

Comprendre l'ADOA-plus (pour les patients)



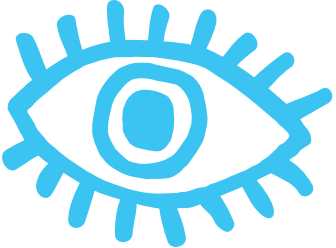
CURE
ADOA 
FOUNDATION

Table des matières

1. Qu'est-ce que l'ADOA-plus ?	1
2. Quels sont les symptômes ?	1
3. Comment contracte-t-on l'ADOA-plus ?	2
4. Comment savoir si l'on souffre de l'ADOA-plus ?	3/4
5. Quels sont les traitements disponibles ?	5/8
6. Que pouvez-vous faire vous-même ?	9/12
7. Que fait la Fondation Cure ADOA ?	12
8. Vous souhaitez en savoir plus ?	13

Cette brochure a été rendue possible grâce à la Fondation Visio.

Visio  **Foundation**

1. Qu'est-ce que l'ADOA-plus ?

L'atrophie optique autosomique dominante (ADOA) est une maladie oculaire héréditaire très rare. Elle est causée par une lésion du nerf optique. Certaines personnes atteintes ne présentent qu'un léger handicap. Chez la plupart d'entre elles, on observe une perte progressive de la vision. D'autres perdent presque entièrement la vue. Dans le cas de l'ADOA-plus, les symptômes apparaissent également dans d'autres parties du corps.

L'ADOA n'est pas très répandue. La maladie touche environ 1 personne sur 30 000. Comme il n'existe pas de registre complet de tous les patients, il s'agit là d'une estimation. Environ 1 personne sur 5 atteinte d'ADOA développe une ADOA-plus.

2. Quels sont les symptômes ?

Outre les troubles oculaires, les personnes atteintes d'ADOA-plus peuvent également souffrir des troubles suivants :

- Problèmes au niveau du cerveau, des nerfs et des muscles (problèmes neurologiques) :
- Perte auditive ou surdité : généralement bilatérale (lésion du nerf auditif)
- Troubles de l'équilibre
- Faiblesse musculaire, notamment au niveau des cuisses et des bras
- Douleurs musculaires ou crampes
- Difficultés à se déplacer et à contrôler ses mouvements (ataxie)
- Fourmillements, troubles de la sensibilité ou douleurs dus à des lésions nerveuses (neuropathie sensorielle)
- Augmentation du tonus musculaire (spasticité)
- Épilepsie

Autres symptômes :

- Fatigue intense et persistante
- Problèmes de réflexion et de compréhension (troubles cognitifs). Par exemple, des difficultés de mémoire ou de concentration
- Problèmes liés au système nerveux autonome, qui régule notamment la fréquence cardiaque et la tension artérielle



3. Comment contracte-t-on l'ADOA-plus ?

Une anomalie du gène OPA1 est à l'origine du déficit énergétique

L'ADOA et l'ADOA-plus sont causées par une anomalie de l'ADN, le matériel génétique. Une telle anomalie est également appelée variante génétique ou mutation génétique. Dans le cas de l'ADOA et de l'ADOA-plus, l'anomalie se situe au niveau du gène OPA1.

Le gène OPA1 est responsable de la production de substances (protéines) essentielles aux centres énergétiques de la cellule (les mitochondries). Lorsque celles-ci ne fonctionnent pas correctement, les cellules ne reçoivent pas suffisamment d'énergie. Cela entraîne souvent des problèmes au niveau des organes ou des tissus qui ont besoin de beaucoup d'énergie. Dans le cas de l'ADOA, ce sont les nerfs optiques qui sont touchés. Dans le cas de l'ADOA-plus, des problèmes supplémentaires apparaissent au niveau des nerfs auditifs, des muscles ou d'autres systèmes organiques.

Il existe différents types de mutations du gène OPA1. Certaines mutations entraînent un risque accru de développer l'ADOA-plus.

Hérédité

L'ADOA et l'ADOA-plus sont des maladies héréditaires rares. Les hommes comme les femmes peuvent être porteurs de la prédisposition génétique à l'ADOA et à l'ADOA-plus et la transmettre à leur descendance. Chaque enfant d'un parent atteint d'ADOA ou d'ADOA-plus a 50 % de chances (1 sur 2) d'hériter de cette prédisposition génétique. Cela vaut aussi bien pour les fils que pour les filles.

