examen de la vision des couleurs révèle au début de la maladie un axe deutan rouge-vert, soit un trouble de la distinction entre le vert et le rouge, ce qui reste exceptionnel dans les maladies héréditaires et contribue au diagnostic.

Plus tard, dans l'évolution de la maladie, la vision des couleurs sera altérée sans axe prioritaire, d'autres couleurs pourront être concernées.



*Figure 7 : Vision des couleurs normale (A) / Vision des couleurs d'une personne atteinte de la maladie de Stargardt (B)*

### **f. Electrorétinogramme**

#### Principe :

L'électrorétinogramme (ERG) est un examen électrophysiologique qui vise à étudier des signaux électrochimiques émis par le système visuel, recueillis à la surface du corps grâce à des électrodes et un amplificateur. Les ERG mettent en activité les photorécepteurs et les couches internes de la rétine sur toute sa surface (ERG global) ou sur une zone centrale (ERG local).

2 types d'ERG :

- ERG GLOBAL : teste :
  - o Système scotopique (Bâtonnets)



- Système photopique (Cônes)
- Rétine interne (cellules amacrines et cellules gliales de Müller)
- ERG LOCAL : teste les réponses de toute la rétine neurosensorielle mais sur une aire bien précise
  - ERG multifocal : structures testées : cônes des 40-50° centraux de la rétine
  - Pattern ERG : structures testées : les 3 étages fonctionnels des 15° centraux autour de l'aire fovéale

#### Déroulement de l'examen :

L'examen des ERG se pratique en dilatation pupillaire complète, après adaptation aux différentes ambiances lumineuses comme le préconise le ISCEV (International Society for Clinical Electrophysiology of Vision) qui permet une harmonisation internationale des résultats.

Pour les électrodes au contact de l'œil, il est indispensable d'instiller un anesthésiant ; la peau est soigneusement nettoyée avant la pose des électrodes cutanées.

#### Résultats :

Dans le cadre de la maladie de Stargardt, l'électrorétinogramme est habituellement normal car l'atteinte maculaire est tardive. En cas d'atrophie maculaire importante, on pourra constater une altération du fonctionnement des cônes sur l'ERG.

Dans les cas assez rares où la rétine périphérique est touchée, l'électrorétinogramme peut être altéré, traduisant l'atteinte du champ visuel.

#### 4) TRAITEMENTS

Il n'existe actuellement pas de traitement pour la maladie de Stargardt. Cependant des précautions importantes doivent être prises.

Tel que :

- Le port de verres teintés pour filtrer 100% des rayons UV
- Eviter la prise de compléments alimentaires riches en vitamine A et / ou en bêta-carotène
- Une opération de la cataracte si besoin

## IV. PRISE EN CHARGE DU HANDICAP

Les aides et les accompagnements ne seront pas toujours les mêmes pour chaque personne atteinte de la maladie de Stargardt car les conséquences de la maladie varient en fonction des personnes. Ces aides et accompagnements vont également dépendre de leurs besoins, de leurs attentes, de leurs projets de vie. La prise en charge médico-socio-éducative doit être mise en place le plus rapidement possible afin d'éviter tout retard de développement lié à un déficit visuel et de permettre un maintien ou un retour à l'autonomie pour les actes essentiels de la vie, suivre une scolarité, une formation ou se reconvertir professionnellement. Cette prise en charge fait intervenir une équipe multidisciplinaire permettant de favoriser le développement physique, cognitif, émotionnel et social. Les professionnels paramédicaux/médico-sociaux, les aides humaines et les aides techniques améliorent la prise en charge. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

### 1) PROFESSIONNELS PARAMEDICAUX ET MEDICO-SOCIAUX

**Orthoptiste basse-vision :** Ce rééducateur, spécialiste de la basse-vision, évalue les besoins et les motivations des personnes atteintes puis il définit et met en oeuvre les stratégies de potentialisation de leurs capacités visuelles résiduelles. Au cours de séances de rééducation spécifique « basse-vision », il se concentre sur les postures corporelles, les distances de travail, les positions de tête, l'excentration du regard, le balayage ou l'exploration visuelle, la mémoire visuelle, la représentation mentale, l'adaptation de l'utilisation des sens compensatoires (audition, toucher, etc.).

**Opticien spécialisé en basse vision et pour les enfants :** Il conseille les aides optiques et les techniques appropriées aux besoins spécifiques pour chaque patient (lunettes ou lentilles filtrant la lumière bleue-verte, avec monture éventuellement couvrantes, dispositifs d'agrandissement, éclairages, etc.). Certains opticiens basse-vision se rendent au domicile de la personne pour apporter une prise en charge optimisée et adaptée aux conditions de vie.

**Ergothérapeute :** Il favorise le développement des aptitudes manuelles, gestuelles, tactiles parallèlement au travail sur la concentration, l'organisation et la mémorisation. Les activités

proposées permettent d'améliorer la motricité fine, et, en particulier la discrimination du toucher et sa fonction exploratrice. Il joue un rôle particulièrement important pour l'inclusion scolaire de l'enfant. Il prépare à l'intervention du Rééducateur pour l'Autonomie dans la Vie Journalière (AVJ) en travaillant les prérequis. Il met également en place des moyens de compensation technique comme pour l'accès au poste informatique et favorise la découverte, l'utilisation et l'adaptation des nouvelles technologies.

**Rééducateur / Instructeur pour l'Autonomie dans la Vie Journalière des personnes déficientes visuelles (AVJ) :** Il permet d'acquérir une autonomie individuelle, sociale et professionnelle grâce à des techniques spécifiques. Après avoir analysé les difficultés, le rééducateur en AVJ propose les aides techniques et les conseils nécessaires à l'autonomie (cuisine, toilette, écriture, gestion du budget, etc.). Pour ce faire, il peut utiliser des mises en situation d'activité ou de travail proches de la vie quotidienne, devenant ainsi une interface entre la personne et son environnement. Il fournit des techniques d'organisation et d'utilisation de dispositifs (étiquettes en relief sur les produits alimentaires ou ménagers, etc.) qui contribuent à faciliter l'autonomie pour les actes essentiels de la vie.

**Kinésithérapeute :** Il peut aider à la prise en charge de douleurs musculo-squelettiques causées par des attitudes corporelles dues au fait de la malvoyance. Le médecin du centre de référence, le médecin traitant ou le rhumatologue peuvent éventuellement orienter vers d'autres professionnels paramédicaux référencés.

**Psychologue :** Un suivi psychologique peut être proposé pour la famille et les parents à l'annonce du diagnostic. Le psychologue est à l'écoute de la personne atteinte afin qu'elle exprime ses émotions et fasse reconnaître sa souffrance psychologique. Il va lui permettre de lui éviter un sentiment de culpabilité liée à la transmission héréditaire de la maladie et le risque de transmettre la maladie aux enfants. Le psychologue est aussi présent pour la fratrie afin d'éviter un sentiment de culpabilité, de se sentir redevable, délaissé par les parents qui portent leur attention sur l'enfant atteint.

