

UNIVERSITE LAVAL

MEMOIRE PRESENTE A  
L'UNIVERSITE LAVAL  
COMME EXIGENCE PARTIELLE  
DE LA MAITRISE EN MEDECINE EXPERIMENTALE  
VOLET GENETIQUE  
OFFERTE À L'UNIVERSITE DU QUEBEC A CHICOUTIMI  
EN VERTU D'UN PROTOCOLE D'ENTENTE

PAR

ROGER DUFOUR

ETUDE DESCRIPTIVE ET GENETIQUE  
DE LA POPULATION HANDICAPEE VISUELLE  
AU SAGUENAY-LAC-SAINT-JEAN-CHIBOUGAMAU-CHAPAIS

MAI 1993



### *Mise en garde/Advice*

Afin de rendre accessible au plus grand nombre le résultat des travaux de recherche menés par ses étudiants gradués et dans l'esprit des règles qui régissent le dépôt et la diffusion des mémoires et thèses produits dans cette Institution, **l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC)** est fière de rendre accessible une version complète et gratuite de cette œuvre.

Motivated by a desire to make the results of its graduate students' research accessible to all, and in accordance with the rules governing the acceptance and diffusion of dissertations and theses in this Institution, the **Université du Québec à Chicoutimi (UQAC)** is proud to make a complete version of this work available at no cost to the reader.

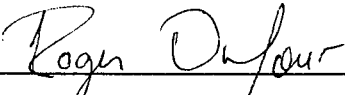
L'auteur conserve néanmoins la propriété du droit d'auteur qui protège ce mémoire ou cette thèse. Ni le mémoire ou la thèse ni des extraits substantiels de ceux-ci ne peuvent être imprimés ou autrement reproduits sans son autorisation.


The author retains ownership of the copyright of this dissertation or thesis. Neither the dissertation or thesis, nor substantial extracts from it, may be printed or otherwise reproduced without the author's permission.

Ce mémoire a été réalisé à l'Université du Québec à Chicoutimi dans le cadre du programme de maîtrise en médecine expérimentale de l'Université Laval extensionné à l'Université du Québec à Chicoutimi.

## RESUME

Le Service spécialisé en déficience visuelle dessert 457 patients atteints de basse vision. Le centre est unique au Saguenay-Lac-St-Jean-Chibougamau-Chapais. La clientèle qui le fréquente est diversifiée et peut recevoir des services subventionnés à cet endroit. Une centaine de pathologies oculaires différentes et plusieurs pathologies systémiques y sont rencontrées. Plus de 50% des pathologies oculaires rencontrées chez la clientèle agée de moins de 21 ans sont de causes héréditaires ou congénitales. Les coefficients moyens de consanguinité et d'apparentement calculés grâce à la reconstitution des généalogies donnent des résultats qui, pour certaines pathologies, se démarquent des valeurs moyennes retrouvées au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Aucune pathologie oculaire parmi celles étudiées au centre de basse vision n'a une prévalence plus élevée dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean qu'ailleurs dans la province. La répartition géographique des lieux de résidence des patients montre une certaine disparité pour quelques municipalités.

  
\_\_\_\_\_  
Roger Dufour

  
\_\_\_\_\_  
Marc De Braekeleer

## AVANT-PROPOS

La réalisation d'un mémoire de maîtrise est un travail qui demande toujours l'aide de plusieurs personnes et organismes. J'aimerais donc profiter de ces quelques lignes pour les remercier.

J'aimerais débiter en remerciant mon directeur de recherche Dr Marc De Braekeleer pour m'avoir guidé du début à la fin de ma recherche.

J'aimerais remercier toute l'équipe de SOREP et son directeur Gérard Bouchard qui a mis à ma disposition toutes les ressources possibles autant humaines que physiques. Le service aux chercheurs de SOREP m'a de plus permis d'avoir accès au fichier BALSAC et de reconstituer les généalogies. J'aimerais adresser un merci tout spécial à Anne Vigneault pour ses patientes lectures et corrections du travail manuscrit.

