Tous à l'école

Albinisme

Qu'est-ce que l'albinisme?

C'est une maladie génétique caractérisée par une production insuffisante du pigment qui colore la peau, les yeux, les poils et les cheveux. Le terme albinisme dérive d'ailleurs du mot latin « albus » qui signifie blanc.

Il existe plusieurs formes d'albinisme.**Toutes entraînent d'importants troubles visuels et certaines, une diminution de pigmentation de la peau et du système pileux**. Selon que sont atteints la peau, les cheveux et les yeux ou seulement ces derniers, on distingue les albinismes complets oculo-cutanés et les albinismes oculaires purs.

Pourquoi ?

L'iris (la partie colorée de l'œil), la rétine, la peau et les phanères (cheveux, poils, cils et sourcils) sont naturellement colorés par un pigment fabriqué au niveau de l'épiderme : la mélanine. Ce pigment sert à protéger la peau et les yeux des effets des rayonnements ultraviolets, lesquels accélèrent le vieillissement cutané et constituent un facteur de risque de cancer de la peau et de cataracte. La synthèse de mélanine est sous le contrôle de plusieurs gènes. L'existence d'une mutation (**altération génétique**) dans l'un d'entre eux conduit à l'apparition d'un albinisme. Selon la forme génétique de la maladie, la sécrétion de mélanine sera réduite ou complètement nulle, ce qui va conditionner l'expression et la gravité des symptômes (existence d'une atteinte cutané associée aux manifestations oculaires, sévérité de la maladie...).

Le plus souvent, l'albinisme oculo-cutané se transmet selon un mode autosomique récessif, c'est-à-dire qu'il apparaît chez un enfant qui est porteur de deux mutations, chacune étant héritée d'un des parents. Les parents qui possèdent un gène muté et un gène normal sont dit hétérozygotes ; ils ne développeront jamais la maladie mais peuvent avoir plusieurs enfants malades (1 risque sur 4 à chaque grossesse).

L'albinisme oculaire se transmet selon un mode récessif lié à l'X. Seuls les garçons porteurs du gène muté sont atteints. Si une fille possède la mutation sur l'un de ses deux chromosomes X, elle ne développe pas la maladie ; à l'âge adulte, elle risque en revanche de transmettre la mutation à :
- la moitié de ses garçons qui seront atteints d'albinisme ;
- la moitié de ses filles qui, comme elle, resteront asymptomatiques mais pourront à leur tour transmettre la maladie (dites « conductrices »).

Quels symptômes et quelles conséquences ?

L'atteinte visuelle est constante, mais plus ou moins sévère selon les enfants. Plusieurs phénomènes y participent.

Le défaut de pigmentation au niveau de la rétine s'accompagne toujours d'un défaut de développement de la macula, région de la rétine particulièrement importante pour la vision. Il en résulte une **baisse plus ou moins importante de l'acuité visuelle** (= capacité à distinguer des détails fins), qui **touche souvent plus la vision de loin que la vision de près**. Très souvent, un trouble de la réfraction associé contribue à aggraver le déficit visuel : une hypermétropie (difficultés à voir nettement des objets proches), un astigmatisme (perception déformées des images, due le plus souvent à des inégalités de la courbure du globe oculaire), plus rarement une myopie (difficultés à voir nettement des objets éloignés). Il existe aussi presque toujours un **nystagmus**, du fait que le trajet du nerf optique est anormal chez les personnes atteintes d'albinisme. Le nystagmus se traduit par des mouvements saccadés, répétitifs, et involontaires des yeux. Il se manifeste parfois moins dans certaines positions du regard, ce qui peut amener l'enfant à adopter préférentiellement certaines positions de tête (par exemple, tête tournée sur le côté...). Si son retentissement est très variable, il altère généralement la vision du relief (vision stéréoscopique) et perturbe souvent plus la vision de loin que la vision de près. Enfin, un strabisme est fréquent.

Par ailleurs, le manque de pigmentation de l'iris au cours de l'albinisme favorise la dispersion de la lumière au sein de l'œil. Une **intolérance à la lumière** (ou photophobie) est donc très fréquente avec, à la lumière forte, une sensation d'inconfort, des difficultés à garder les yeux ouverts et des clignements répétés des paupières, voire un larmoiement.