Parmi les enfants nés avec une anomalie du gène OPA1, environ 95 % (19 sur 20) développent des symptômes. Ceux-ci apparaissent souvent au cours des dix premières années de vie. Environ 5 % (1 sur 20) des personnes atteintes ne développent aucun symptôme. Elles peuvent toutefois transmettre cette anomalie à leurs enfants.



4. Comment savoir si l'on souffre de l'ADOA-plus ?

Le diagnostic d'ADOA a généralement déjà été posé par l'ophtalmologue.

Test génétique

Un médecin spécialisé dans les maladies génétiques (généticien clinicien) peut réaliser des tests ADN afin de confirmer le diagnostic d'ADOA ou d'ADOA-plus. La décision de vous soumettre ou non à ces tests relève d'un choix personnel.

Le généticien clinicien peut discuter avec vous des avantages et des inconvénients. C'est ce qu'on appelle un entretien sur l'hérédité et les options de décision (conseil génétique).

Les tests ADN peuvent également permettre de déterminer si des personnes qui ne présentent pas (encore) de symptômes sont néanmoins porteuses de la mutation génétique dans leur ADN. C'est ce que l'on appelle des tests ADN de prédiction probabiliste. [En savoir plus sur les tests génétiques](#)

Bon à savoir :

- Les coûts d'une consultation et d'un test ADN varient selon les pays.
- Une consultation ou un test peut également avoir une incidence sur les possibilités et les coûts d'une assurance vie ou d'une assurance invalidité professionnelle. Cela varie également selon les pays.

Si vous envisagez d'avoir des enfants, plusieurs options s'offrent à vous au cas où vous ou votre partenaire présenteriez une anomalie génétique. Pour en savoir plus, consultez la rubrique [« Que pouvez-vous faire vous-même ? »](#).



Le diagnostic ADOA-plus

Chez les personnes atteintes d'ADOA, le médecin peut envisager un diagnostic d'ADOA-plus en présence de symptômes supplémentaires, tels qu'une perte auditive, une perte de force, des troubles de l'équilibre et une fatigue (intense). La fatigue seule ne suffit pas comme symptôme supplémentaire pour poser le diagnostic d'ADOA-plus.

Un ophtalmologue et un neurologue peuvent poser ce diagnostic. Votre médecin traitant (par exemple un ophtalmologue, un neurologue, un généticien clinicien ou un médecin généraliste) peut vous orienter vers un centre de référence, c'est-à-dire un hôpital disposant d'une grande expérience dans le domaine de l'ADOA-plus. Avant de vous orienter vers ce centre, votre médecin pourra d'abord consulter cette équipe.

Que se passe-t-il après le diagnostic ?

Dès qu'il est établi que vous souffrez d'ADOA-plus, vous convenez d'un plan de traitement avec votre médecin. Celui-ci peut varier d'une personne à l'autre. Souvent, votre médecin généraliste peut vous aider dans cette démarche. Parfois, vous restez suivi par le centre spécialisé, par exemple une fois par an.

L'évolution de la maladie au cours de votre vie varie d'une personne à l'autre. Elle peut même varier au sein d'une même famille, par exemple entre parents et enfants. Chez la plupart des personnes, les symptômes s'aggravent au fil des années. L'ampleur et la rapidité de cette aggravation dépendent, entre autres, de la nature de l'anomalie de l'ADN.

En fin de compte, l'ADOA-plus évolue différemment chez chaque personne. Ce facteur est déterminant pour le traitement et la prise en charge.



5. Quels sont les traitements disponibles ?

Malheureusement, il n'existe actuellement aucun traitement permettant de guérir l'ADOA-plus. Ce chapitre traite du traitement des symptômes « plus ».

Traitement des troubles auditifs

La combinaison d'une déficience visuelle et de troubles auditifs dans le cadre de l'ADOA-plus complique particulièrement la vie quotidienne. C'est pourquoi il est important que les troubles auditifs soient détectés à un stade précoce. Un ORL et un audiologiste peuvent déterminer ensemble la meilleure approche pour soutenir la capacité auditive.

Aides auditives

Les personnes souffrant d'une perte auditive se voient généralement prescrire des appareils auditifs. En cas de perte auditive sévère, une intervention chirurgicale visant à poser un implant cochléaire (IC) est souvent envisagée. Un IC fonctionne différemment d'un appareil auditif. Il transforme les sons en un signal électrique qui stimule le nerf auditif. Cela permet aux personnes concernées (en règle générale) d'entendre à nouveau comme avec un appareil auditif. C'est l'ORL et l'audiologiste qui décident si un IC est indiqué.