J'aimerais également remercier le personnel du Centre d'Entraînement à la Vie de Chicoutimi et son directeur Normand Dionne pour m'avoir encouragé à poursuivre ce travail et m'avoir

accordé une bourse durant l'été 1991 pour le dépouillement des données. Je veux remercier toute l'équipe en déficience visuelle et son directeur professionnel André Sénéchal ainsi que son responsable du service Carol Lavoie. J'aimerais remercier tous les intervenants et intervenantes du service spécialisé en déficience visuelle qui ont été des collaborateurs précieux.

J'aimerais remercier mes collègues de bureau de la Clinique Visuelle Saguenay pour m'avoir permis d'utiliser quelques données à des fins comparatives et m'avoir stimulé et encouragé dans ce travail. J'aimerais remercier plus particulièrement Christine Lefrançois pour m'avoir assisté dans ce travail et m'avoir aidé à rechercher les informations généalogiques dans les dossiers des patients du Centre d'Entraînement à la Vie.

J'aimerais remercier toutes les personnes oeuvrant dans les différents centres de basse vision au Québec qui ont participé à l'étude en échangeant des données avec nous.

Enfin, j'aimerais remercier tous les gens de ma famille et plus particulièrement Elisabeth, Thomas, Béatrice et compagnie pour leur support et leur encouragement. Merci à toutes ces personnes!

ETUDE DESCRIPTIVE ET GENETIQUE DE LA POPULATION  
HANDICAPEE VISUELLE AU SAGUENAY-LAC-SAINT-JEAN-  
CHIBOUGAMAU-CHAPAIS.

TABLE DES MATIERES

	PAGE
Résumé.....	iii
Avant-propos.....	iv
Table des matières.....	vi
Liste des figures.....	x
Liste des tableaux.....	xii
Liste des abréviations.....	xiv
Introduction.....	xvi
Chapitre 1: Présentation du projet d'étude	
1.1 Historique de la clinique.....	1
1.2 Définition et prévalence de l'handicap visuel .....	4
1.3 Description des différentes pathologies retenues aux fins généalogiques .....	6
1.3.1 Albinisme oculaire .....	6
1.3.2 Albinisme oculo-cutané .....	7
1.3.3 Amaurose de Leber.....	10
1.3.4 Aniridie.....	11
1.3.5 Biedl Bardet.....	12
1.3.6 Cataracte congénitale.....	13
1.3.7 Choroidérémie.....	15
1.3.8 Colobome de la rétine.....	16
1.3.9 Dégénérescence maculaire .....	17
1.3.10 Microphthalmie.....	18

1.3.11 Myopie élevée congénitale (dégénérative).....	19
1.3.12 Rétinite pigmentaire .....	20
1.3.13 Sclérose en plaques (névrite optique).....	22
1.3.14 Subluxation (ectopie) du cristallin .....	23
 1.4 Objectifs de l'étude .....	 24

## Chapitre 2: Matériel et méthodes.

2.1 Matériel .....	26
2.1.1 La région à l'étude .....	26
2.1.2 La clinique.....	29
2.1.2.1 La banque de données de la clinique de basse vision .....	30
2.1.3 La clientèle à l'étude.....	38
2.1.3.1 La gratuité des soins chez les moins de 36 ans.....	39
 2.2 Méthodes.....	 41
2.2.1 Aspects démographiques de la clientèle.....	42
2.2.1.1 Répartition de la clientèle par sexe et par âge.....	42
2.2.1.2 Rapport de masculinité.....	42
2.2.1.3 Cartographie des lieux de résidence.....	43
2.2.2 Aspects médicaux.....	44
2.2.2.1 Les pathologies oculaires.....	44
2.2.2.1.1 Modifications à la classification.....	44
2.2.2.1.2 Codification par le même optométriste..	49
2.2.2.1.3 Grille de sévérité de l'atteinte oculaire.....	49
2.2.2.1.4 Les pathologies oculaires regroupées....	49
2.2.2.2 Les pathologies systémiques.....	52



2.2.3 Aspects génétiques .....	55
2.2.3.1 Recherche des informations familiales dans le dossier des patients.....	55
2.2.3.2 Les pathologies étudiées.....	56
2.2.3.3 Banque de données BALSAC de SOREP.....	56
2.2.3.4 La consanguinité .....	57
2.2.3.5 L'apparentement.....	58
2.2.3.6 L'entropie.....	59