Si la déficience visuelle est constante, son retentissement est variable, en fonction de la forme génétique de la maladie, des symptômes oculaires de l'enfant et de leur intensité, des traitements qui peuvent être proposés et de leur efficacité. Certains enfants conservent une acuité visuelle extrêmement réduite malgré une correction visuelle adaptée et relèvent de la malvoyance. Lorsque c'est le cas, et bien qu'il n'y ait pas de retard mental dans l'albinisme, leur développement psychomoteur peut être discrètement ralenti dans les premières années de vie, la vue constituant un élément essentiel pour les acquisitions motrices (station assise, déplacement, motricité fine), l'éveil sensoriel, le développement des interactions... Par la suite, **les troubles visuels génèrent souvent une lenteur et/ou une fatigabilité importante, en particulier pour les activités qui sollicitent beaucoup les capacités visuelles**, notamment les apprentissages scolaires.

Chez les enfants atteints d'albinisme oculo-cutané, il existe en outre une **diminution généralisée de la pigmentation de la peau, du système pileux et des iris**. La peau est très claire et extrêmement sensible au soleil ; le risque de coup de soleil est important même après une exposition brève. Les cils, les poils et les cheveux sont blond clair, presque blancs. Les iris sont pâles (bleu pâle ou gris) et translucides, laissant parfois transparaître les vaisseaux sanguins de l'œil ce qui peut donner une impression d'yeux rouges. Une discrète coloration de la peau et des cheveux peut quelquefois apparaître avec l'âge. Le risque de cancer de la peau est plus élevé chez les personnes atteintes de ce type d'albinisme que dans la population générale.

Quelques chiffres

L'albinisme affecte toutes les races et tous les continents, avec des variations de fréquence importantes de par le monde; il est particulièrement fréquent dans la population noire originaire d'Afrique sub-saharienne. De façon générale, sa prévalence est estimée autour de 1/17000 personnes.

Traitement

À l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement permettant de guérir de l'albinisme.

Le port de **verres correcteurs** (lunettes ou lentilles) permet d'améliorer la vision en cas d'hypermétropie, de myopie ou d'astigmatisme, mais ne permet pas toujours de normaliser l'acuité visuelle chez les personnes atteintes d'albinisme. Dans ce dernier cas, des **aides visuelles** permettent d'optimiser les capacités visuelles pour les activités de lecture, d'écriture et les activités manuelles : loupe, jumelle monoculaire, vidéo-agrandisseur, lunettes avec des verres filtrants ou des verres très grossissants... L'utilisation de verres teintés ou de lentilles photochromiques (dont la couleur fonce en fonction de l'intensité de la lumière), parfois couplée au port d'une casquette à visière ou d'un chapeau à bords larges, permet d'**atténuer la photophobie à la lumière vive et à l'extérieur**. En cas de nystagmus ou de strabisme, une opération est parfois nécessaire.

S'il existe une déficience visuelle importante, une prise en charge rééducative est souvent nécessaire, qui comprend selon les cas :
- une rééducation orthoptique pour apprendre à l'enfant à utiliser son potentiel visuel et si besoin, à utiliser des aides optiques (voir fiche « orthoptie ») ;
- l'intervention d'un ergothérapeute pour rééduquer la précision gestuelle, la coordination oculomotrice, mettre en place des aides techniques (pupitre incliné pour la lecture, éclairage adapté, support informatique...) ;
- des séances de psychomotricité pour travailler l'équilibre, l'acquisition du schéma corporel, les compensations par les autres sens (ouïe, toucher...) et améliorer la locomotion, la motricité fine... ;
- l'intervention d'un instructeur en locomotion pour l'apprentissage de l'autonomie dans les déplacements, en particulier dans les transports en commun.
- un soutien psychologique. Les difficultés psychologiques sont souvent particulièrement prégnantes à l'adolescence, plus fréquemment du fait de la « visibilité » de la maladie que du fait du handicap visuel.