Lors du choix d'une aide auditive, il est important de tenir compte de la progression future de la perte auditive causée par l'ADOA-plus. En plus de la perte auditive due à l'ADOA-plus, de nombreuses personnes subissent, avec l'âge, une perte auditive supplémentaire due à la presbyacousie.

Une aide auditive ou un implant cochléaire constitue une aide. Il peut toutefois rester difficile de comprendre les gens dans des environnements bruyants. Parfois, des solutions simples, comme un environnement (de travail) plus calme ou le fait d'expliquer la situation à ses camarades de classe, ses professeurs, ses collègues, sa famille et ses amis, peuvent être d'une grande aide. Il existe également d'autres aides qui vous permettront de suivre plus facilement les cours, les conversations téléphoniques, la télévision, les présentations ou les réunions. Ces aides peuvent également s'avérer utiles dans des lieux tels que les restaurants ou au théâtre.

Aide

Un centre d'audiologie du travail et/ou un audioprothésiste peut vous aider à vous procurer des appareils auditifs ou des aides techniques, et vous conseiller dans vos situations professionnelles et sociales. Le conseil le plus important est le suivant : n'attendez pas trop longtemps avant de demander de l'aide pour vos problèmes auditifs. La plupart des personnes constatent que cela améliore leur qualité de vie.

Protection auditive

Afin d'éviter autant que possible d'aggraver votre perte auditive, il est recommandé de ne pas écouter de musique forte (trop souvent ou trop longtemps) et de ne pas vous exposer à des environnements bruyants. Ou, si nécessaire, de porter une protection auditive.

Communication en cas de surdicécité

Lorsqu'une personne présente à la fois une déficience auditive et une déficience visuelle (surdicécité), de nouveaux moyens de communication sont nécessaires. En cas de surdicécité, une langue des signes transmise par le toucher peut s'avérer appropriée. On parle alors de « langue des signes à quatre mains ». Cela inclut également l'alphabet manuel.

Avec cette méthode, les interlocuteurs se tiennent par la main afin que la personne sourde et aveugle puisse sentir les signes.

Certaines personnes ont encore une vision suffisante pour reconnaître les gestes. Elles peuvent utiliser la langue des signes.

Il est important que les signes soient effectués dans le champ de vision de la personne. L'intervention d'un interprète en langue des signes peut parfois s'avérer utile.

Des formations vous permettent d'apprendre comment fonctionnent les différentes méthodes de communication. Cela vous aide à vous préparer pour l'avenir. La méthode la plus efficace dépend de la situation et du type de surdicécité. Vous pouvez également suivre ces formations avec vos proches.



Accompagnement face à l'ADOA-plus

Dans le cas de maladies affectant les structures cellulaires responsables de la production d'énergie (mitochondriopathies), comme l'ADOA-plus, les généralités sont souvent imprécises. Cela vaut notamment pour la gravité de la maladie, son évolution future et les mesures à prendre. L'intensité de vos symptômes varie d'une personne à l'autre, même au sein d'une même famille.

C'est pourquoi il est très important que les informations, le soutien et le traitement soient parfaitement adaptés à votre situation. Ainsi, vous pourrez, en collaboration avec votre médecin ou vos professionnels de santé, veiller à ne pas vous surmener. Il est également important de vous concentrer sur ce que vous pouvez faire, plutôt que de vous focaliser uniquement sur vos limites. Pour en savoir plus, consultez la rubrique [« Que pouvez-vous faire vous-même ? »](#).

Éléments à prendre en compte concernant la prise de médicaments

Les personnes atteintes d'ADOA-plus ont besoin de soins adaptés à leurs besoins (« soins sur mesure »). Il est important que les professionnels de santé prêtent attention aux médicaments qu'ils prescrivent. Les personnes atteintes d'une maladie mitochondriale, telle que l'ADOA-plus, doivent éviter certains médicaments.

Un groupe de médecins et de chercheurs de différents pays a dressé une liste des :

- [médicaments pouvant être nocifs](#)
- [médicaments sans danger](#)
- [Traduction française de la liste des médicaments](#)

Conseil : parlez toujours de cette liste à vos médecins.

Traitements alternatifs

Malheureusement, il n'existe actuellement aucun médicament capable de guérir l'ADOA-plus. Cependant, de nombreuses recherches sont menées dans ce domaine.

Pour les personnes qui mangent trop peu ou qui souffrent de malnutrition, des comprimés contenant des vitamines et des minéraux supplémentaires (compléments alimentaires) peuvent s'avérer utiles, en complément d'une alimentation saine.

Voir « [*Une alimentation saine*](#) » dans « Que pouvez-vous faire vous-même ? ».