### Chapitre 3: Résultats

3.1 Aspects démographiques.....	61
3.1.1 Prévalence de l'handicap visuel.....	61
3.1.2 Répartition et comparaison de la clientèle par groupe d'âge et par sexe .....	61
3.1.3 Rapport de masculinité (Rm).....	68
3.1.4 Répartition géographique des lieux de résidence.....	68
3.1.4.1 Le cas de la dégénérescence maculaire ...	76
3.2 Aspects médicaux.....	78
3.2.1 Les pathologies oculaires.....	78
3.2.1.1 Sévérité de l'atteinte.....	78
3.2.1.2 Classification par grands groupes de pathologies oculaires.....	80
3.2.1.3 Comparaison avec d'autres études.....	87
3.2.2 Les pathologies systémiques.....	91
3.3 Aspects génétiques.....	94
3.3.1 Les maladies congénitales et héréditaires..	94
3.3.2 Prévalence des pathologies héréditaires....	98
3.3.3 Le taux de consanguinité, d'apparentement et l'entropie.....	100

## Chapitre 4: Discussion

<b>4.1 Aspects démographiques.....</b>	<b>107</b>
4.1.1 Prévalence de l'handicap visuel.....	107
4.1.2 Répartition et comparaison de la clientèle par groupe d'âge et par sexe.....	111
4.1.3 Rapport de masculinité (Rm).....	115
4.1.4 Analyse des lieux de résidence.....	117
4.1.4.1 Le cas de la dégénérescence maculaire....	120
<b>4.2 Aspects médicaux.....</b>	<b>120</b>
4.2.1 Analyse des pathologies oculaires .....	120
4.2.1.1 Analyse de la sévérité de l'atteinte ....	120
4.2.1.2 Analyse des grands groupes de pathologies oculaires.....	121
4.2.1.3 Comparaison avec d'autres études.....	122
4.2.2 Analyse des pathologies systémiques.....	123
<b>4.3 Aspects génétiques.....</b>	<b>124</b>
4.3.1 Etude de la prévalence.....	124
4.3.2 Taux de consanguinité, d'apparentement et entropie.....	128
<b>Conclusion.....</b>	<b>136</b>
<b>Références bibliographiques.....</b>	<b>137</b>

## LISTE DES FIGURES

	PAGE
Figure 1:	Localisation du Saguenay et de Charlevoix dans la province de Québec..... 27
Figure 2:	Unités territoriales de la région du Saguenay..... 33
Figure 3:	La région du Saguenay et ses micro-régions..... 36
Figure 4:	Données démographiques par groupe d'âge et par sexe au SSDV..... 64
Figure 5:	Données démographiques par groupe d'âge et par sexe pour la clientèle âgée de moins de 21 ans au SSDV..... 65
Figure 6:	Données démographiques. INLB vs SSDV..... 69
Figure 7:	Rapport de masculinité par groupe d'âge au SSDV..... 70
Figure 8:	Rapport de masculinité (SLSJ-CC, clinique privée et SSDV)..... 71
Figure 9:	La clientèle totale du SSDV..... 73
Figure 10:	La dégénérescence maculaire..... 77
Figure 11:	Les causes de l'handicap visuel au SSDV et à l'INLB..... 90
Figure 12:	Comparaison de la fréquence de certaines pathologies oculaires rencontrées dans trois centres..... 92
Figure 13:	Arbre généalogique d'une famille avec cataractes congénitales..... 105
Figure 14:	Arbre généalogique d'une famille avec albinisme oculaire..... 131

- Figure 15: Arbre généalogique d'une famille avec colobome de la rétine..... 132
- Figure 16: Arbre généalogique d'une famille atteinte d'une subluxation du cristallin..... 133
- Figure 17: Arbre généalogique d'une famille avec aniridie, Weill-Marchenasi et amaurose de Leber..... 134

