

Le rétinoblastome

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares.

Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

Le rétinoblastome en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : Le rétinoblastome (RB) est la tumeur intraoculaire de l'enfant la plus commune. Il s'agit d'une néoplasie mettant en jeu le pronostic vital, mais potentiellement curable. Le RB peut être héréditaire ou non héréditaire, unilatéral ou bilatéral.
- **Épidémiologie** : L'incidence du RB est d'environ 1/15-20 000 en Europe.
- **Clinique** : Le RB survient le plus souvent chez les jeunes enfants (90% des cas < 3 ans). Les premières manifestations sont une leucocorie (reflet blanc de la pupille) et un strabisme. Le RB est le plus souvent indolore et les enfants se plaignent rarement d'un trouble visuel malgré la progression rapide de l'œil affecté vers une perte de la vision. Les autres manifestations incluent un hypopyon, une hémorragie vitréenne, un décollement de la rétine non rhégmotogène, un glaucome néovasculaire et une cellulite orbitaire. Dans les stades tardifs (rarement observés dans les pays à hauts revenus (PHR)), une dissémination intracrânienne et des métastases osseuses mettent en jeu le pronostic vital. La plupart des RB (60%) sont unilatéraux. Dans les formes bilatérales, il existe plusieurs tumeurs dans chaque œil. Un RB héréditaire fait référence à un RB à prédisposition génétique (indépendamment des antécédents familiaux). Les patients ont généralement une tumeur bilatérale avec un risque élevé de développer des tumeurs secondaires (sarcome, pinéoblastome / tumeur suprasellaire (tous les deux appelés « RB trilatéral »), tumeur gliale, mélanome ou carcinome).
- **Étiologie** : Le RB est causé par des mutations inactivatrices des deux allèles de **RB1 (13q14)**. Une mutation constitutionnelle monoallélique du gène *RB1* constitue une prédisposition au rétinoblastome. La plupart de ces mutations sont associées à une forte pénétrance (90% de risque de RB). Certaines ont une faible pénétrance (porteurs asymptomatiques ou RB unilatéral). La monosomie 13q14 est aussi responsable d'un risque élevé de RB. Les personnes atteintes de RB familial ont une mutation du gène *RB1* transmise par un parent. La prédisposition au RB suit un mode de transmission autosomique dominant. Cependant, 85% des personnes prédisposées n'ont pas hérité d'une mutation du gène *RB1* d'un parent et il s'agit alors d'une mutation spontanée (mutation de novo ou néo-mutation) au niveau d'un gamète parental ou très tôt après la fécondation (à l'état post-zygotique). Toutes les personnes atteintes et leur famille doivent faire l'objet d'un dépistage génétique.
- **Prise en charge et pronostic** : Le traitement du RB nécessite une approche thérapeutique multidisciplinaire hautement spécialisée. Dans les pays à haut revenus (PHR), des traitements conservateurs pour au moins un œil sont disponibles pour la plupart des cas de RB bilatéraux, et de plus en plus de cas unilatéraux. Le traitement au laser, seul ou combiné à une chimiothérapie systémique, une cryothérapie et une curiethérapie

est très efficace. Des modes d'administration locorégionale de chimiothérapie sont en cours de développement (principalement intra-artérielle ou intra-vitréenne). **L'énucléation est encore fréquemment réalisée en cas de volumineux RB unilatéral et de RB bilatéral avec présence d'une volumineuse tumeur unilatérale.** La radiothérapie externe est aujourd'hui rarement utilisée (risque d'effets tardifs incluant des cancers secondaires). Le **pronostic vital du RB est excellent dans les PHR. La conservation de l'œil est possible en cas de diagnostic précoce.** Après un traitement conservateur, le pronostic visuel dépend de l'atteinte maculaire. **S'il n'est pas traité rapidement, le RB peut métastaser rapidement et menacer le pronostic vital, ce qui est encore fréquent dans les pays à faibles revenus.**

Après le traitement d'un rétinoblastome, **un suivi médical au long cours est toujours recommandé.**

A la suite d'un traitement conservateur, un suivi ophtalmologique comprenant des examens du fond d'œil est indispensable pour rechercher des signes d'évolutivité des tumeurs traitées et l'apparition de nouvelles tumeurs. Ce suivi s'effectue en milieu hautement spécialisé, sous anesthésie générale et à un rythme mensuel pour les jeunes enfants, puis à partir de l'âge de 4-5 ans, sans anesthésie générale et progressivement espacé.