Recherche scientifique

Les chercheurs étudient l'ADOA et l'ADOA-plus. Leur objectif premier est de trouver un médicament capable de stabiliser la vision et d'empêcher toute aggravation. Il faudra peut-être attendre plusieurs années avant qu'un médicament ou un autre traitement ne soit effectivement disponible.

De nouveaux types de traitements sont également à l'étude, tels que la thérapie génique ou la thérapie par cellules souches.

Il est important de poursuivre les recherches, car trouver un remède contre l'ADOA et l'ADOA-plus reste l'objectif ultime de la Fondation Cure ADOA.



6. Que pouvez-vous faire vous-même ?

Il est important d'adopter un mode de vie sain : manger équilibré, faire suffisamment d'exercice et bien gérer son niveau d'énergie.

Une alimentation saine : éviter de manger trop peu (malnutrition)

Une alimentation saine, conforme aux recommandations nutritionnelles officielles, est importante en cas d'ADOA-plus. Les parties de la cellule qui produisent de l'énergie (les mitochondries) ne fonctionnent pas aussi bien, ce qui entraîne des besoins énergétiques différents pour votre corps. Voir [« Comment contracte-t-on l'ADOA-plus ? »](#).

Il est important de tirer suffisamment d'énergie de votre alimentation. Si vous n'y parvenez pas, une malnutrition peut se développer. En cas de malnutrition, votre corps est souvent trop maigre en raison d'un manque de graisse corporelle et de masse musculaire. Vous présentez alors un mauvais état nutritionnel.

Pour prévenir la malnutrition :

- Ne jeûnez pas et ne suivez pas de régime strict où vous mangez très peu (régime drastique).
- Si vous avez de la fièvre, n'oubliez pas que votre corps a besoin de plus d'énergie.
- Un diététicien peut vous conseiller sur le régime qui vous convient le mieux. L'objectif est d'avoir une alimentation saine, un bon état nutritionnel et de profiter d'une meilleure qualité de vie.

Faites suffisamment d'exercice sans vous surmener

Un kinésithérapeute (spécialiste de l'activité physique) peut vous conseiller un programme d'entraînement adapté à vos besoins. Cela vous aidera à améliorer votre condition physique et votre force. La musculation met principalement l'accent sur la durée pendant laquelle vous pouvez maintenir un effort (endurance) plutôt que sur le fait de devenir le plus fort possible.

Parmi les bons exercices, on peut citer la marche ou la course à pied avec un partenaire, le vélo tandem, la natation, les séances de musculation en salle et la danse.



Gérer votre énergie

Un ergothérapeute peut vous apprendre à gérer efficacement votre énergie, par exemple en utilisant des méthodes pratiques ou des aides techniques. Cela vous évite de vous surmener et vous permet de découvrir ce dont vous êtes capable.

Que faut-il éviter ?

Il y a également certaines choses à éviter si vous êtes atteint d'ADOA-plus. Voici les conseils :

- Ne pratiquez pas d'activités physiques très intenses.
- Évitez le stress ou le surmenage, par exemple si vous êtes malade ou si vous avez de la fièvre.
- Ne jeûnez pas et ne suivez pas de régime strict consistant à manger soudainement très peu (régime drastique).
- Ne fumez pas et n'utilisez pas de cigarettes électroniques (vapes).
- Ne buvez pas d'alcool.
- Ne consommez pas de drogues.
- Ne prenez aucun médicament nocif pour les personnes atteintes d'ADOA-plus.

Vivre avec votre handicap

Les symptômes de l'ADOA-plus ont un impact significatif sur votre vie quotidienne. Une mauvaise vue, des difficultés auditives et une fatigue précoce affectent votre vie scolaire, votre choix de carrière, votre vie sociale et vos loisirs.

Dans certains cas, vous pouvez demander à consulter un assistant social ou un psychologue. Ils peuvent vous aider à apprendre à vivre avec votre double handicap. Ils peuvent également vous donner des conseils pour faciliter votre quotidien, par exemple en utilisant des technologies d'assistance pour regarder la télévision, en passant des appels avec un casque, en utilisant une carte de transport spéciale dans les transports en commun ou en organisant des trajets en taxi si nécessaire, etc.

Soutien par les pairs

Il peut être utile de partager vos expériences avec des personnes qui se trouvent dans la même situation que vous. C'est ce qu'on appelle le soutien par les pairs. Cela vous aide à prendre conscience que vous n'êtes pas seul(e). Vous pouvez échanger des astuces et des solutions pratiques.