## LISTE DES TABLEAUX

		Page
Tableau 1	Taux de prévalence de l'handicap visuel par groupe visuel.....	5
Tableau 2:	Prévalences de pathologies oculaires rapportées dans la littérature.....	8
Tableau 3:	Fréquence des pathologies oculaires rapportées à l'INCA.....	9
Tableau 4:	Structure de la base de données.....	31
Tableau 5A:	Liste des URB couvertes par le SSDV comprises au SLSJ.....	34
Tableau 5B:	Liste des municipalités couvertes par le SSDV non comprises au SLSJ.....	37
Tableau 6:	Liste des pathologies oculaires selon leur code de l'OMS modifié.....	46
Tableau 7:	Classification de la performance visuelle.....	50
Tableau 8:	Classification par code à trois chiffres.....	51
Tableau 9:	Classification générale de la clientèle. SSDV. SLSJ-CC.....	53
Tableau 10:	Liste des pathologies systémiques à l'origine de l'handicap visuel par code de l'OMS modifié.....	54
Tableau 11:	Comparaison entre le nombre attendu et le nombre observé d'handicapés visuels.....	62
Tableau 12:	Répartition de la clientèle handicapée visuelle au service spécialisé en déficience visuelle.....	66

Tableau 13:	Comparaison de la clientèle du SSDV avec deux populations de référence.....	67
Tableau 14:	Nombre de patients par URB.....	74
Tableau 15:	Classification de la clientèle par degré d'atteinte.....	79
Tableau 16:	Classification de la clientèle par degré d'atteinte pour la clientèle âgée de moins de 21 ans.....	81
Tableau 17:	Nombre de patients et âge moyen par pathologie oculaire au SSDV.....	82
Tableau 18:	Répartition des pathologies oculaires..	86
Tableau 19:	Répartition des pathologies oculaires. Clientèle de 21 ans et moins.....	88
Tableau 20:	Classification de la clientèle par grandes catégories. SSDV. SLSJ-CC.....	89
Tableau 21:	Nombre de patients et âge moyen par pathologie systémique à l'origine de l'handicap visuel.....	93
Tableau 22:	Pathologies oculaires congénitales.....	95
Tableau 23:	Pathologies systémiques congénitales à l'origine de l'handicap visuel.....	96
Tableau 24:	Nombre de familles disponibles pour l'étude génétique.....	97
Tableau 25:	Prévalence des pathologies oculaires rencontrées au SSDV.....	99
Tableau 26:	F moyen, Phi moyen et entropie.....	101
Tableau 27:	Prévalence de l'handicap visuel par région administrative du Québec.....	108
Tableau 28:	Prévalence de la cécité aux Etats-Unis..	109
Tableau 29:	Comparaison de différents rapports de masculinité.....	116
Tableau 30:	Hétérogénéité des pathologies retenues..	126

## LISTE DES ABREVIATIONS.

AMEO:	Aides mécaniques, électroniques et optiques
CEV:	Centre d'Entraînement à la Vie de Chicoutimi
CLSC:	Centre local de services communautaires
CRSSS:	Conseil régional de la santé et des services sociaux
OMS:	Organisation mondiale de la santé
OPHQ:	Office des personnes handicapées du Québec
RAMQ:	Régie d'Assurance-Maladie du Québec
RSS:	Région socio-sanitaire
SLSJ:	Saguenay Lac-Saint-Jean
SLSJ-CC:	Saguenay Lac-Saint-Jean-Chibougamau-Chapais
SOREP:	Centre interuniversitaire de recherche sur les populations
SSDV:	Service spécialisé en déficience visuelle
URB:	Unité résidentielle de base

## INTRODUCTION

Le présent travail s'inscrit dans le cadre des travaux de SOREP-volet génétique qui recherchent les causes de la plus grande prévalence de quelques pathologies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Plusieurs pathologies ont déjà fait l'objet de recherches épidémiologiques et génétiques au SLSJ. Quelques pathologies à plus grande prévalence dans la région ont une composante oculaire mais aucune pathologie oculaire "pure" ne semble avoir une prévalence plus élevée au SLSJ.

Le service spécialisé en déficience visuelle du Centre d'Entraînement à la vie compte 450 patients atteints de basse vision. Le service est unique dans la région et la clientèle y reçoit des services subventionnés.

Le présent travail de recherche consiste à étudier la population handicapée visuelle de la région selon trois volets distinctifs et selon deux catégories d'âge, la clientèle âgée de moins de 21 ans et la clientèle totale.