*Exceptionnellement, pour les rares personnes adultes ayant une atteinte de la vision périphérique :*

**Instructeur en locomotion** : Il aide les personnes dans leurs déplacements, en particulier dans les situations difficiles pour mieux comprendre leur environnement et mieux utiliser leur vision même si elle est réduite, dans le but de se déplacer de manière plus sécurisée à l'intérieur comme à l'extérieur. Il apprend des techniques telles que l'utilisation d'une canne, reconnaître des repères divers sur les trajets du quotidien. Il peut aussi aider à appréhender les transports en commun.

## 2) AIDES HUMAINES

**Aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap)** : Elle contribue à améliorer la vie quotidienne dans l'établissement, et intervient pour permettre à l'élève déficient visuel d'accomplir des gestes qu'il ne peut faire seul. Elle travaille en collaboration avec l'enseignant, facilite le contact entre l'élève et ses camarades de classe, tout en veillant à l'encourager dans ses progrès en autonomie.

**Enseignant spécialisé** : Il connaît le braille et le handicap visuel et intervient dans les établissements scolaires.

**Assistant de service social (assistante sociale)** : Il conseille sur les moyens de financements des aides techniques, humaines ou l'aménagement du domicile et sur l'accès aux droits administratifs. Il peut aider à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès de la MDPH.

**Aide familiale ou Auxiliaire de Vie Sociale (AVS)** : Elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne par exemple pour la gestion administrative, l'aide aux courses, au ménage.

**Professionnel de la relaxation** : Des séances de relaxation pour diminuer les tensions corporelles et psychiques peuvent être bénéfiques. Le médecin traitant ou du centre de référence peut fournir les coordonnées de ces professionnels.

La prise en charge de l'enfant par les professionnels de la basse-vision (notamment l'orthoptiste basse-vision), est essentielle pour favoriser son autonomie et le bon déroulement de sa scolarité,

indispensable par la suite pour son inclusion sociale et professionnelle. Elle peut se faire dans le cadre de service d'éducation spécialisées et de soins telle que le SAAAS (Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la Scolarisation), composé d'une équipe pluridisciplinaire intervenant dans les lieux de vie des enfants de 4 à 20 ans pour le suivi du développement et la mise en place de l'ensemble des moyens de compensation du handicap visuel.

Les adultes atteints de la forme tardive de la maladie de Stargardt peuvent bénéficier d'une rééducation visuelle fonctionnelle en milieu spécialisé dans un établissement de Soins de Suite et de Réadaptation pour Déficients Visuels ou SSRDV : elle est prise en charge par une équipe pluridisciplinaire (orthoptiste, opticien, ophtalmologiste, ergothérapeute, rééducateur en en activités de la vie journalière, psychologue ...) pendant un séjour de quelques semaines à quelques mois. Ce séjour a pour objet de permettre à la personne déficiente visuelle d'acquérir ou de retrouver le maximum d'autonomie pour favoriser la réinsertion sociale, professionnelle.

Sur décision de la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (C.D.A.P.H.), l'adulte peut bénéficier de :

- **Service d'Accompagnement Médico-Social des Adultes Handicapés Déficients Visuels (SAMSAH DV)** qui permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.
- **Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS)** spécialisé dans la déficience visuelle qui permet un maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et SAMSAH ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes déficients visuels et leur inclusion dans la vie sociale et professionnelle.

Les associations pour personnes déficientes visuelles jouent un rôle important dans l'orientation et l'information sur la maladie, sur les aides existantes. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant d'évoluer dans la vie

et de se sentir moins seules. Certaines offrent des formations gratuites, l'accès à des activités, certains loisirs en groupes.

### 3) AIDES TECHNIQUES

Il est important que les personnes atteintes de la maladie de Stargardt protègent leurs yeux contre la lumière bleue et verte au quotidien. Ainsi que pour les activités extérieures ou les activités nautiques. Le port de montures de lunettes « couvrantes », de casquettes, de chapeaux à larges bords ou visière peuvent compléter la protection.

Les aides techniques destinées à la compensation du handicap d'origine visuelle comprennent également :

- **Les aides à la communication**

- Livres électroniques et sonores, livres et revues à gros caractères / caractères contrastés / édition tactile, montres parlantes, clavier et ordinateur braille, loupe de lecture, lunettes loupes, (télé-) agrandisseur, lecture gros caractères, ordinateur fixe et portable avec synthèse vocale ou logiciel grossissant, transcription braille, smartphone accessible aux déficients visuels, logiciels adaptés (synthèse vocale, Braille, ...), bras articulés pour rapprocher les écrans.

- **Les aides pour la vie quotidienne, scolaire et professionnelle**

- Petites jumelles ou télescopes pour lire des informations éloignées (panneaux, étiquettes de prix dans les magasins, ...).
- Aménagement des lieux de vie : éclairages appropriés, stores pour les fenêtres, signalétique en gros caractères ou vocalisée ou tactile, ...)
- Electro-ménager à synthèse vocale, ustensiles de cuisine adaptés pour préparer ses repas, marquage en gros caractères ou tactile, loupes éclairantes pour lire des étiquettes, contrôler le rendu de sa monnaie pendant ses courses, téléphones à commande vocale ou à gros caractères, miroirs grossissants, bibliothèque sonore, ...

# PARTIE CLINIQUE



## I. OBJECTIF

L'objectif principal de cette étude est d'évaluer le retentissement de la maladie de Stargardt sur la qualité de vie des patients. Les objectifs secondaires sont de déterminer quels éléments de la vie de ses personnes sont les plus affectés par cette pathologie.

## II. METHODE

### 1) LES PARTICIPANTS

Nous avons essayé de recruter le plus grand nombre de patients atteints de la maladie de Stargardt. Pour cela nous avons téléphoné à des connaissances et à différents centres de basse vision. Nous avons également pris contact avec la Fondation Stargardt via les réseaux sociaux afin de transmettre notre questionnaire à un maximum de personne.

### 2) LE MATERIEL

Afin d'évaluer la qualité de vie des patients atteints de Stargardt, nous avons utilisé une échelle validée officielle d'évaluation de la qualité de vie : le **NEI-VFQ 25** (National Eye Institute Visual Function Questionnaire) qui est la version courte de l'originelle NEI-VFQ 51 développée dans les années 1990. Elle fut traduite en français par le Professeur Denis.

The National Eye Institute (NEI) développa cette échelle dans le but de se distinguer des questionnaires génériques par sa spécificité à l'évaluation de la qualité de vie liée à la vision, en y incorporant les aspects psychologiques et subjectifs qui ont un impact primordial auprès des personnes souffrant de ce type de pathologie. Selon la littérature, ses propriétés psychométriques sont très satisfaisantes pour les pathologies oculaires rencontrées en Basse Vision.