Après énucléation, le suivi ophtalmologique est également nécessaire pour vérifier le bon état de la cavité orbitaire et la prescription de prothèse adaptée, en lien avec l'oculiste. Le suivi pédiatrique spécialisé concerne, outre les données du suivi oncologique, le **suivi des toxicités systémiques des traitements reçus** (en particulier la **surveillance auditive** attentive après un traitement par carboplatine chez ces malades ayant déjà souvent un handicap sensoriel visuel ainsi qu'une surveillance de la fonction rénale).

Le **suivi est indispensable jusqu'à l'adolescence et le début de l'âge adulte,** en s'assurant que les informations génétiques ont été bien comprises et en guidant vers une consultation spécialisée d'information génétique. Cette **consultation d'information génétique est fortement recommandée avant tout projet parental,** quelle que soit la forme uni- ou bilatérale de rétinoblastome (puisque certaines formes unilatérales peuvent être héréditaires). Chez les personnes qui ont été traitées par irradiation externe (de plus en plus rarement utilisée aujourd'hui), un suivi annuel de l'IRM cérébrale et du massif facial est recommandé en raison du risque de sarcome secondaire en territoire irradié. Une transition vers des médecins oncologues d'adultes est recommandée en cas d'antécédent d'irradiation externe.

Le handicap au cours du rétinoblastome

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

• Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?

La conséquence du rétinoblastome sur la vision est une déficience visuelle fréquente mais de sévérité variable, pouvant aller d'une malvoyance légère à une cécité complète.

Lorsque les **tumeurs sont de petite taille et localisées sur une zone périphérique de la rétine, la vision est quasi normale** : l'acuité visuelle (vision centrale ou précise) et le champ visuel (vision globale) sont normaux, **aucune gêne majeure** n'est ressentie dans la vie quotidienne.

Lorsqu'une **tumeur concerne une zone essentielle de la rétine pour la vision précise (macula), elle provoque une baisse de l'acuité visuelle avec par conséquent des difficultés pour la lecture, l'écriture, et la réalisation d'activités minutieuses.**

En revanche, **si la vision périphérique est conservée, la capacité à se déplacer et à s'orienter dans l'espace sont préservées.**

A l'opposé, **l'atteinte de la vision périphérique provoque la réduction du champ visuel avec des difficultés pour les déplacements, la recherche visuelle, et la vision de nuit.**

Si le rétinoblastome ne concerne qu'un œil, l'œil sain compense le déficit visuel et la vision monoculaire permet une évolution normale de l'enfant au quotidien.

Si le rétinoblastome concerne les deux yeux, les conséquences visuelles varient selon l'atteinte de chaque œil, pouvant aller d'une vision quasi normale à une cécité complète.

Ces difficultés visuelles peuvent être atténuées par des mécanismes de compensation propres à chaque personne : utilisation des autres sens, de la mémoire, optimisation des capacités visuelles restantes.

Près de 80 % des enfants souffrent d'un déficit visuel de sévérité variable (vision mono-oculaire, difficultés liées à un champ visuel anormal, difficultés en vision nocturne, nystagmus, strabisme, photophobie, augmentation des temps d'adaptation lors des changements d'ambiance lumineuse, altération de la vision des couleurs, paralysie oculo-motrice) qui ne peut pas être corrigé par le port de lunettes.

Et enfin, pour un certain nombre, qui tend à diminuer avec l'avancée des thérapies, le rétinoblastome provoque une cécité complète.

Les traitements (laser, chimiothérapie, cryothérapie, curiethérapie) et le suivi ophtalmologique périodique peuvent provoquer des **douleurs qui ont des conséquences sur la qualité de vie** (sommeil perturbé, irritabilité, etc.).

Les efforts d'attention mis en jeu pour compenser la déficience visuelle sont sources d'une **fatigue chronique impactant sur la vie quotidienne.**

L'énucléation d'un œil reste nécessaire pour environ 45% des personnes atteintes de rétinoblastome bilatéral et 65% des personnes atteints de rétinoblastome unilatéral. Cette intervention a des **conséquences esthétiques** qui peuvent parfois entraîner une **souffrance psychologique et un isolement social** de l'enfant, de l'adolescent ou de l'adulte qui se sent différent des autres.