Le premier volet s'attarde aux aspects démographiques. On étudie la distribution de la clientèle, on la compare à d'autres études et à la population totale de la région. Le rapport de masculinité est calculé et ce, pour différents groupes d'âge. La répartition géographique de la clientèle totale et la clientèle atteinte de dégénérescence maculaire est étudiée également.

Le deuxième volet étudie les aspects médicaux de la clientèle handicapée visuelle de la région. Trois niveaux de découpage sont retenus afin de bien caractériser la clientèle. Une étude de la sévérité de l'atteinte pour les deux catégories d'âge retenues est effectuée.

Le troisième et dernier volet consiste à étudier les aspects génétiques de treize pathologies. Ces pathologies héréditaires affectent principalement la jeune clientèle. On calcule les coefficients moyens de consanguinité et d'apparentement ainsi que l'entropie pour chacune des pathologies retenues.

Enfin, nous tenterons de catégoriser quelque peu l'ensemble des pathologies héréditaires retrouvées au Service spécialisé en déficience visuelle.

## CHAPITRE 1

### PRESENTATION DU PROJET D'ETUDE

#### 1.1 Historique de la clinique.

En 1981, suite à la politique de régionalisation des services spécialisés en déficience visuelle du Ministère des Affaires Sociales du Québec, la clinique engageait alors son premier spécialiste en basse vision. Un intervenant (orientation et mobilité) répondait aux besoins de la population régionale et réferrait les patients au Centre Louis-Hébert à Québec afin de recevoir l'ensemble des services. Ce n'est qu'à la fin de 1983 que les premiers examens cliniques de basse vision furent réalisés dans la région.

Au tout début, la clinique offrait deux journées de consultation par semaine. L'équipe comptait dans ses rangs les services d'un optométriste spécialisé en basse vision, d'un spécialiste en communication fonctionnelle, d'un spécialiste en orientation et mobilité ainsi que l'équipe administrative.

Le service spécialisé en déficience visuelle (SSDV) s'est organisé dès les débuts dans les locaux du Centre d'Entraînement à la Vie (CEV) de Chicoutimi. Le CEV est un centre spécialisé pour les handicapés intellectuels. Aujourd'hui en 1993, la clinique y est toujours.

Le processus de transfert de dossiers des gens de la région inscrits au Centre Louis-Hébert débute en 1983. La clinique régionale compte 45 dossiers en 1983, 200 dossiers en 1984, 250 dossiers en 1985, 300 dossiers en 1986, 340 dossiers en 1987, 375 dossiers en 1988 et 380 dossiers au début de 1989.

La clinique régionale collabore étroitement avec le centre supra-régional Louis-Hébert de Québec et a le mandat de desservir la clientèle handicapée visuelle du Saguenay-Lac-Saint-Jean-Chibougamau-Chapais (SLSJ-CC). Le centre supra-régional assure certains services spécialisés telle que l'itinérance scolaire.

La clinique est financée grâce aux budgets octroyés par le Ministère des Affaires Sociales (MAS) au Conseil Régional de la Santé et des Services Sociaux (CRSSS). Ce dernier détermine le budget total d'opération du CEV qui lui-même établit celui de la clinique de basse vision. Les optométristes, quant à eux, sont payés directement par la Régie d'Assurance-Maladie du Québec (RAMQ). Des sommes d'argent additionnelles sont octroyées pour le prêt d'aide à la clientèle ainsi que pour payer des aides aux patients les plus démunis non éligibles à la gratuité des fournitures (Section 2.1.3.1). Ces argents additionnels proviennent principalement de la police militaire de la base de Bagotville, de l'Association régionale des optométristes, des différents organismes sociaux dont le Club Lion de Chicoutimi, de l'Office pour les personnes handicapées du Québec (OPHQ) jusqu'en avril 1992 (Monette 1992) et des différentes associations régionales pour les handicapés visuels. En ce qui concerne le mandat de l'OPHQ, le gouvernement l'a modifié et les sommes d'argent jadis octroyées à l'OPHQ pour l'achat de matériel à la clientèle, sont déplacées vers d'autres ministères et les organismes concernés.