Il existe plusieurs versions, selon le nombre d'items retenus : la version initiale fait 51 items, très longue donc peu utilisée en pratique clinique. Les versions courtes comportent 25 items. Pour chaque item, il est demandé au patient de quantifier sa gêne. Chaque question conduit à une réponse, soit dichotomique, soit graduée en 3 à 6 points.

Les scores individuels sont recodifiés et transformés sur une échelle de 0 à 100, où 100 représente le meilleur fonctionnement possible et 0 le pire. Un score moyen est calculé pour chacune des 12 dimensions et un autre, pour l'ensemble des items du VFQ.

**Ces 25 items représentent 12 dimensions :**

(entre parenthèses les différents items relatifs à chaque dimension)

1. **L'état de santé** (1) : item évaluant la santé générale. Selon les différentes études réalisées, cet item est un prédicteur fiable d'évolution de la santé et de la morbidité.
2. **La vision globale** (2) : item évaluant la vision générale.
3. **La douleur oculaire** (4,19) : items ayant but d'apprécier la douleur oculaire et l'impact de celle-ci sur les différentes activités.
4. **Les activités de près** (5,6,7) : items évaluant la lecture et les différentes activités en vision de près nécessitant une acuité visuelle fine. Dans le cadre d'une atteinte centrale du champ visuel, cette dimension témoigne d'éventuelles limitations induites par l'existence de ses caractéristiques et de la qualité de la motricité oculaire.
5. **Les activités de loin** (8,9,14) : items relatant les difficultés à la lecture de la signalisation en milieu extérieur, des déplacements en condition de faible luminosité ainsi que les difficultés rencontrées pour les activités nécessitant une acuité visuelle fine en vision de loin (cinéma, théâtre, rencontres sportives).
6. **La fonction sociale** (11,13) : items évaluant l'impact de l'acuité visuelle sur la communication par la reconnaissance ou non des visages et de leurs expressions.
7. **La santé mentale** (3,21,22,25) : dimension composée de quatre items rapportant les contrariétés et insatisfactions engendrées par la vue du sujet, les inquiétudes en général sur sa vision, les inquiétudes de faire des choses embarrassantes pour lui-même ou pour les autres à cause de sa vue et la perte de contrôle de ce qu'il fait en raison de sa déficience visuelle.
8. **Les difficultés** (17,18) : items illustrant différentes limitations dans les activités entreprises par le sujet en raison de sa fatigabilité, de son manque d'endurance visuelle et sa volonté à les surpasser.

9. **La dépendance** (20,23,24) : dimension précisant si la déficience visuelle du sujet est la raison aux limitations des déplacements hors du domicile.
10. **La conduite** (15c,16,16a) : dimension rapportant les difficultés liées à la conduite de jour et de nuit.
11. **La vision des couleurs** (12) : item mettant en évidence les difficultés à choisir et assortir ses vêtements. Il rapporte l'impact d'une dyschromatopsie dans les activités de la vie quotidienne.
12. **La vision périphérique** (10) : item se rapportant aux difficultés de localisation rencontrées principalement par les sujets présentant un déficit majeur de leur champ visuel périphérique.

Le recueil des données est fait en utilisant google Forms (formulaire rapide à réaliser, simple à l'utilisation et facile à partager).

L'analyse se fera sur Excel, afin d'avoir une représentation graphique des résultats de cette étude.

### 3) LA PROCEDURE

L'échelle NEI-VFQ 25 a été transmis via un questionnaire en ligne sur la plateforme « Google Forms » à partir d'octobre 2020 à l'ensemble des sujets constituant la population de cette étude.

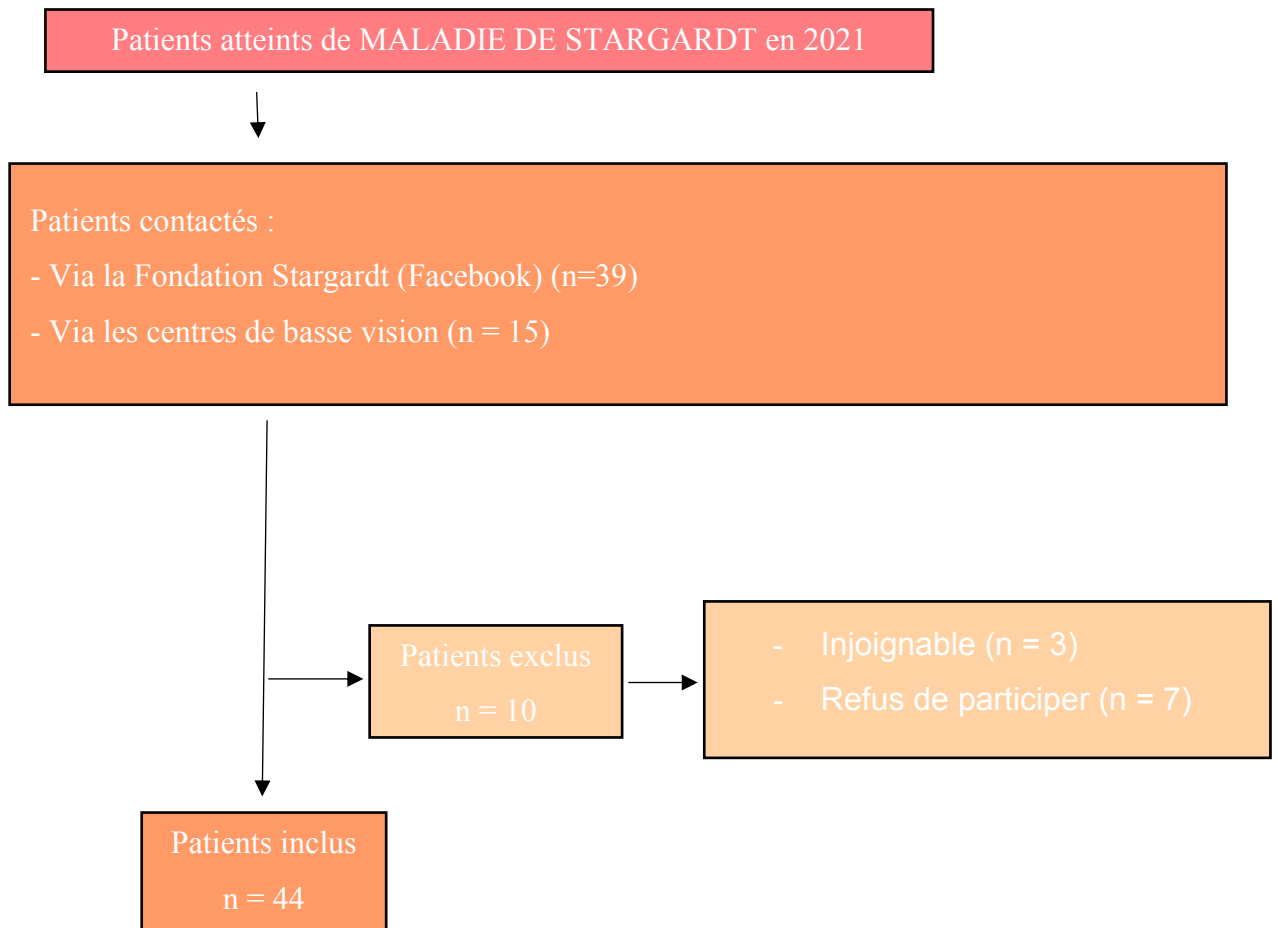
Ce questionnaire a été complété par des informations supplémentaires telles que le genre, l'âge, l'âge d'apparition de la maladie, l'existence ou non d'une prise en charge orthoptique, d'aides humaines ou techniques ainsi que l'évaluation de leur stress / inquiétude selon une échelle linéaire. Certains ont pu apporter des précisions tel que, une notion d'acuité visuelle, l'étendue ou l'atteinte du champ visuel, l'évaluation de la vision des couleurs ainsi que la présence ou non de douleurs / gênes visuelles et pathologies visuelles associées. Ces paramètres n'ont donc

été recueillis et mesurés uniquement à partir des réponses des patients et de la notion qu'ils en avaient.