La conséquence du rétinoblastome est une **déficience visuelle de sévérité variable qui provoque des difficultés pour la mobilité/les déplacements, la communication, les apprentissages, la motricité fine, l'autonomie pour les actes essentiels de la vie.**

La **rééducation fonctionnelle, des aménagements du logement, certaines aides techniques et animalières peuvent contribuer à pallier ces situations de handicap (voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap »).**

- **Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?**

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) et la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacun d'eux en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et accompagnements doivent être mis en place après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences du rétinoblastome varient selon les personnes, leurs capacités visuelles résiduelles et de compensation du handicap d'origine visuelle, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie (selon leur âge).

La **prise en charge médico-socio-éducative doit être précoce** afin d'éviter tout retard de développement, de permettre aux personnes un maintien ou un retour à l'autonomie pour les actes essentiels de la vie quotidienne, suivre une scolarité, une formation ou se reconvertir professionnellement.

Elle fait intervenir une **équipe pluridisciplinaire permettant de favoriser le développement physique, cognitif, émotionnel et social de l'enfant et de l'adulte.**

Les **professionnels paramédicaux/médico-sociaux** (ergothérapeute, rééducateur en Autonomie dans la Vie Journalière (AVJ), psychomotricien, instructeur en locomotion, psychologue, assistant de service social, etc.), les **aides humaines** (aide familiale ou auxiliaire de vie sociale, etc.) et les **aides techniques** (aides basse-vision optiques, non optiques, outils informatiques adaptés, etc.) améliorent la prise en charge.

Professionnels paramédicaux et médico-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 place les stratégies de potentialisation de leurs capacités visuelles résiduelles. Au cours de séances de rééducation spécifique « basse-vision », il travaille 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.). Il travaille en étroite relation avec l'ophtalmologiste ainsi qu'avec l'opticien spécialisé en basse-vision.

Cette rééducation se fait à proximité du domicile ou dans un centre multidisciplinaire spécialisé dans la malvoyance, les deux modes de prise en charge pouvant se faire en relais l'un de l'autre.

- **Opticien spécialisé en basse vision**

Il conseille les aides optiques et les techniques appropriées aux besoins spécifiques de chaque personne (dispositifs de grossissement, filtres, éclairages, etc.).

- **Psychomotricien**

Le psychomotricien propose une prise en charge globale de la personne avec des expériences sensori-motrices variées et un accompagnement permettant aux personnes de s'approprier leur corps et de retrouver un équilibre psychocorporel. Il aide aussi à améliorer la motricité globale et la motricité fine.

- **Instructeur en locomotion**

Il aide l'enfant à partir de 6 ans dans ses déplacements, notamment dans les situations difficiles, pour mieux comprendre son environnement et mieux utiliser sa vision, même si elle est réduite, afin de se déplacer de manière plus sécurisée à l'intérieur comme à l'extérieur.

Il apprend des techniques telles que l'écholocalisation (utilisant les ondes sonores pour évaluer la présence ou non d'un objet dans un espace donné), l'utilisation de la canne, l'utilisation de repères divers sur les trajets du quotidien, etc. Il peut également aider à appréhender les transports en commun.

- **Ergothérapeute**

Il favorise le développement des aptitudes manuelles, gestuelles, tactiles parallèlement au travail sur la concentration, l'organisation et la mémorisation. Il prépare à l'intervention du Rééducateur pour l'Autonomie dans la Vie Journalière (AVJ) en travaillant les prérequis. Les activités proposées permettent d'améliorer la motricité fine et plus particulièrement la discrimination du toucher et sa fonction exploratrice.

Il met également en place des moyens de compensation techniques 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. En cas de déficience visuelle, le rééducateur en AVJ, après avoir analysé les difficultés, propose les aides techniques et les conseils nécessaires à l'autonomie (cuisine, toilette, écriture, gestion de son argent...). Pour ce faire, il peut utiliser des mises en situation d'activité ou de travail proches de la vie quotidienne, devenant ainsi une sorte d'interface entre la personne et son environnement. Il propose des techniques d'organisation et d'utilisation de dispositifs (étiquettes en relief sur les produits alimentaires ou ménagers, etc.) contribuant à faciliter l'autonomie pour les actes essentiels de la vie.