Dans l'albinisme oculo-cutané, la **protection contre les effets du soleil** est fondamentale pour réduire le risque de cancer de la peau : expositions solaires réduites (en particulier aux heures les plus chaudes de la journée), port de vêtements amples et longs pour les jours ensoleillés (manches longues, pantalon,

chapeau à large bord), recours systématiques aux écrans solaires à haute protection, dont l'application doit être répétée toutes les deux heures en cas d'exposition au soleil. Une surveillance régulière de la peau par un dermatologue est indispensable.

Conséquences sur la vie scolaire

Les enfants atteints d'albinisme ont une intelligence normale, mais les troubles visuels, s'ils sont importants, peuvent retentir sur leur scolarisation. Les conséquences de l'albinisme sur la vie scolaire d'un enfant vont donc être très variables selon son efficience visuelle.

Si l'atteinte visuelle est modérée, des aménagements pédagogiques simples permettent généralement à l'élève de poursuivre une scolarité normale (voire paragraphe « comment améliorer la vie scolaire »). Lorsque la mise en place de ces aménagements a une incidence financière ou que l'intervention d'une Auxiliaire de vie scolaire (AVS) s'avère nécessaire, il faut que la famille s'adresse à la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) pour que soit élaboré et mis en œuvre un Projet personnalisé de scolarisation (PPS), dans le cadre d'un plan de compensation du handicap (voir fiche spécifique).

Lorsque les besoins d'accompagnement sont plus importants, un dispositif de scolarisation adapté de type Classe d'Inclusion Scolaire (CLIS 3) en élémentaire ou Ulis au collège ou au lycée peut offrir une alternative intéressante. Une orientation vers un institut spécialisé pour enfants malvoyants est parfois nécessaire.

Chaque fois que le handicap visuel nécessite une scolarisation adaptée en classe ordinaire ou dans un dispositif adapté (CLIS 3 ou ULIS), la famille peut solliciter l'intervention d'un Service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à l'intégration scolaire (SAAAIS). Le SAAAIS intervient sur notification de la MDPH, pour apporter soutien et conseils à l'équipe enseignante de l'enfant, mettre à sa disposition les matériels et équipements spécialisés dont il a besoin et assurer les rééducations.

Quand faire attention ?

À l'extérieur (récréations, activités sportives en extérieur, sorties scolaires...) :
L'enfant doit porter des lunettes de soleil pour toute activité à l'extérieur. Il faut donc lui apprendre à gérer deux paires de lunettes : l'une plus claire pour la classe, l'autre plus foncée pour l'extérieur.
S'il est atteint d'une forme oculo-cutanée d'albinisme, il faut aussi l'encourager à protéger sa peau du soleil, c'est-à-dire à privilégier l'ombre, porter un chapeau, mettre régulièrement de la crème solaire.

En cas d'effort physique
L'albinisme n'entraîne pas de fragilité oculaire particulière aux chocs. Il n'y a donc aucune contre-indication à la pratique sportive, dans la mesure où une protection vis-à-vis de la lumière est assurée.
L'effort physique augmente en revanche l'amplitude et la rapidité du nystagmus. Après une récréation ou une séance d'éducation physique et sportive, l'acuité visuelle d'un enfant avec un nystagmus peut ainsi être abaissée pendant plusieurs minutes.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Les aménagements ont pour but de réduire les conséquences des troubles visuels de l'enfant sur ses capacités d'apprentissage, selon ses besoins, ses ressources et ses difficultés. Ils peuvent concerner :
- le placement de l'enfant au sein de la classe : dos à la lumière et dans un endroit où il n'y a pas de reflet du soleil sur le tableau en cas de photophobie...
- l'aménagement de la classe : pose de stores filtrants pour atténuer la lumière par exemple ;
- la luminosité du tableau, de la classe, du bureau de l'élève... ;
- la lisibilité des supports d'apprentissages : photocopies en gros caractères, avec un contraste prononcé...
- le rythme des apprentissages : bien que normalement intelligents, les enfants atteints d'albinisme doivent fournir plus d'attention que leurs camarades pour trouver des informations et les restituer du fait de leurs troubles visuels, ce qui génère souvent une lenteur et une fatigabilité importante, parfois sous estimée. Il