Après avoir pris possession de l'ensemble des questionnaires, nous procédons à l'analyse des données de ce questionnaire. Le calcul des scores suit deux étapes. Tout d'abord, à partir des réponses données, le score de chaque item est converti de 0 à 100 via la table de score. Plus le score est élevé, meilleure est la dimension concernée. Un score de 25 correspond à 25% du score maximum. Les items sans réponse ou ceux pour lesquels le sujet annonce arrêter de faire une activité pour d'autres raisons que la vue ou par manque d'intérêt seront statistiquement non significatif. Ensuite, nous calculons la moyenne des scores transformés de chaque item correspondant à une dimension pour chaque personne. Enfin, nous calculons la moyenne globale de chacune de ces dimensions.

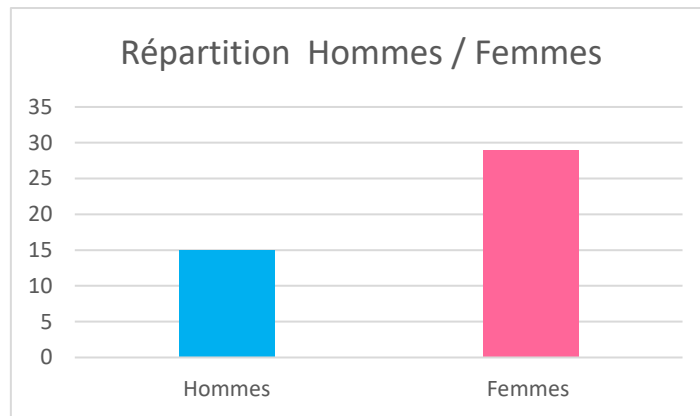
### III. RESULTATS

#### 1) L'ECHANTILLON



*Figure 1 : Diagramme de flux (flow chart)*

Nous avons inclus au total 44 patients, composés de 15 hommes et 29 femmes. Soit 34% d'hommes et 66% de femmes.

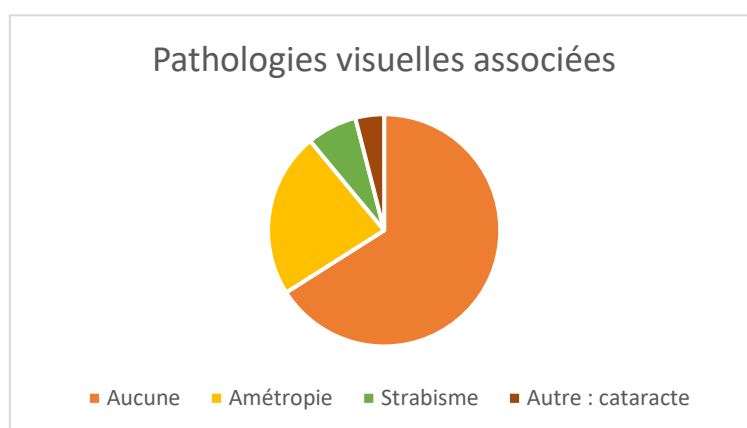


*Figure 2 : Répartition hommes / femmes de cet échantillon*

L'âge moyen est de 32 ans +/- 16,6 ans. Le plus jeune patient ayant 9 ans et le plus âgé 64 ans. L'âge moyen d'apparition de la maladie est de 20,3 ans +/- 12,3 ans. Avec l'apparition la plus jeune à 1 an et la plus tardive à 49 ans. Dans cet échantillon, les sujets sont atteints de cette maladie depuis 12,2 ans en moyenne avec une amplitude de 0 à 56 ans.

Parmi ces 44 personnes, 32 ne conduisent pas (72,7% de l'échantillon) dont 16 ont dû arrêter de conduire surtout à cause de leur vue.

Une grande partie de l'échantillon (66%) ne présente pas de pathologie visuelle associée. 10 personnes, soit 23% présente une amétropie de type myopie, hypermétropie et / ou astigmatisme. 3 personnes, soit 7% ont un début de strabisme et 2 (4% de l'échantillon) une cataracte.

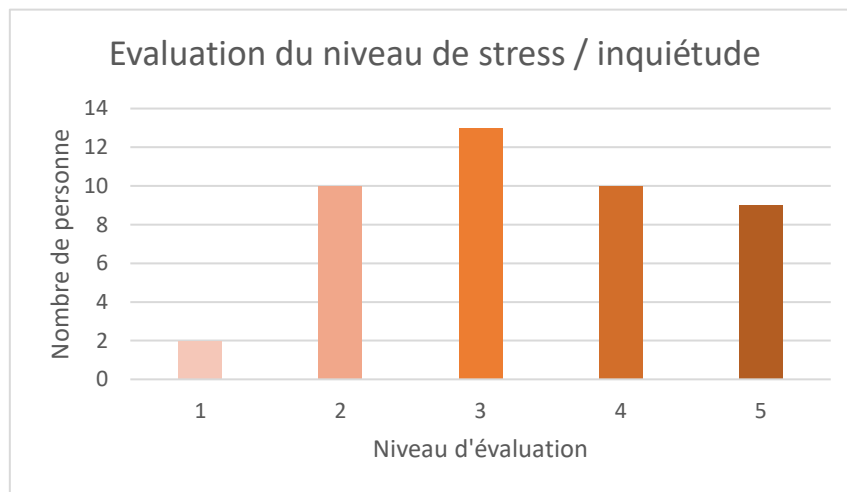


*Figure 3 : Représentation graphique des pathologies visuelles associées*

Nous avons également questionné l'échantillon sur la présence ou non de douleurs / gênes visuelles associées. 24 personnes (55%), affirme n'avoir aucune gêne associée. Les 45 % restant décrivent une sensibilité à la lumière (photophobie), une sensation des yeux qui brûlent / piquent, une sécheresse oculaire, une fatigue visuelle, des maux de tête.

En ce qui concerne la vision des couleurs, 26, soit 59% ont répondu avoir une vision des couleurs normale. Les 41 % restant affirme avoir une altération de la vision des couleurs plus ou moins importante selon la nuance des couleurs.