- **Psychologue**

Le suivi psychologique doit être proposé :

- pour la famille à l'annonce du diagnostic
- pour la personne atteinte afin qu'elle exprime ses émotions et fasse reconnaître sa souffrance psychologique,
- pour appréhender le sentiment de culpabilité lié à la transmission héréditaire de la maladie,

- pour appréhender le risque de développer plus tard des cancers secondaires
- pour les proches afin de les aider à adopter la meilleure attitude vis-à-vis de la personne atteinte : par exemple, éviter la surprotection qui pourrait freiner la capacité d'autonomie.

- **Assistant de service social :**

Il conseille sur l'accès aux droits administratifs et les moyens de financements des aides techniques, humaines ou l'aménagement du domicile. Il peut aider à déposer un dossier de demande de prestations auprès de la MDPH.

- **Kinésithérapeute**

Il peut aider à la prise en charge de problèmes de cervicales et de dos provoqués par des attitudes corporelles que les personnes peuvent adopter du fait de la malvoyance. Le médecin du centre de référence ou le médecin traitant peuvent éventuellement orienter vers d'autres professionnels paramédicaux référencés.

- **Orthophoniste**

Il aide certains enfants déficients visuels qui peuvent être confrontés à des troubles particuliers pour l'acquisition de la lecture et de l'écriture.

Aides humaines

- **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, etc.

- **Aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap)**

Elle aide à la vie quotidienne dans l'établissement, et intervient pour permettre à l'élève en situation de handicap 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.

- **Professionnel de la relaxation**

Des séances de relaxation pour diminuer les tensions corporelles et psychiques peuvent être bénéfiques.

La personne peut bénéficier d'une **rééducation visuelle fonctionnelle en milieu spécialisée 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 activités de la vie journalière, ORL, psychomotricien, éducateur spécialisé, 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 familiale, sociale, professionnelle.

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

- **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 intégration 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. Certaines offrent des formations gratuites, l'accès à des activités, certains loisirs en groupes, etc.

Aides techniques et animalières

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

- **Les aides à la mobilité et aux déplacements :**
 - objets connectés pour sécuriser les déplacements : GPS sur smartphones ou GPS isolés ; monoculaires ou jumelles pour lire les informations éloignées ; verres teintés avec filtres protecteurs ; luxmètre permettant de mesurer précisément l'intensité lumineuse ; casquette, chapeau à larges bords ou visière pour compléter la protection ; canne blanche ; chien guide, etc.
- **Les aides à la communication**
 - Machine à lire, 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, système de télévision en circuit fermé avec appareils grossissants et dispositifs de lecture informatisée intégrés, transcription braille, smartphone accessible aux déficients visuels, logiciels adaptés (synthèse vocale, Braille, etc.), bras articulés pour rapprocher les écrans, etc.
- **Les aides pour la vie quotidienne, scolaire et professionnelle**
 - Aménagement des lieux de vie (main courante, éclairages appropriés, stores pour les fenêtres, signalétique en gros caractères ou vocalisée ou tactile, etc.) ; machines 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, miroirs grossissants, bibliothèque sonore, etc.

Ces aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées soit :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100% par la Sécurité Sociale avec un protocole d'Affection Longue Durée (ALD) hors liste sur **prescription du médecin traitant, de l'ophtalmologiste traitant ou du médecin du centre de référence ou de compétence.**
- Après avoir sollicité la **Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **Plan Personnalisé de Compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (de l'ophtalmologiste traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant), auquel il est nécessaire de joindre un bilan ophtalmologique. C'est la **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- o Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **Prestation de Compensation du Handicap (PCH)**,
- o D'autres aides financières : **l'Allocation Adulte Handicapé (AAH)**, **l'Allocation d'Education pour l'Enfant Handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.

L'AEEH est versé par la Caisse d'Allocations Familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec le l'AJPP.

Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.

- o Des aides à la scolarité, inscrites dans un **Plan Personnalisé de Scolarisation (PPS)**,
- o Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux de capacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3ème catégorie par l'Assurance Maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc. La mention « cécité » peut être apposée sur la carte d'invalidité dès lors que la vision centrale est inférieure à un vingtième de la normale ainsi que la mention « besoin d'accompagnement » attestant de la nécessité pour la personne d'être accompagnée dans ses déplacements.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le Préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes seront prochainement remplacées par une carte unique **CMI (Carte Mobilité Inclusion)** avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les mutuelles de santé, les communes, les conseils généraux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations. Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) », mis à jour annuellement.