La clinique est passée, au fil des années, de deux jours de consultation par semaine à trois jours par semaine depuis 1989. L'équipe rencontre chaque semaine une dizaine de patients pour une évaluation complète en basse vision.

La clinique a informatisé les dossiers des patients en 1991. La base de données est présentée dans le chapitre deux. Chaque intervenant a accès à la base de données qui est disponible en réseau.

## 1.2 Définition et prévalence de l'handicap visuel.

L'admission aux services est limitée. Un rapport oculaire complet est demandé au spécialiste traitant. Les normes d'éligibilité fixées par le gouvernement du Québec (RAMQ, 1991) sont:

"Toute personne qui réside au Québec, qui après correction au moyen de lentilles ophtalmiques appropriées, à l'exclusion des systèmes optiques spéciaux et des additions supérieures à +4.00 dioptries, a une acuité visuelle de chaque oeil inférieure à 6/21 (20/70), ou dont le champ de vision de chaque oeil est inférieur à 60° dans les méridiens 180° ou 90°, et qui, dans l'un ou l'autre cas, est inapte à lire, à écrire ou à circuler dans un environnement non familier".

Selon la définition légale du handicap visuel, nous devrions retrouver une prévalence de 1000 cas par 100000 de population, soit 1 % (Bailey 1978). Toujours en 1978, Samuel Genensky qui est une autorité reconnue dans le domaine, estime à 0,86% de la population entière le nombre de personnes ayant une déficience visuelle (Genensky 1978). De plus, il estime le taux de prévalence par groupe d'âge tel que représenté au tableau 1. A partir des données de Genensky et des perspectives démographiques de Sylvain Haince (Haince 1990), l'Association

GROUPE D'AGE	TAUX DE PREVALENCE (%)
Moins de 4 ans	0,04
De 5 à 19 ans	0,24
De 20 à 44 ans	0,38
De 45 à 64 ans	1,03
De 65 à 74 ans	2,12
De 75 à 84 ans	4,50
Plus de 85 ans	11,40
TOTAL	0,86

SOURCE: (Genensky 1978)

TABLEAU 1

TAUX DE PREVALENCE DE L'HANDICAP VISUEL PAR GROUPE D'AGE

des Centres d'Accueil du Québec (ACAO 1992) estime qu'il y aurait 2686 personnes ayant une déficience visuelle au SLSJ-CC.

### 1.3 Description des différentes pathologies retenues aux fins généalogiques.

Les pathologies décrites dans cette section correspondent à celles retenues aux fins généalogiques décrites à la section 2.2.3.2.

#### 1.3.1 Albinisme oculaire

L'albinisme oculaire représente moins de 10 % de toutes les formes d'albinisme. Il est dû à une réduction de mélanosomes d'origine neuroectodermique. L'épithélium pigmentaire de la rétine ainsi que la surface postérieure de l'iris montrent une diminution pigmentaire tandis que la peau et les cheveux possèdent une pigmentation normale, ces derniers étant originaires de la crête neurale.

On reconnaît six sous-types d'albinisme oculaire. Quatre parmi les six sont récessifs liés au sexe. L'albinisme oculaire le plus commun est récessif lié au sexe et affecte environ 1 homme sur 50000 (type Witkop). Les femmes hétérozygotes du type Witkop ne montrent aucun signe de ce syndrome. Un autre type d'albinisme oculaire est le type Lewis qui est transmis selon le mode autosomal dominant. La prévalence de la pathologie est de

20 par million d'habitants et le taux de porteurs est de 1/25000 femmes (Wilson et Lyle 1988) (Tableau 2). Le tableau 3 montre la fréquence de quelques pathologies oculaires rapportées à l'INCA.

### 1.3.2 Albinisme oculo-cutané

L'albinisme oculo-cutané est un syndrome transmis génétiquement qui implique une hypopigmentation de la peau, des cheveux et des éléments épithéliaux de la rétine, de l'iris et du corps ciliaire.

L'albinisme oculo-cutané est une déficience de l'enzyme tyrosinase. On distingue deux types principaux d'albinisme oculo-cutané: le type tyrosinase négative et le type tyrosinase positive dépendant de l'activité de l'enzyme en question. La forme tyrosinase positive est une forme atténuée de la maladie étant donné que l'enzyme fonctionne partiellement (Fitzpatrick et Quevedo 1966).