faudra de ce fait essayer de limiter au maximum les quantités de production écrite et privilégier, chaque fois que cela est possible, l'oral à l'écrit. On pourra aussi ménager des périodes de repos après une activité qui nécessite un effort visuel soutenu (lecture, écriture, activité manuelle...) ;
- les examens avec des dispositions particulières comme l'aménagement d'un temps supplémentaire, l'utilisation de sujets en gros caractère voire, en fonction des besoins de l'élève, des aménagements plus spécifiques (support informatique, synthèse vocale...) ;
- ...

Le port d'une casquette à visière en classe doit être autorisé pour les élèves qui présentent une photophobie importante.

L'avenir

Moyennant quelques précautions, l'espérance de vie des personnes atteintes d'albinisme est normale. En dehors des professions qui nécessitent une acuité visuelle importante, elles peuvent prétendre à un large choix d'orientation professionnelle. Il est donc fondamental d'offrir aux enfants atteints d'albinisme une scolarisation de qualité.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

MAJ oct 2018

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Maladies rares : aspects médicaux, BEP

Albinisme : BEP
Déficience visuelle, maladies : BEP

Rendre l'école accessible

Examens : aménagements
Aspects visibles de la maladie
Récréations

Associations

GENESPOIR

Témoignages

Cécité : témoignage d’une enseignante non-voyante

Travailler ensemble

Orthoptie
Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)

Liens

Le Service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à l'intégration scolaire (SAAAIS)
Présentation des rôles et des missions des SAAAIS rédigée par l'Association pour Adultes et Jeunes Handicapés (APAJH).

L'albinisme oculo-cutané
Ce document, plutôt destiné aux professionnels de santé, a été rédigé par le site Orpha.net, un portail d'information sur les maladies rares.

Vivre avec une maladie rare : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants) : ce Cahier

Orphanet est un document qui a pour objectif d’informer les malades atteints de maladies rares ainsi que leurs proches de leurs droits et de les guider dans le système de soins.

Ressources documentaires

Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience visuelle.

Ce guide Handiscol a été publié par le ministère de l'Éducation nationale en collaboration avec l'INSHEA.

Glossaire

Acuité visuelle

Capacité à distinguer des détails fins. Elle se mesure en dixièmes. Une acuité de 10/10 à correspond à une vision normale.

Astigmatisme

Perception déformée des images, due le plus souvent à des inégalités de la courbure du globe oculaire ou du cristallin.

AVS

L'Auxiliaire de vie scolaire (AVS) est une personne attachée à l'enfant pour l'aider dans sa vie scolaire, qu'il s'agisse de la vie quotidienne (repas, toilette, déplacements) ou des activités scolaires (aide à l'utilisation de l'ordinateur, reprise individuelle des consignes collectives, secrétariat et prise de notes à la place de l'enfant, etc...). Cette personne qui reçoit une formation spécifique est attribuée à l'enfant (à temps partiel ou à temps plein) sur avis de la MDPH (Maison

départementale de la personne handicapée) et assure des missions personnalisées selon les besoins de chaque enfant. Voir aussi AESH (Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap.

Brachythérapie ou curiethérapie

La curiethérapie consiste à déposer à proximité de la tumeur des grains d'une substance radioactive. Dans le cas du rétinoblastome, la radioactivité est apportée par le biais d'un petit disque en or contenant des grains d'iode radioactif, posé sur la surface de l'œil en regard de la tumeur durant quelques jours. Cette technique est efficace pour les tumeurs périphériques de relativement petite taille.

Cataracte

Opacification anormale du cristallin (voir ce terme), qui entraine une baisse de l'acuité visuelle (Voir ce terme).

Classe d'inclusion scolaire (Clis)

La dénomination classes d'inclusion scolaire (Clis) a été abrogée. Les élèves du premier degré sont maintenant scolarisés dans des dispositifs appelés Ulis école.

