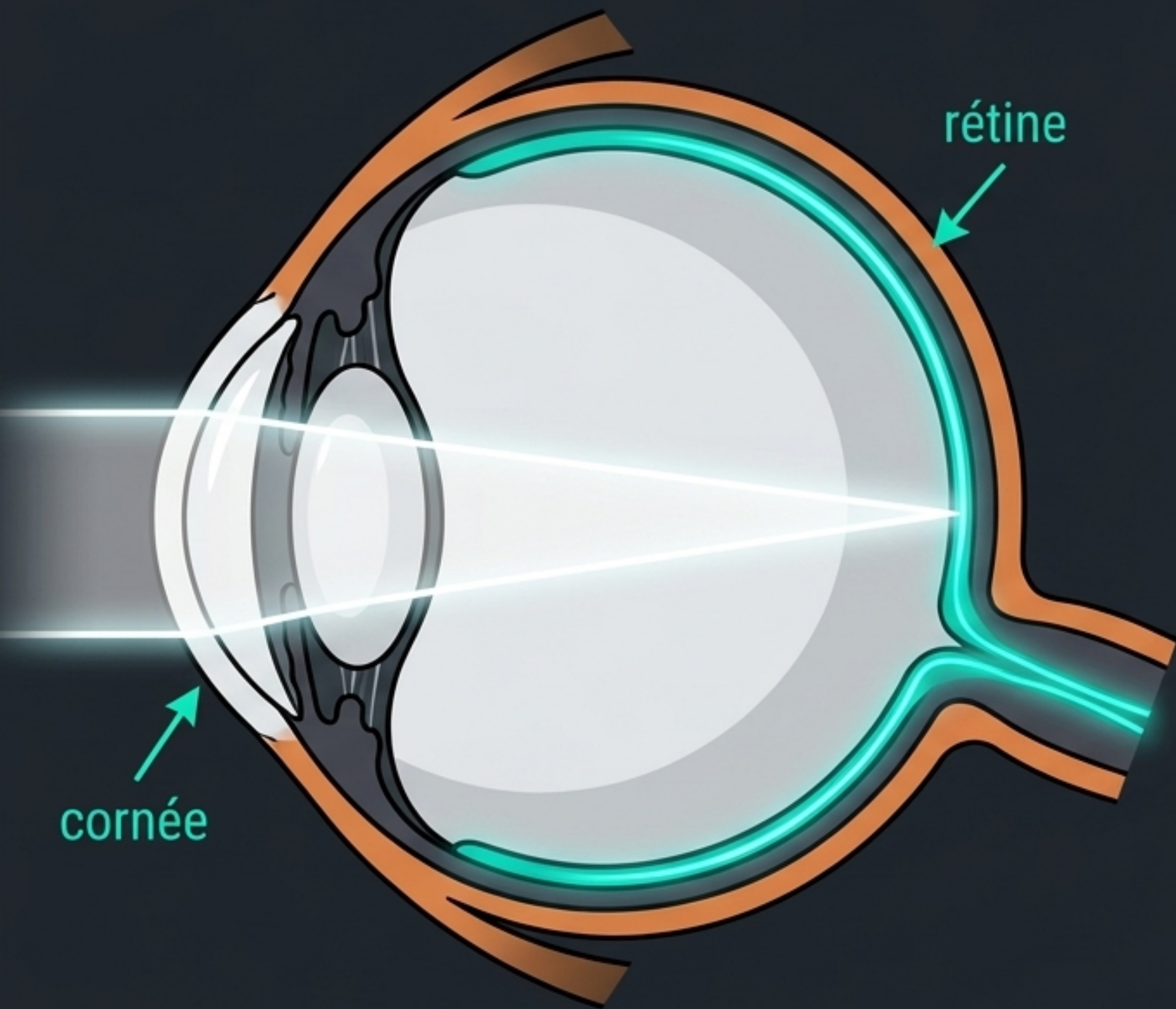


Pour les patients, les familles et les aidants

Comprendre la vision dans le syndrome de Bardet-Biedl

De la réalité médicale aux solutions du quotidien : un guide visuel et pratique.