Le stress / l'inquiétude moyenne de cette population est évaluée à 3,5/5 ; selon une échelle linéaire avec 1 prenant la valeur « pas du tout stressé / inquieté » et 5 la valeur « énormément stressé / inquieté ».



*Figure 4 : Evaluation du niveau de stress / inquiétude en fonction du nombre de personne*

Dans cet échantillon, 30 personnes (68%) ont déjà eu une prise en charge orthoptique.

Plusieurs aides humaines ou techniques ont été évoquées (59% de l'échantillon en bénéficié) :

- Famille et Amis
- Télé-agrandisseur
- Logiciel : zoomtext
- Loupe électronique
- Apprentissage du braille
- Suivi pluridisciplinaire : orthoptiste, orthophoniste, éducatrice spécialisée, psychologue
- AAH (Allocation aux Adultes Handicapés)



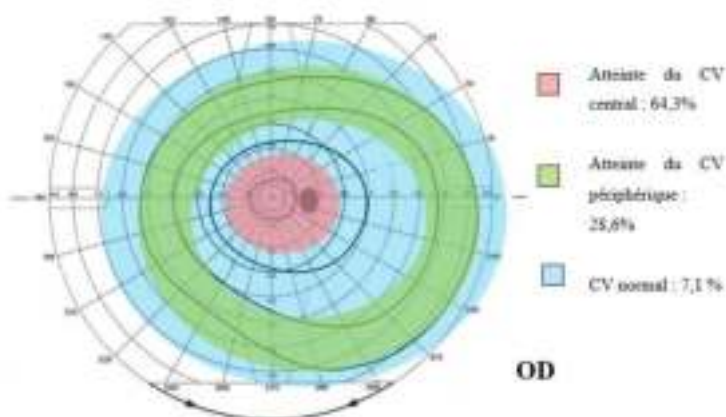
- AVS (Auxiliaire de Vie Scolaire)
- Canne blanche

Concernant l'acuité visuelle, nous avons 36 réponses (81,8% de l'échantillon) pour chaque œil.  
 Pour l'œil droit : nous avons une moyenne de 5,3/10<sup>ème</sup> +/- 1,7 avec une acuité minimale de CLD et une acuité maximale de 10/10<sup>ème</sup>.

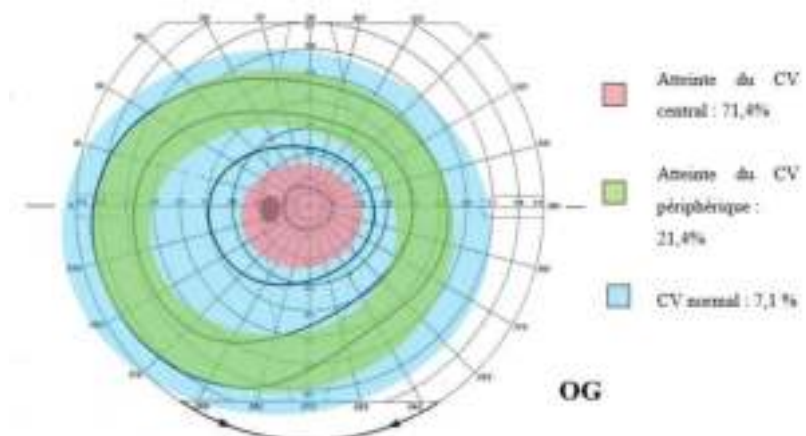
Pour l'œil gauche : nous avons une moyenne de 2,0/10<sup>ème</sup> +/- 0,2 avec une acuité minimale de CLD et une acuité maximale de 7/10<sup>ème</sup>.

Nous avons également quelques réponses concernant le champ visuel de ces personnes :  
 14 réponses (31,8% de l'échantillon) pour chaque œil.

Pour l'œil droit : 9 ont répondu avoir un scotome central, soit 64,3%,  
 4 ont répondu avoir un champ visuel normal soit 28,6%  
 1 a répondu avoir une atteinte périphérique, soit 7,1%.



Pour l'œil gauche : 10 ont répondu avoir un scotome central, soit 71,4%,  
 3 ont répondu avoir un champ visuel normal soit 21,4%  
 1 a répondu avoir une atteinte périphérique, soit 7,1%



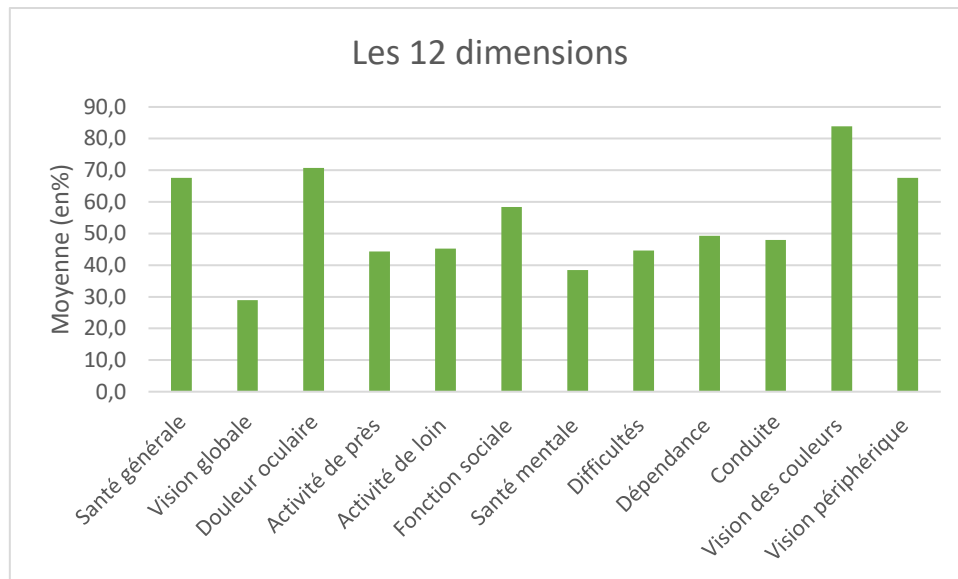
## 2) EVALUATION DE LA QUALITE DE VIE PAR DIMENSION

Le tableau ci-dessous nous donne les moyennes, écart-type ainsi que la valeur minimale et maximale des différentes dimensions exprimées dans le questionnaire.