Cristallin

Grec : *krystallos*= glace.
Le cristallin est une lentille transparente biconvexe située au sein de l'œil, derrière l'iris. Sa courbure peut se modifier sous l'action de muscles intraoculaires. Ainsi, en fonction de la distance à laquelle se trouve l'objet regardé, la convexité du cristallin va varier et s'adapter pour que la vision reste nette (phénomène d'accommodation c'est-à-dire de mise au point).

Cryothérapie

Il s'agit de détruire la tumeur en la mettant en contact avec un instrument dont la température est maintenue à un froid extrême (-90 à -80°c). Cette technique peut être utilisée pour des petites tumeurs périphériques de moins de 3 mm de diamètre et nécessite une anesthésie générale.

Enucléation

Ablation chirurgicale d'un œil.

Ergothérapie

Grec :*ergon* = travail et *thérapéia*= traitement.
C'est une technique de rééducation utilisant les travaux manuels et l'activité physique, qui cherche à donner (ou à rendre) au patient un maximum d'autonomie dans la vie quotidienne. Pour parfaire cette autonomie, l'ergothérapeute peut être amené à transformer l'environnement de la personne : l'habitat, les objets utiles à la vie quotidienne, les outils ou les conditions de travail.

Gène

Grec : *genos* = race.
Unité d'information génétique constituée d'un petit fragment de la molécule d'ADN. Les gènes, porteurs des informations génétiques transmises au cours des générations, contiennent les données nécessaires à la fabrication d'une protéine.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.

Voir gène.

Instructeur en locomotion

Professionnel de santé dont le métier consiste à apprendre aux personnes atteintes de déficience visuelle grave ou de cécité à se déplacer seul dans les meilleures conditions de sécurité et de confort, en les aidant à développer d'une part leur représentation spatiale et d'autre part leurs capacités de vicariance (capacité à compenser avec les autres sens).

Myopie

Difficultés à voir nettement des objets éloignés.

Nystagmus

Trouble du réflexe de fixation du regard. Il se traduit par mouvements saccadés, répétitifs, et incontrôlables des yeux.

Orthoptie

Profession para-médicale exercée par un auxiliaire médical, l'Orthoptiste. La vocation de l'orthoptiste est le dépistage, la rééducation, la réadaptation et l'exploration fonctionnelle des troubles de la vision.

Photophobie

Intolérance à la lumière qui peut se manifester par des difficultés à garder les yeux ouverts en cas de lumière vive, des clignements d'yeux, un larmoiement, voire des douleurs oculaires.

Projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Il organise la scolarité de l'enfant à l'école, au collège ou en établissement spécialisé. Il est élaboré par l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation, validé par la CDA (Commission des droits et de l'autonomie), deux instances de la Maison départementale des personnes handicapées. Les professionnels qui accompagnent l'enfant dans sa scolarité mettent en œuvre ce projet en collaboration avec la famille.

Psychomotricité

Technique de rééducation qui fait appel aux facultés mentales et physiques du patient afin de l'aider à s'adapter ou à se réadapter à son environnement ; plus simplement, cette technique cherche à réconcilier corps et esprit pour vivre harmonieusement dans l'espace. Elle repose sur la relaxation et sur des techniques d'expressions variées qui sont réalisées à travers des jeux et des mobilisations.

Strabisme

Impossibilité de fixer un même point avec les deux yeux. En pratique, les deux yeux ne sont pas bien alignés.

Thermothérapie

Cette technique vise à détruire la tumeur grâce à un faisceau laser infrarouge augmentant la température de la tumeur. Selon les cas, un médicament anti-cancéreux peut être administré dans les heures qui précèdent la thermothérapie afin d'en augmenter l'efficacité : on parle alors de thermo-chimiothérapie.

Unité pédagogique d'integration (Upi)

Ces structures servaient d'appui à l'intégration scolaire dans l'enseignement secondaire (collège ou lycée), destinées aux adolescents présentant des troubles des fonctions cognitives, motrices ou sensorielles. L'objectif est de permettre à ces élèves de suivre totalement ou partiellement un cursus scolaire ordinaire. (Voir maintenant Ulis)

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école