

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

20 rue de Barbecane, Montaigu
85600 Montaigu-Vendée

contact@kjer-france.org 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

Ophtalmologie,

CHU Necker, Paris

01 42 19 27 02

site : www.hopital-necker.fr

mail : mro.phta@nck.aphp.fr

Centre de Référence des Affections

Ophtalmologiques d'Origine Génétique,

CHU Strasbourg

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

site : www.chru-strasbourg.fr

mail: 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

mail : hamel@montp.inserm.fr

Centre National de Référence Neurogénétique,

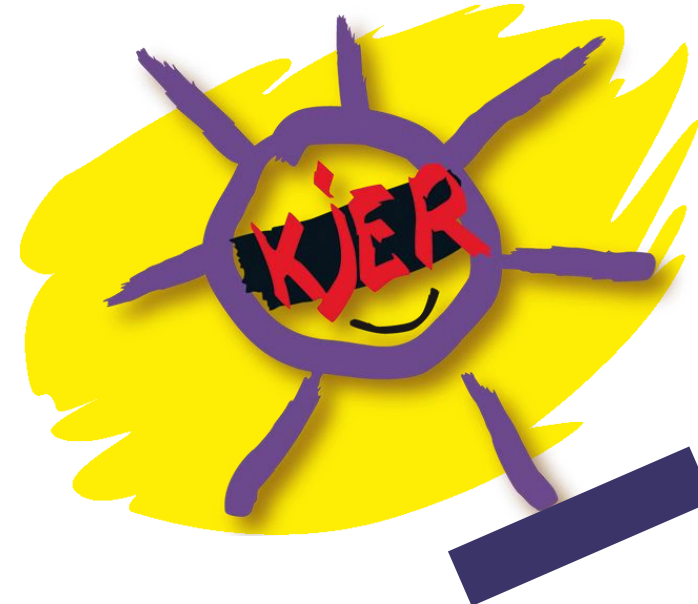
CHU Angers,

02 41 35 46 13

site : 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.