Le patient atteint se plaint principalement de photophobie et d'une faible vision. Cette basse vision est causée par l'hypoplasie maculaire et le nystagmus. Chez les patients atteints, les cônes situés dans la région maculaire ont une séparation entre-eux de trois à quatre fois supérieure à la normale.



PATHOLOGIE	PREVALENCE (pour 1000)
ALBINISME OCULAIRE	0,02
ALBINISME OCULO-CUTANE	0,052
AMAUROSE DE LEBER	0,03 (2)
ANIRIDIE	0,005 à 0,01
BIEDL BARDET (RP ATYPIQUE)	0,01 (3)
CATARACTE CONGENITALE	INDETERMINEE
CHOROIDEREMIE	0,0028 à 0,016
COLOBOME DE LA RETINE	0,26 (4)
MICROPTHALMIE	0,22/0,05 (5)
MYOPIE ELEVEE CONGENITALE	20
RETINITE PIGMENTAIRE	0,142 à 0,5 (6)
SCLEROSE EN PLAQUES (NEVRITE OPTIQUE)	0,5 à 2 (25%) (7)
SUBLUXATION DU CRISTALLIN	0,007 (8)

SOURCES: (Mielcarek 1985; Wilson et Lyle 1988; Buyse 1990; Lyle 1990)

- (1) Tous modes de transmission confondus.
- (2) Cette valeur est rapportée pour la Suède (Lyle 1990).
- (3) Biedl-Bardet et le syndrome Laurence-Moon.
- (4) Prévalence par naissance vivante.
- (5) Prévalence par naissance vivante/pour mille habitants.
- (6) On a avantage à consulter le tableau de Wilson et Lyle pour les prévalences par mode de transmission (Wilson et Lyle 1988).
- (7) On s'accorde à dire que la névrite optique est présente chez 25 % des patients atteints de sclérose en plaques.
- (8) Colombie Britannique entre 1945 et 1984. (Robinson 1986)

TABLEAU 2

PREVALENCES DES PATHOLOGIES OCULAIRES  
RAPPORTEES DANS LA LITTERATURE (1)

PATHOLOGIE	INCA
ALBINISME OCULAIRE	6,6%
ALBINISME OCULO-CUTANE	
AMAUROSE DE LEBER	10-20 %
ANIRIDIE	1,6%
BIEDL BARDET (RP ATYPIQUE)	
CATARACTE CONGENITALE	
CHOROIDEREMIE	0,3%
COLOBOME DE LA RETINE	
MICROPHTALMIE	1,6%
MYOPIE ELEVEE CONGENITALE	5,2%
RETINITE PIGMENTAIRE	3,3% (2)
SCLEROSE EN PLAQUES (NEVRITE OPTIQUE)	
SUBLUXATION DU CRISTALLIN	1,5%

SOURCE: (Pearce 1975; INCA 1986).

- (1) Les fréquences sont rapportées pour les moins de 20 ans. Les normes d'éligibilité à l'INCA ne sont pas les mêmes que pour l'handicap visuel. La définition de l'INCA se présente ainsi: "Une personne est considérée comme "aveugle" lorsque son acuité visuelle dans les deux yeux, après correction par l'usage de lentilles réfractives appropriées, est d'au plus 20/200 (6/60) d'après l'échelle Snellen ou l'équivalent, ou si le plus grand diamètre du champ de vision des deux yeux est inférieur à 20 degrés." (Anonyme 1962).
- (2) Ce pourcentage représente les nouveaux cas enregistrés à l'INCA en 1985 (INCA 1986).

Note: L'INCA compte 52000 clients en 1986 (Naeyaert et Grace 1990).

### TABLEAU 3

FREQUENCE DES PATHOLOGIES OCULAIRES RAPPORTEES  
A L'INSTITUT NATIONAL CANADIEN POUR LES AVEUGLES (INCA) (1)

L'albinisme oculo-cutané se transmet principalement selon le mode autosomal récessif. Les deux principales formes d'albinisme oculo-cutané sont:

a) tyrosinase négative (type I): forme autosomale récessive. Prévalence 1/39000. Taux de porteurs 1/100.

b) tyrosinase positive (type II): forme autosomale récessive. Prévalence 1/35000. Taux de porteurs 1/90 (Buyse 1990).