- « **Vivre avec** » : les situations de handicap au quotidien

Conséquences de la maladie sur la vie quotidienne ?

Les conséquences de la maladie dans la vie quotidienne dépendent de l'atteinte visuelle.

Si la maladie provoque une **baisse importante de l'acuité visuelle, il y a un retentissement important dans la vie quotidienne**. La personne non voyante ou malvoyante peut continuer à effectuer ses différentes activités mais plus lentement et en fournissant plus d'effort d'où une fatigue à gérer au quotidien.

Une phase d'adaptation est nécessaire après l'installation du handicap visuel. Avec des aménagements et le recours à de nouvelles stratégies, la personne peut s'adapter à un environnement connu.

Dans certains cas, le contraste entre l'incapacité à effectuer certaines actions du fait de la malvoyance (lire, regarder la télévision, ...) et la relative aisance à se déplacer peut déconcerter et provoquer de **l'incompréhension des difficultés visuelles par les tiers**. Une sensibilisation de l'entourage (familial, amical, scolaire, professionnel, etc.) aux besoins qui doivent être exprimés par la personne malvoyante ou non voyante est donc importante.

Selon les capacités visuelles restantes, **certaines activités de la vie quotidienne** (se laver, s'habiller, prendre son traitement médical, faire ses courses, préparer ses repas, effectuer les tâches ménagères, faire ses démarches administratives, gérer son budget, se déplacer chez soi et à l'extérieur...) **peuvent nécessiter des aides humaines, techniques et animalières ainsi que le soutien de la famille**.

La conduite de véhicules à moteur est à apprécier en fonction de chaque situation. Elle est généralement incompatible avec cette maladie. Les déplacements peuvent alors devenir difficiles.

Le Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS) spécialisé dans la déficience visuelle et le Service d'Accompagnement Médico-Social des Adultes Handicapés Déficiants Visuels (SAMSAH DV) peuvent apporter des conseils et des aides pratiques pour aider à la gestion de la vie quotidienne (*voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ? »*).

Conséquences de la maladie sur la vie familiale ?

Il est important que la famille adopte une attitude positive vis-à-vis de la personne atteinte, et qu'elle ne la surprotège pas.

La maladie peut avoir un impact sur la fratrie : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque l'attention des parents est portée sur la personne atteinte. **La maladie peut aussi renforcer les liens familiaux.**

Dans certains cas, le caractère héréditaire de la maladie peut provoquer une anxiété, un sentiment de culpabilité et la crainte de transmettre la maladie.

La crainte de développer plus tard un cancer peut également avoir un impact psychologique.

Les consultations chez les spécialistes et le suivi paramédical peuvent être contraignants et nécessiter une réorganisation de la vie familiale.

Les personnes doivent parfois déménager pour se rapprocher des structures pouvant les prendre en charge, de préférence en milieu urbain avec un bon réseau de transports en commun pour faciliter l'autonomie.

Des **préoccupations financières, techniques et administratives peuvent survenir**. Des aides et des prestations sont proposées aux familles (voir ci-dessus).

La maladie peut avoir des conséquences sur l'activité professionnelle avec la crainte de perdre son travail (à la suite par exemple d'une impossibilité de conduire). Des tensions peuvent alors se produire au sein de la famille.

Pour toutes ces questions les psychologues et les associations de malades sont des soutiens précieux.

Conséquences de la maladie sur la vie sociale ?

Le vécu du handicap d'origine visuelle est très personnel et peut entraîner dans certains cas des difficultés de la représentation de l'image de soi ou de l'estime de soi avec la nécessité, dans certains cas, d'un accompagnement psychologique.

La déficience visuelle n'empêche pas d'avoir des relations sociales mais elle en modifie la mise en œuvre. Lorsque que l'interaction visuelle n'est pas possible, la communication verbale a beaucoup d'importance. L'entrée en communication avec les autres peut être compliquée et est souvent fonction de l'initiative des autres.

L'accès à une vie sociale et culturelle peut dépendre dans certains cas de l'intervention de tiers (descriptions de situations, participation à des activités de groupe, etc.) Il peut être nécessaire de demander l'aide d'un auxiliaire de vie sociale (AVS).

Les loisirs comme la lecture peuvent se faire avec les bibliothèques sonores, les ordinateurs avec synthèse vocale ou logiciel d'agrandissement, regarder la télévision est possible avec les systèmes en circuit fermé, ou le mode audio description.