Une journée spéciale ADOA-plus est organisée chaque année. Il existe également un groupe dédié dans l'application ADOA, ainsi qu'un groupe WhatsApp réservé exclusivement aux personnes atteintes d'ADOA-plus.

[Veillez contacter Gabriëlle pour vous inscrire.](#)

Communauté

Nous disposons de notre propre application destinée à toutes les personnes liées à l'ADOA et à l'ADOA-plus. Grâce à cette application, vous pouvez discuter entre vous dans des discussions de groupe ou avoir des conversations en tête-à-tête.

Nous partageons également des actualités et des informations sur nos activités via l'application. Ainsi, grâce à cette application, vous pouvez rester informé de toutes les dernières nouvelles.

[En savoir plus sur l'application de la Fondation Cure ADOA](#)

Désir d'avoir des enfants

Si vous (ou votre partenaire) êtes atteint(e) d'une maladie héréditaire, cela peut influencer votre décision d'avoir ou non des enfants. Cela signifie également qu'il existe des solutions pour réduire le risque qu'un enfant hérite de l'ADOA et de l'ADOA-plus.

Avec l'ADOA et l'ADOA-plus, vous savez que chaque enfant a 50 % (1 sur 2) de chances d'hériter de la mutation du gène OPA1. Si un enfant hérite de cette mutation, environ 95 % (19 sur 20) d'entre eux développeront effectivement des symptômes.

Les décisions concernant la procréation varient d'une personne à l'autre. Elles peuvent également dépendre de la manière dont chacun vit avec l'ADOA et l'ADOA-plus. Il est important de noter que la gravité des symptômes chez l'enfant peut différer de celle du parent.



Ne pas vouloir avoir d'enfant atteint d'ADOA ou d'ADOA-plus ne signifie pas qu'il est impossible d'avoir un enfant. Il existe différentes options, notamment le DPI. Il s'agit d'un test réalisé sur les embryons avant leur transfert dans l'utérus (sélection d'embryons, diagnostic génétique préimplantatoire).

[En savoir plus sur l'ADOA et le désir d'avoir des enfants](#)

Conseil : discutez de votre désir d'avoir des enfants avec votre médecin avant la conception.

Assurance

Il est bon de savoir qu'une anomalie génétique dans votre ADN peut parfois avoir des conséquences si vous souhaitez souscrire une assurance. Par exemple, une assurance vie et/ou une assurance invalidité (assurance en cas d'incapacité de travail). L'impact sur les contrats d'assurance varie d'un pays à l'autre.

7. Que fait la Fondation Cure ADOA ?

Depuis novembre 2018, la Fondation Cure ADOA œuvre pour soutenir les personnes atteintes d'ADOA ou d'ADOA-plus ainsi que leurs familles. Il s'agit d'une association de patients reconnue.

La fondation poursuit quatre objectifs :

1. Soutenir la recherche scientifique
2. Défense des intérêts
3. Sensibilisation à l'ADOA(-plus)
4. Mise en relation des pairs

L'objectif ultime est de prévenir et de guérir l'ADOA et l'ADOA-plus. Vous avez des questions sur l'ADOA-plus ? [Envoyez-nous un e-mail !](#)

8. Vous souhaitez en savoir plus ? Cela pourrait également vous intéresser :

- [Informations par pays](#)
- [Qu'est-ce que l'ADOA ? – brochure numérique destinée aux patients](#)
- [Journée ADOA-plus du 29 mars : nous avons beaucoup appris du Dr Janssen et les uns des autres !](#)
- [Podcast ADOA, épisode n° 13 : le Dr Mirian Janssen parle d'ADOA-plus](#)
- [L'histoire de Gabrielle](#)
- [Le chemin du traitement n° 21 : l'hérédité](#)
- [Aperçu du « chemin du traitement »](#)
- [Conseils de mode de vie](#)
- [Liste des médicaments pour l'ADOA/ADOA-plus \(téléchargements\)](#)
- [L'ADOA et le désir d'avoir des enfants \(DPI\)](#)
- [Autres liens potentiellement utiles](#)

Rester en contact avec les autres

- [L'application de la Fondation Cure ADOA : restez en contact !](#)

Un groupe WhatsApp réservé aux personnes atteintes d'ADOA-plus.
[Envoyez un e-mail à Gabriëlle pour vous inscrire.](#)

À propos de la Fondation Cure ADOA
Depuis novembre 2018, la Fondation Cure ADOA s'engage à soutenir les personnes atteintes d'ADOA(-plus) et leurs familles.

Site web : www.adoa.eu/fr/
E-mail : info@adoa.eu