<b>DIMENSION ETUDIEE</b>	<b>Moyenne (en %)</b>	<b>Ecart type (en %)</b>	<b>MIN (en %)</b>	<b>MAX (en %)</b>
<b>Santé générale</b>	67,6	21,7	0,0	100,0
<b>Vision globale</b>	29,0	21,3	0,0	75,0
<b>Douleur oculaire</b>	70,7	24,3	12,5	100,0
<b>Activité de près</b>	44,3	20,5	0,0	91,7
<b>Activité de loin</b>	45,2	19,8	0,0	91,7
<b>Fonction sociale</b>	58,4	28,6	0,0	100,0
<b>Santé mentale</b>	38,5	23,2	0,0	93,8
<b>Difficultés</b>	44,6	26,0	0,0	100,0
<b>Dépendance</b>	49,2	25,4	0,0	100,0
<b>Conduite</b>	47,9	25,0	8,3	100,0
<b>Vision des couleurs</b>	83,9	28,3	0,0	100,0
<b>Vision périphérique</b>	67,6	35,6	0,0	100,0

**La moyenne globale est donc de : 53,9%.**

Suite à l'évaluation individuelle de chaque questionnaire, nous avons pu élaborer une moyenne « globale » pour chacune de ces dimensions.



*Figure 5 : Classification des 12 dimensions en fonction de leur moyenne*

Nous pouvons constater que les dimensions les plus représentatives de l'altération de la qualité de vie des sujets sont les moyennes les plus basses, à savoir : la vision globale (29,0%), la santé mentale (38,5%) et les activités de près (44,3%)

Les scores représentant les dimensions traitant la conduite (47,9), la fonction sociale (58,4) et les activités de loin (45,2) sont statistiquement pas significatifs car l'ensemble de l'échantillon n'a pas répondu aux items relatifs à ces dimensions.

# DISCUSSION

## I. LIMITES DE L'ETUDE

Les principales limites de cette étude sont :

- La maladie est rare. Il a été compliqué de recruter des patients atteints de cette maladie.
- La taille de l'échantillon est faible.
- Le temps de recrutement du nombre de patient. Nous avons recruté notre échantillon sur une période de 6 mois. Il serait intéressant de poursuivre cette étude avec un temps de recrutement plus long, afin d'obtenir des résultats plus significatifs.
- L'âge de l'échantillon. Nous avons recueilli des données pour tous âges confondus. Or, la perception de la vie est très différente selon l'âge.
- Biais de recrutement : Quelques personnes n'ont pas voulu ou pas pu participer à cette étude. On peut imaginer par exemple que les personnes les plus atteintes n'ont pas souhaité y participer, sous estimant donc les résultats ou inversement.
- Certains centres de basse vision n'ont pas voulu transmettre le questionnaire.
- Les informations complémentaires concernant le dossier médical du patient sont fournies par les patients eux-mêmes. Ces résultats peuvent donc être erronés.
- Il se peut que certains retentissements soient liés à des problèmes autres que l'altération de vision liée au Stargardt (handicap moteur, troubles psychologiques ou psychiatriques). Mais l'utilisation d'une échelle validée permet de les limiter.

## II. INTERPRETATION DES RESULTATS

Grâce à ce questionnaire, nous avons pu mettre en évidence le réel ressenti des patients par rapport à la maladie de Stargardt. Dans cette étude nous avons retrouvé un score moyen de 53,9%.

A travers les recherches menées lors de cette étude, l'impact de la maladie de Stargardt sur la qualité de vie des patients semble réel.

Nos résultats rejoignent ceux d'une étude réalisée par M Gomes et al. en 2020 qui avait pour but d'évaluer la dépression et la qualité de vie des personnes atteintes de la maladie de Stargardt. Ils retrouvent un score pour la moyenne globale au NEI-VFQ 25 de 59,7%. Or nous avons une moyenne globale de 53,9%. Ils ont ensuite conclu que les personnes atteintes de la maladie de Stargardt sont capables de développer des stratégies d'adaptation et d'avoir recours à des soins mentaux pour prévenir l'augmentation de la dépression ainsi que la diminution de la qualité de vie.

En effet, les trois items mis en avant par les personnes atteintes de cette maladie sont : la vision globale (29%), la santé mentale (38,5%) et les activités de près (44,3%). Ces personnes semblent donc gênées au quotidien (lire les journaux, faire la cuisine, de la couture, bricoler...), ce qui joue un rôle majeur sur leur qualité de vie.

Une étude menée par L. Bobillier et al. en 2013 avait pour objectif de comparer la qualité de vie des patients déficients visuel avant et après prise en charge. L'échantillon était composé de plusieurs pathologies : DMLA (Dégénérescence Maculaire Liée à l'Age), Glaucome, Toxoplasmose, Décollement de Rétine, Hémianopsie, Rétinopathie Diabétique, Rétinite pigmentaire et Kératocône. Les résultats ont montré un score global au NEI-VFQ 25 de 36% avant prise en charge et de 48,1% après prise en charge, ce qui montre le retentissement significatif de ces pathologies oculaires au quotidien et l'amélioration de leur qualité de vie à l'aide d'une prise en charge adaptée.

Les personnes atteintes de maladie de Stargardt sont des personnes déficientes visuelles. Il pourrait donc être intéressant de comparer la qualité de vie de ces personnes avant et après prise en charge, avant et après utilisation d'aides humaines et / ou techniques afin de voir s'il existe une réelle augmentation de leur qualité de vie.

# CONCLUSION

La maladie de Stargardt est de loin la plus fréquente des maculopathies d'origine génétique. En France, il est estimé qu'environ 8000 à 10 000 personnes sont touchées par cette affection.

Ces dernières années, de nombreuses études ont permis une importante avancée dans la connaissance de cette maladie, améliorant ainsi sa prise en charge. Cependant, il n'existe toujours pas de traitements à ce jour.

En quelques années, une maladie autrefois « orpheline » a vu s'ouvrir la perspective de stratégies thérapeutiques diverses, en partie grâce aux progrès réalisés par la génétique moléculaire.

En effet, le diagnostic moléculaire de la maladie de Stargardt est aujourd'hui très performant.

Aujourd'hui au plan thérapeutique, les stratégies de correction de ce défaut génétique et de ses répercussions moléculaires et cellulaires sont diverses :

- Correction du défaut génétique (thérapie génique) : il s'agit de corriger le gène défectueux en apportant aux cellules de la rétine un gène ABCA4 non muté.
- Neutralisation de l'action pro-inflammatoire et pro-atrophiante du complément (pharmacothérapie) : l'enjeu ici est de ralentir la dégradation de la rétine en limitant l'inflammation.
- Diminution de l'accumulation de métabolites toxiques (pharmacothérapie) : le but est de diminuer l'accumulation de dérivés toxiques.
- Apporter des cellules de l'épithélium pigmentaire saines (thérapie cellulaire) : l'objectif est de remplacer les cellules défectueuses par des cellules saines injectées, permettant ainsi de restaurer les fonctions cellulaires altérées.
- Autres techniques (Oligothérapie & rétines artificielles) : elles concernent des mutations plus rares qui peuvent être en cause dans la maladie de Stargardt.



- Prévention : les mesures associées doivent bien sûr être mentionnées : éviter l'effet toxique du tabac pour la macula, la phototoxicité, apporter des nutriments appropriés sans excès de vitamine A.

Par conséquent, rien ne peut être dit sur l'avenir du traitement de la maladie de Stargardt. Les scientifiques et cliniciens sont très actifs dans cette recherche. De nombreux traitements sont développés actuellement pour la maladie de Stargardt avec des stratégies différentes, parfois complémentaires.