Certaines associations de malvoyants ou non-voyants proposent de nombreuses activités (loisirs, formations informatiques, etc.).

Conséquences de la maladie sur l'activité sportive ?

La pratique d'une activité physique et/ou sportive doit être encouragée pour l'équilibre qu'elle procure.

Pour les enfants qui ont une vision monoculaire : certains sports à risque sont à éviter (boxe, tennis, squash, etc) et des précautions sont à prendre du fait de leur difficulté à évaluer les distances.

Pour les enfants qui portent une prothèse oculaire, le port de lunettes pour la piscine est important.

Beaucoup de clubs ou d'initiatives locales permettent la pratique sportive pour les personnes malvoyantes (handifoot, tandem en vélo ou en course à pied, etc...).

Conséquences de la maladie sur la scolarité ?

Le rétinoblastome concerne le plus souvent des enfants d'âge préscolaire qui auront déjà été traités lorsqu'ils commenceront leur scolarisation. Ils devront ensuite être suivis régulièrement par des spécialistes (ophtalmologues et oncologues) et bénéficier de rééducation si nécessaire.

Après traitement, 80 % des enfants ont des séquelles visuelles de sévérité variable.

Chaque enfant nécessite d'une prise en charge éducative spécifique avec des aides ciblées en fonction de ses besoins.

- Avant l'âge d'entrée en maternelle, les parents peuvent envisager un mode de garde individuel avec une assistante maternelle ou un collectif en crèche ou en halte-garderie ou en structures « pouponnières à caractère sanitaire ».
- Les enfants qui ont une gêne visuelle minime ou très modérée peuvent suivre une **scolarité en milieu ordinaire sans adaptation**. A la demande des parents, le chef d'établissement peut mettre en place un **Projet d'Accueil Individualisé (PAI)** en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des conditions adaptées avec par exemple : la dispense de certaines activités ou l'aménagement de la scolarité pour permettre le suivi médical ou la rééducation (orthoptiste, psychologue, etc.) pendant les heures de cours, etc.

- Les enfants souffrant d'une malvoyance plus importante doivent suivre une **scolarité en milieu ordinaire avec adaptation**. Le déficit visuel peut provoquer une fatigabilité importante et une lenteur auxquelles le personnel éducatif doit être sensibilisé afin d'adapter l'enseignement : par exemple en limitant le travail écrit au profit du travail oral, ou en programmant des périodes de repos.

Des budgets pour des aides techniques au sein de l'école existent au niveau du ministère de l'éducation nationale (Handiscol). Ils doivent également bénéficier d'aménagements pédagogiques (adaptation des supports pédagogiques), adaptation des horaires de scolarisation, soutien **d'aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (Accompagnant d'Elèves en Situation de Handicap)** avec l'aide de structures spécialisées telles que les **CAMSP** (Centres d'Action Médico-Sociale Précoce pour les enfants de 0 à 6 ans), les **SAFEP** (Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce pour les enfants avec une déficience sensorielle de 0 à 3 ans), les **SAAS** (Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à la scolarisation pour les enfants déficients visuels jusqu'à 20 ans).

Lorsque le déficit visuel entrave la lecture, l'écriture et que l'élève doit être équipé d'aides visuelles telles que loupes, monocles, petits télescopes, moniteur portable grossissant, luminaire portatif, il est important que les enseignants soient informés de ces moyens auxiliaires et des conditions nécessaires pour une exploitation maximale de son potentiel visuel (éclairage, contrastes, couleur, emplacement dans la classe, etc.).

Il est également important que les enseignants soient alertés de la possibilité que l'enfant ne signale pas ce qu'il ne voit pas.

Des problèmes de **conjonctivites** peuvent concerner **les enfants porteurs d'une prothèse oculaire** : les enseignants doivent être vigilants et informer les parents de tous signes précurseurs (paupières enflées, conjonctive rouge, sécrétions orbitaires, etc.).

La demande d'un tiers temps supplémentaire ou un système de notation adapté ou des devoirs en classe moins longs (allégés d'un quart) ou la mise à disposition de matériel spécifique doivent être proposés aux élèves déficients visuels.