L'origine du trouble : La Rétinopathie Pigmentaire

La Rétine

La rétine fonctionne comme une pellicule photographique. Elle capte la lumière et la transmet au cerveau.

La Dégénérescence

Le syndrome de Bardet-Biedl (BBS) est une ciliopathie. Les cils des cellules fonctionnent mal, entraînant une perte progressive des photorécepteurs.

L'Ordre d'Atteinte

La maladie détruit d'abord les bâtonnets (responsables de la vision nocturne et périphérique), puis les cônes (vision centrale et couleurs).

L'évolution de la vision au fil du temps



L'Enfance (Vers 5-6 ans)

Héméralopie

Souvent le premier signe. L'enfant voit très peu dans l'obscurité, ce qui peut passer inaperçu au début.

L'Adolescence

Vision Tubulaire

Rétrécissement progressif du champ visuel sur les côtés. La qualité globale de la vision se dégrade fortement.

L'Âge Adulte (20 à 30 ans)

Malvoyance Sévère / Cécité

Plus de 75 % des patients sont légalement aveugles avant 20-30 ans. La vision centrale finit souvent par être atteinte.

Symptôme 1 : L'Héméralopie (Cécité Nocturne)

Vision Normale



Vision avec Héméralopie



Ce que c'est :

Une incapacité à s'adapter à l'obscurité, due à la perte des bâtonnets dans la rétine.

Au quotidien :

Le passage d'une pièce éclairée à une pièce sombre est très difficile. Se déplacer à l'extérieur à la tombée de la nuit devient dangereux.

Symptôme 2 : La Vision Tubulaire



Ce que c'est :

Le champ visuel se réduit progressivement sur les côtés. Le patient a l'impression de regarder à travers un tube de plus en plus étroit.

Au quotidien :

Impossibilité d'anticiper les obstacles latéraux. Rend la conduite automobile interdite (champ $< 120^\circ$) et complique fortement les déplacements à pied.

Les autres troubles visuels fréquents



Nystagmus

Mouvements rythmiques, anormaux et saccadés des yeux, totalement incontrôlables.



Cataracte

Opacification du cristallin de l'œil, donnant une sensation de brouillard permanent.



Strabisme

Affaiblissement des muscles oculaires empêchant les yeux de s'aligner dans la même direction.



Erreurs de Réfraction

Astigmatisme (vision déformée) ou myopie (vision floue de loin). Corrigeables par des lunettes.

L'Impact au Quotidien : La Fatigue Visuelle



L'Adaptation : Une phase d'apprentissage est nécessaire. La personne malvoyante continue d'agir en développant la mémoire, l'ouïe et le toucher.

L'Équipe de Réadaptation : Qui fait quoi ?



L'Orthoptiste

Spécialité Basse Vision

Évalue les capacités restantes.

Travaille sur les **postures**, le **balayage visuel**, et l'**optimisation de la mémoire visuelle**.



L'Ergothérapeute

Aménagement & Outils

Aménage l'environnement quotidien.

Développe la **coordination œil-main**, le **toucher explorateur**, et l'utilisation des **technologies**.