# BIBLIOGRAPHIE

1. What is Stargardt Disease? [Internet]. News-Medical.net. 2016 [cité 29 avr 2021]. Disponible sur: <https://www.news-medical.net/health/Stargardt-Disease.aspx>
2. Stargardt Disease | National Eye Institute [Internet]. [cité 29 avr 2021]. Disponible sur: <https://www.nei.nih.gov/learn-about-eye-health/eye-conditions-and-diseases/stargardt-disease>
3. Ricard M. Prise en charge de la Rétinopathie Diabétique par l'orthoptiste.
4. Salesse C. Physiologie du signal visuel rétinien : de la phototransduction jusqu'au cycle visuel. mars 2017 [cité 29 avr 2021]; Disponible sur: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0181551217300591>
5. Orphanet [Internet]. [cité 29 avr 2021]. Disponible sur: <http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/index.php?lng=FR>
6. Chainey F. National Eye Institute Visual Function Questionnaire (NEI-VFQ). :6.
7. Maladie de Stargardt [Internet]. SNOF. [cité 29 avr 2021]. Disponible sur: <https://www.snof.org/encyclopedie/maladie-de-stargardt>
8. Jean-Louis Bacquet. Le point sur les avancées thérapeutiques dans la dystrophie maculaire de Stargard. avr 2019;
9. El Matri L, Falfoul Y, Kortli M, Hassairi A, Charfi H, Turki A, et al. Intérêt de l'imagerie multimodale dans les différents stades de la maladie de Stargardt. Journal Français d'Ophthalmologie. oct 2017;40(8):666-75.

10. Nicole Jeanro, François Jeanrot. Généralité. In: Manuel de strabologie. 3ème édition. (Elsevier masson).
11. Fondation Stargardt [Internet]. Fondation Stargardt. [cité 29 avr 2021]. Disponible sur: <https://www.stargardt.fr/>
12. Corbé C, Lebail B. Fonction visuelle et Rétine Périphérique. Anatomie, Physiologie, Rôle de la Rétine Périphérique. Revue Francophone d'Orthoptie. janv 2016;9(1):8-12.
13. Évaluation des technologies de santé à la HAS : place de la qualité de vie [Internet]. Haute Autorité de Santé. [cité 29 avr 2021]. Disponible sur: [https://www.has-sante.fr/jcms/c\\_2883073/fr/evaluation-des-technologies-de-sante-a-la-has-place-de-la-qualite-de-vie](https://www.has-sante.fr/jcms/c_2883073/fr/evaluation-des-technologies-de-sante-a-la-has-place-de-la-qualite-de-vie)
14. Loïc Bobillier. Evaluation de la qualité de vie en basse vision : échelle basée sur l'utilisation de l'échelle NEI-VFQ 25. [Lyon]: Université Claude Bernard Lyon 1; 2013.
15. Souied É, Coscas G, Soubrane G. Dystrophies héréditaires de la macula. EMC - Ophtalmologie. janv 2004;1(1):1-19.
16. Ouafi AE, Elmellaoui M, Lakataoui A. Dystrophie maculaire de Stargardt - à propos d'un cas. Pan Afr Med J [Internet]. 2014 [cité 29 avr 2021];18. Disponible sur: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/18/222/full/>
17. Gomes MLS, Corrêa H, Duarte D, Rückl S, Brancaglioni MYM, Frasson M. Depression and quality of life in individuals with Stargardt's disease. J bras psiquiatr. janv 2020;69(1):44-7.
18. Santarelli F. Dégénérescence maculaire liée à l'âge: étude de la qualité de vie et du ressenti des patients traités par injections intra-vitréennes.
19. Marie-France Clenet, Christiane Hervault. De l'oeil à la perception visuelle. In: Guide de l'orthoptie. (Elsevier masson).

20. Chouchene I, Largueche L, Ouechtati F, Derouiche K, Turki A, Abdelhak S, et al. Clinical characterization of the Stargardt disease and molecular exploration of the c.2041C>T mutation (ABCA4 gene) in Tunisian patients. *Annales de biologie clinique*. nov 2013;71(6):645-51.
  
21. Behar-Cohen F, Gelizé E, Jonet L, Lassiass P. Anatomie de la rétine. *Med Sci (Paris)*. juin 2020;36(6-7):594-9.

# ANNEXES

## Annexe 1 : Questionnaire NEI-VFQ25.

**MALADIE DE STARGARDT**

Évaluée en deux axes d'orientation est (Disease Form), je réalise mon niveau de la maladie de la maladie de Stargardt. Un questionnaire à usage individuel quantifié de la vision globale de votre pathologie.

Revenir à la section 1. Passer à la section suivante.

**Section sans titre**

Description (Questionnaire)

**QUESTIONS**

Répondre

Terminé

**Date de naissance \***

00/00/0000

**Age d'apparition de la maladie \***

00/00/0000

Revenir à la section 1. Passer à la section suivante.

Si vous avez des difficultés à voir les gens dans les yeux du visage de votre face latérale, choisissez la réponse qui correspond le mieux à votre situation.

Aucune difficulté à voir

Difficulté à voir légèrement

Difficulté à voir modérément

Difficulté à voir sévèrement

Difficulté à voir extrêmement

Revenir à la section 1. Passer à la section suivante.

**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 (à moins que vous n'ayez pas vos activités).

Si vous avez du mal à faire les choses de la liste ci-dessous, choisissez la réponse qui correspond le mieux à votre situation.

Pas de mal

Un peu

Modérément

Sévèrement

Extrêmement

Je n'ai pas de mal à faire ces choses-là ou je n'ai pas de mal à faire.

Si vous avez du mal à faire les choses de la liste ci-dessous parce que vous avez des problèmes de vision, choisissez la réponse qui correspond le mieux à votre situation.

Pas de mal

Un peu

Modérément

Sévèrement

Extrêmement

**État de santé général et vue**

Description (Questionnaire)

Si dans l'ensemble, pensez-vous que votre santé est... ?

Excellente

Bonne

Moyenne

Mauvaise

Très mauvaise

Si le fait de regarder jusqu'à votre regard avec les deux yeux en même temps, vous arrive-t-il que votre vue devienne floue, baveuse ou fatiguée, et vous en portiez mal ?

Excellente

Bonne

Moyenne

Mauvaise

Très mauvaise

Si vous avez des problèmes au sujet de votre vue ?

Jamais

Rarement

Souvent

Très souvent

Tout le temps

Si à cause de votre vue, avez-vous du mal à faire les choses de la liste ci-dessous quand vous portez vos lunettes ou vos lentilles ?

Pas de mal

Un peu

Modérément

Sévèrement

Extrêmement

Je n'ai pas de mal à faire ces choses-là ou je n'ai pas de mal à faire.

Si vous avez du mal à faire les choses de la liste ci-dessous parce que vous avez des problèmes de vision, choisissez la réponse qui correspond le mieux à votre situation.

