

## L'association KJER France,

reconnue d'Intérêt Général, a pour objet de faire connaître les Atrophies Optiques Dominantes, de soutenir la recherche, de favoriser les échanges entre les malades et les chercheurs et d'œuvrer pour la compensation du handicap visuel dans la société.

### Association KJER France

10 rue de la Petite Entente, 37520 La Riche  
tél. 02 47 77 04 29

[contact@kjer-france.org](mailto:contact@kjer-france.org) [www.kjer-france.org](http://www.kjer-france.org)

RNA : W372011478 – SIRET : 791 057 581 00013

### Bulletin de don et d'adhésion

- J'adhère à l'association KJER France : 20€
- Je fais un don défiscalisé (réduction d'impôt de 66% du don)

Nom .....

Prénom .....

Adresse .....

Code Postal .....

Ville .....

Téléphone .....

Mail .....

Date et signature .....

## En cas de diagnostic d'AOD consultez un centre de référence des maladies rares :

### Centre de Référence Maladies Rares

#### Ophthalmologie,

CHU Necker, Paris

01 42 19 27 02

site : [www.hopital-necker.fr](http://www.hopital-necker.fr)

mail : [mro.phta@nck.aphp.fr](mailto:mro.phta@nck.aphp.fr)

### Centre de Référence des Affections

#### Ophthalmologiques d'Origine Génétique,

CHU Strasbourg

03 88 11 67 53 / 03 88 12 80 00,

site : [www.chru-strasbourg.fr](http://www.chru-strasbourg.fr)

mail: [cargo@chru-strasbourg.fr](mailto:cargo@chru-strasbourg.fr)

### Centre de Référence des Affections Sensorielles

#### d'Origine Génétique,

CHU Montpellier,

01 42 19 27 02

site : [www.chu-montpellier.fr](http://www.chu-montpellier.fr)

mail : [hamel@montp.inserm.fr](mailto:hamel@montp.inserm.fr)

### Centre National de Référence Neurogénétique,

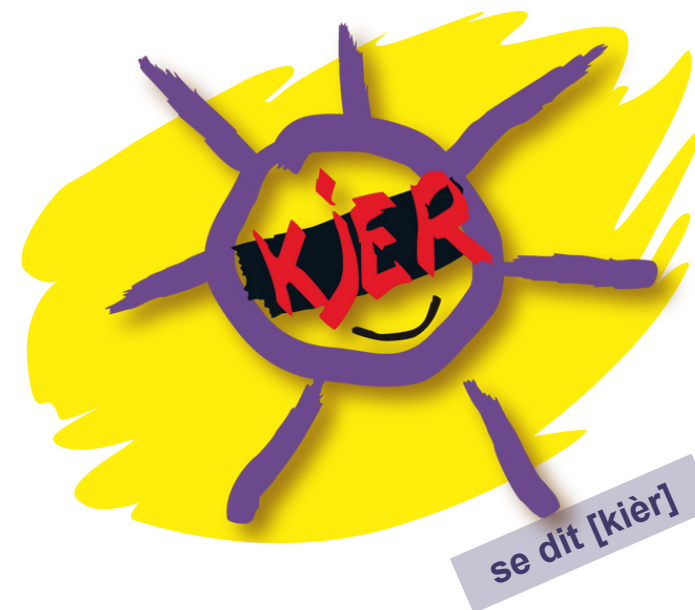
CHU Angers,

02 41 35 46 13

site : [www.neurologie-genetique-chu-angers.fr](http://www.neurologie-genetique-chu-angers.fr)

# LA MALADIE DE KJER

## ATROPHIES OPTIQUES DOMINANTES



## MALADIES GÉNÉTIQUES RARES DE LA VUE

Association KJER France

Reconnue d'Intérêt Général

## Les Atrophies Optiques Dominantes (AOD)

Les AOD sont des dégénérescences d'origine génétique des deux nerfs optiques.

Les AOD sont des Neuropathies Optiques Héritaires (NOH). C'est un défaut de transmission des informations visuelles au cerveau.

Les AOD entraînent une perte de la vision variable selon les personnes pouvant aller jusqu'à la cécité.

Le champ visuel et la perception des couleurs sont aussi touchés.

Surdité, cataracte, troubles neurologiques, sont associés parfois à la perte de vision dans certaines AOD.

La maladie de KJER [kièr] est la plus fréquente des Atrophies Optiques Dominantes.



**Paul KJER**, ophtalmologue danois, a décrit la déficience visuelle qui porte son nom en 1959.

Les AOD sont des maladies génétiques rares. Elles touchent une personne sur 30.000.

Les AOD sont des maladies mitochondriales. Dans les AOD, les mitochondries ne remplissent pas leur rôle : la cellule meurt.

OPA1 est le gène principal des AOD. Il a été identifié en 2000, par une équipe de chercheurs de Montpellier (France).

Il existe des AOD avec cataracte causées par des mutations du gène OPA3 identifié par des chercheurs d'Angers (France) en 2004.

Un seul parent suffit pour transmettre la maladie. Le risque de transmission est de 1 sur 2. Les AOD sont des maladies orphelines. Il n'existe aucun moyen pour les guérir.

La maladie est diagnostiquée, en général, durant l'enfance.

Les AOD évoluent au cours de la vie. La dégradation peut être plus ou moins importante. Les personnes atteintes sont reconnues handicapées en fonction de la perte de vision. Elles bénéficient des aides basse-vision.

La scolarité des enfants est souvent possible avec des compensations matérielles et l'aide de professionnels spécialisés.