- Les élèves qui souffrent d'une malvoyance encore plus importante peuvent être orientés vers des **dispositifs de scolarisation adaptés tels que les ULIS** (Unités Localisées pour l'Inclusion Scolaire) dans une école primaire, un collège, un lycée général et technologique.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire, au SAFEP, au SAAAS, aux ULIS et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap (exemple : matériel pédagogique adapté) nécessite une demande de **Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)**. Les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH).

- Si nécessaire, au cours de son parcours de formation, l'élève peut être orienté dans un **établissement médico-social tel qu'un institut d'éducation sensorielle**. L'orientation vers ce type d'établissement relève d'une décision de la CDAPH.
- Si l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire, la famille peut faire appel au **Centre national d'enseignement à distance (Cned)**.
- Lorsque l'élève ne peut pas aller à l'école, au collège ou au lycée pendant une longue période (hospitalisation, convalescence) ou s'il doit s'absenter régulièrement pour suivre un traitement en milieu médical, des enseignants affectés dans les établissements sanitaires peuvent intervenir auprès de lui, en lien avec l'établissement scolaire d'origine.

Dans d'autres cas, l'élève malade ou convalescent peut bénéficier d'une assistance pédagogique à domicile par le **Service d'Aide Pédagogique À Domicile (SAPAD)**.

- Pour poursuivre la formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel, les élèves peuvent bénéficier d'un **Projet Individuel d'Intégration ou d'un Projet Personnalisé de Scolarisation**.
- Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site HandiU du Ministère de l'éducation nationale, de l'enseignement supérieur et de la recherche). Les étudiants déficients visuels doivent dans certains cas et selon les universités bénéficier :
 - o d'aménagements pour le suivi des enseignements et d'un accompagnement au cours de la recherche de stage et de son déroulement.
 - o de mesures d'aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours.

La déficience visuelle a un impact psychologique important particulièrement pendant l'adolescence où des frustrations peuvent être ressenties à la suite de l'impossibilité de pratiquer certaines activités (conduite de véhicules à moteur, etc.) ou de s'orienter vers certains métiers (gendarmerie, etc.). Un soutien familial voire une prise en charge psychologique est recommandée pour faire face à toutes ces situations.

Pour plus d'informations sur la scolarisation des élèves en situation de handicap, voir le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) ».

Conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?

Pour la plupart des personnes atteintes de rétinoblastome, **la principale difficulté est l'entrée dans la vie professionnelle**. Une fois cette étape franchie, le **handicap visuel est stable et ne contrarie pas l'activité professionnelle** qui peut en général être exercée à temps complet.

En cas de répercussion professionnelle avec des difficultés pour obtenir et se maintenir dans un emploi, il est possible de demander une **Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) auprès de la MDPH** : le statut RQTH est attribué par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH).

Des aménagements du poste de travail peuvent être nécessaires en fonction de l'emploi et des difficultés visuelles. L'accès aux documents écrits peut, par exemple, s'avérer difficile et nécessiter le recours à **des aides techniques et optiques**.

La conduite de véhicules n'est pas possible, il est donc important d'en tenir compte dans le choix de la profession.

Par ailleurs, le trajet pour se rendre au travail peut être compliqué et nécessiter des aménagements : mesures d'accompagnements, temps partiel, reclassement, changement de poste...

Une réorientation professionnelle peut s'avérer nécessaire.

Pour l'adaptation du poste de travail, le **médecin du travail et le service des ressources humaines** restent les interlocuteurs privilégiés : ils travaillent en collaboration avec des ergothérapeutes, des ergonomes, CAP Emploi (Organisme de placement spécialisé pour l'insertion des personnes en situation de handicap), le Service d'appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (SAMETH), financé par l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH).

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap : l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH) est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées dans les entreprises du secteur privé et le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP) réalise les mêmes actions dans le secteur public.

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie, peut bénéficier d'une **pension d'invalidité versée par la Caisse Primaire d'Assurance Maladie (CPAM)**.

Pour plus d'informations sur l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) ».

1. Rétinoblastome. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, avril 2014. Dr Hervé BRISSE, Dr Laurence DESJARDINS, Pr François DOZ, Dr Marion GAUTHIER-VILLARS, Dr Claude HOUDAYER, Pr Dominique STOPPA-LYONNET, éditeurs experts.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=122&Disease

2. Avec la collaboration de : Pr François DOZ, Département d'oncologie pédiatrique Institut Curie, Paris - Association Retinostop, association française de lutte contre le rétinoblastome.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, décembre 2016