Pas de mal

Un peu

Modérément

Sévèrement

Extrêmement

Je n'ai pas de mal à faire ces choses-là ou je n'ai pas de mal à faire.

Si à cause de votre vue, avez-vous du mal à faire les choses de la liste ci-dessous quand vous portez vos lunettes ou vos lentilles ?

Pas de mal

Un peu

Modérément

Sévèrement

Extrêmement

Je n'ai pas de mal à faire ces choses-là ou je n'ai pas de mal à faire.

10) À cause de votre vue, avez-vous du mal à reconnaître ce qu'il faut sur le côté quand vous "manoeuvrez" ?

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Beaucoup

Excessivement

Arrêt de la route pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

---

11) À cause de votre vue, avez-vous du mal à voir comment ou pour reconnaître à ce que vous êtes ?

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Beaucoup

Excessivement

Arrêt de la route 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

Beaucoup

Excessivement

Arrêt de la route 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 centres ou ? ou restaurants ?

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Beaucoup

Excessivement

Arrêt de la route 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

Beaucoup

Excessivement

Arrêt de la route pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

---

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

Oui

Non

Après la section 5 - Passer à la section suivante

**Section 6 sur 7**

## Si NON

Description (Description)

---

C'est en partie que vous n'avez jamais conduit ou bien vous avez arrêté de conduire ?

Jamais conduit

Arrêt de conduire

Après la section 5 - Passer à la section suivante

---

**Section 7 sur 7**

## Si ARRÊT DE LA CONDUITE

Description (Description)

---

C'est 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

Surtout pour d'autres raisons

Pour les deux à la fois

Après la section 6 - Retourner à la page 6 (Une réaction à vos problèmes de vue)

## SI CONDUITE COURANTE

Description (Description)

---

avez-vous du mal à conduire dans des endroits fermés ?

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Beaucoup

Excessivement

---

avez-vous du mal à conduire de nuit ?

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Beaucoup

Excessivement

Arrêt de la route pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

---

avez-vous du mal à conduire dans des conditions difficiles, comme des hautes vitesses, fortes courbes, dans les embouteillages, sur routes étroites, etc. ?

Pas du tout

Un peu

Moyennement

Beaucoup

Excessivement

Arrêt de la route pour d'autres raisons ou par manque d'intérêt

Après la section 7 - Passer à la section suivante

## Vos réaction à vos problèmes de vue

Les questions suivantes portent sur le service après-vente de votre lunettes de vue. Pour chaque question, choisissez une réponse qui correspond le mieux à votre situation personnelle, notamment le genre.

23) Faites-vous moins de choses que vous le voudriez à cause de votre vue ? \*

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Plutôt faux
- Faux
- Entièrement faux

24) Êtes-vous impatient dans le temps que vous consacrez à votre travail ou à vos activités à cause de votre vue ? \*

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Plutôt faux
- Faux
- Entièrement faux

25) Les douleurs ou le gêne occasionnés dans ou autour des yeux, par exemple les larmes ou démangeaisons, vous empêchent-elles de faire ce que vous aimeriez faire ? \*

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Plutôt faux
- Faux
- Entièrement faux

26) À cause de ma vue, je dois trop compter sur ce que me disent les autres. \*

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas vraiment
- Plutôt faux
- Entièrement faux

27) Je fais beaucoup de choses de moins à cause de ma vue. \*

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas vraiment
- Plutôt faux
- Entièrement faux

28) Je m'ingénie à l'éviter de faire des choses embarrassantes pour moi-même ou pour les autres, à cause de ma vue. \*

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas vraiment
- Plutôt faux
- Entièrement faux

## Titre de la section (facultatif)

Pour chacune des questions suivantes, marquez de ma croix (X) dans votre (votre) choix (entièrement vrai, plutôt vrai, pas vraiment, faux ou je ne sais pas vraiment).

29) Je mets plus de la plupart du temps à cause de ma vue. \*

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas vraiment
- Plutôt faux
- Entièrement faux

29) Je me mets souvent (souvent) et souvent (souvent) à cause de ma vue. \*

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas vraiment
- Plutôt faux
- Entièrement faux

30) Je m'efforce beaucoup moins bien ce que je fais à cause de ma vue. \*

- Entièrement vrai
- Plutôt vrai
- Pas vraiment
- Plutôt faux
- Entièrement faux

Annexe 2 : Informations supplémentaires.

**Infos Patient** 2 / 8

Commentaire pour être envoyé avec l'avis de votre généraliste / spécialiste

---

Quelle maladie est diagnostiquée chez le patient (en cas de pathologie) ?

Commentaire

---

Quelle maladie est guérie (en cas de succès de prise) ?

Commentaire

---

Quel est le statut de la prise en charge (en cas de pathologie) ?

Commentaire

---

Quel est le statut de la prise en charge (en cas de pathologie) ?

Commentaire

---

Quelle est la maladie ?

Commentaire

---

Quel est le statut de la prise en charge (en cas de pathologie) ?

Commentaire

---

Quelle est la maladie / quel est le statut de la prise en charge ?

Commentaire

---

Quelle est la maladie / quel est le statut de la prise en charge ?

Oui

Non

Quelle est la maladie ?

Commentaire

---

Quelle est la maladie / quel est le statut de la prise en charge ?

Commentaire

---

Quelle est la maladie / quel est le statut de la prise en charge ?

Commentaire

---

Quelle est la maladie / quel est le statut de la prise en charge ?

Oui

Non

---

Quelle est la maladie / quel est le statut de la prise en charge ?

Commentaire

---

Commentaire de la prise en charge (en cas de pathologie) ?

1 2 3 4 5

Revenir      Continuer

---

Application : [Profil de votre patient](#)

**Merci encore pour votre participation !** 2 / 8

Projet de loi 2017-133  
www.projetdeloi2017-133.fr  
06 33 01 03 34



Annexe 3 : Publication Facebook de la Fondation Stargardt.

Fondation Stargardt  
19 janvier · 🌐

Étudiante en 3<sup>ème</sup> année d'orthoptie, Enola nous a contactés dans le cadre de son mémoire.  
Le sujet est : "Comment améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de la maladie de Stargardt ?".  
Pour cela elle a élaboré un questionnaire de qualité de vie. Le but serait d'avoir un maximum de patients pouvant répondre à ce questionnaire. Ce questionnaire à remplir (environ 10 min) est complètement anonyme.  
La Fondation Stargardt a décidé de lui donner un coup de pouce en vous sollicitant!  
Si vous souhaitez aider Enola et répondre à ce questionnaire, cliquez sur le lien suivant.  
Questionnaire : <https://docs.google.com/forms/d/1MqjQL5iW0F8U1M.../viewform...>  
Merci à tous!  
#stargardt #maladieophtalmique #rétine



docs.google.com  
MALADIE DE STARGARDT  
Étudiante en 3<sup>ème</sup> année d'orthoptie sur Clemens-Fernand, je réalise...

👍❤️ 24 14 commentaires · 15 partages