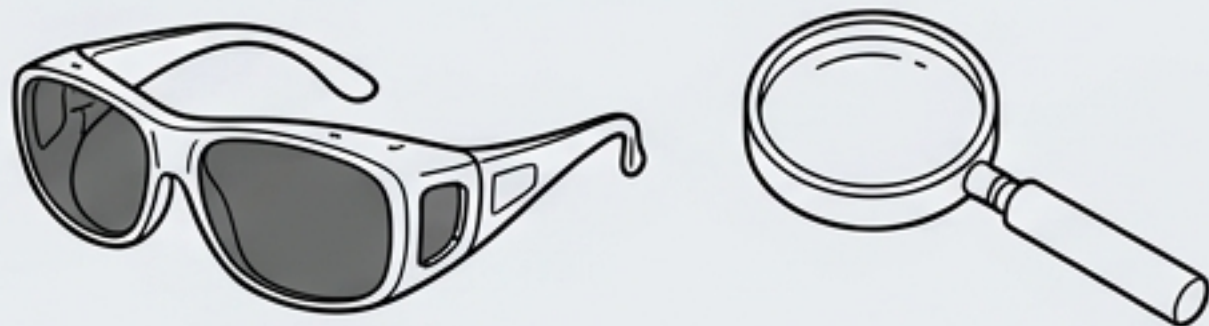
L'Instructeur en Locomotion

Sécurité & Déplacements

Sécurise les déplacements.

Enseigne l'utilisation de la canne blanche, l'**écholocalisation**, et la prise de repères extérieurs.

Aides Techniques et Aménagements



Aides Optiques & Protection

Verres teintés avec filtres protecteurs contre la photophobie. Loupes, monoculaires et lunettes grossissantes.



Aides Électroniques

Télé-agrandisseurs, logiciels de synthèse vocale, smartphones accessibles et GPS adaptés pour sécuriser les parcours.



Aménagement de l'Environnement

Éclairages adaptés, bandes contrastées sur les marches, et repères tactiles (relief) sur l'électroménager.



Aides Animalières & Mobilité

La canne blanche (pour libérer le regard de la surveillance du sol) et le chien guide d'aveugle.

Scolarité et Vie Professionnelle



À l'École (Milieu Ordinaire)

- **Outils** : Mise en place d'un PAI (Projet d'Accueil Individualisé) ou d'un PPS.
- **Aménagements** : Accompagnement par un(e) AESH, tiers-temps supplémentaire aux examens.
- **Matériel** : Supports pédagogiques adaptés (gros caractères, oral privilégié), budgets matériels (Handiscol).



Au Travail

- **Outils** : Nécessité d'une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH).
- **Aménagements** : Logiciels grossissants, écrans articulés, éclairage de poste de travail.
- **Transition** : Une reconversion professionnelle est parfois nécessaire.

Droits et Démarches en France



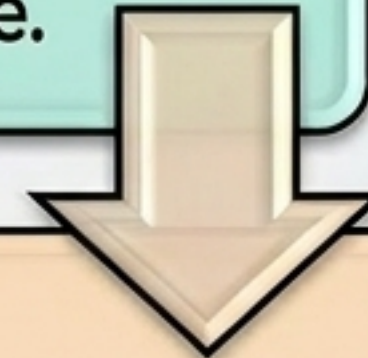
1. La Sécurité Sociale

Prise en charge à 100% des frais médicaux grâce au protocole ALD (Affection Longue Durée) hors liste.



2. La MDPH

(Maison Départementale des Personnes Handicapées)
Évaluation globale des besoins par l'équipe pluridisciplinaire.



3. La CDAPH (La Décision)

Attribution des aides essentielles :

- Carte CMI (Invalidité, Stationnement, Priorité).
- Aides financières : PCH (Prestation de Compensation du Handicap) ou AEEH (pour enfants).
- Accès aux services spécialisés (SAVS, SAMSAH DV).

Où trouver de l'aide et des informations fiables ?



Association BARDET-BIEDL France

Soutien aux familles, informations médicales, rencontres, accompagnement au quotidien et financement de la recherche.



Le Centre de Référence CARGO

Centre expert pour les affections rares en génétique ophtalmologique. Assure un suivi médical hyperspécialisé.



Orphanet & Maladies Rares Info Services

Encyclopédie européenne des maladies rares et ligne d'écoute dédiée (01 56 53 81 36) pour un accompagnement personnalisé.

Une prise en charge précoce et multidisciplinaire permet de limiter l'impact de la maladie et de maintenir une vie sociale et professionnelle épanouie. **Vous n'êtes pas seuls.**