### 1.3.3 Amaurose de Leber

L'amaurose congénitale de Leber est une dégénérescence chorio-rétinienne. Quatre sous-types ont été décrits. La maladie est responsable de 10 à 20% de tous les cas de cécité congénitale chez l'enfant. La plupart des patients sont aveugles dès la naissance. Généralement, le fond d'oeil semble normal pendant les deux à trois premières années de la vie puis commence à montrer les signes de la maladie. Le diagnostic se fait principalement grâce à l'électro-rétinogramme (ERG) qui est complètement plat malgré un fundus d'apparence normal.

Plusieurs patients souffrent de photophobie, nystagmus pendulaire, cataracte et strabisme. Le signe oculo-digital est présent.

On différencie trois types différents transmis de façon autosomale récessive et un dernier type plus rare autosomal dominant.

#### 1.3.4 Aniridie

Le terme aniridie est utilisé pour la pathologie oculaire qui implique le sous-développement de l'iris. L'iris n'est pas totalement absent; une légère fondation demeure tout autour de l'angle irido-cornéen, d'où l'expression plus juste d'hypoplasie de l'iris. Une aplasie maculaire est présente également à la naissance et un nystagmus sensoriel se met en place (Pavan-Langston 1985). Un glaucome secondaire causé par un blocage de l'angle irido-cornéen est à craindre. Fréquemment, on retrouve des opacités cornéennes, de la photophobie, du strabisme, des cataractes et une subluxation (ectopie) du cristallin.

Le tiers des cas d'aniridie sont sporadiques. Les cas sporadiques sont dus à de nouvelles mutations qui deviennent transmissibles selon les lois de l'hérédité.

Il y a environ trois types d'aniridie congénitale dont deux sont autosomals récessifs (aniridie type I liée à l'acide phosphatase-1 (ACPl) et aniridie type II Baltimore). La forme autosomale dominante est la plus fréquente et a une pénétrance de 60 à 90%.

Les autres types sont liés à des syndromes systémiques tels que le syndrome oculo-dentaire de Rutherford et le WAGR (Wilm's tumor, aniridia, gonadoblastoma and mental retardation).

La prévalence est estimée entre 1/100000 à 1/200000 (Wilson et Lyle 1988; Buyse 1990).

### 1.3.5 Biedl Bardet

Cette maladie se reconnaît par les cinq caractéristiques suivantes: retard mental, rétinite pigmentaire atypique, polydactylie, obésité et hypogénitalisme (Schachat et Maumenee 1982; McKusick 1983). Au niveau de la vision, la rétinite pigmentaire atypique affecte rapidement la vision centrale. Plus de 70% des patients atteints sont légalement aveugles avant l'âge de 20 ans.

Le syndrome est d'origine héréditaire, il est transmis selon le mode autosomal récessif. Cette maladie rare semble se manifester plus particulièrement dans les milieux "fermés" où la consanguinité risque d'être plus élevée (Pearce et al 1984). On rapporte plus de cas au Koweit. Le Koweit constitue une mosaïque de groupes isolés ayant un haut taux de consanguinité, des grandes familles et apparemment plusieurs maladies autosomales récessives (Farag et Teebi 1988).

En 1973, Bauman et al évaluèrent à 400 le nombre total de cas rapportés au monde et ils comptaient les deux entités, celles de Laurence-Moon décrite en 1866 et de Biedl-Bardet décrite en 1920 (Bauman et al 1973). Ces deux maladies ont été incorrectement nommées le syndrome Laurence-Moon-Biedl-Bardet pendant de nombreuses années.

Dans l'est de la province de Québec, on dénombre une trentaine de cas inscrits au Centre Louis-Hébert de Québec (Doan Van Hay et Lévesque 1990).

Une seule mutation est décrite dans la littérature et on estime à 1/100000 la prévalence mondiale des deux maladies réunies (Mielcarek 1985).

#### 1.3.6 Cataracte congénitale

La cataracte congénitale est une cataracte présente à la naissance ou dès le début de la vie. Généralement, la cataracte congénitale est bilatérale. La plupart du temps, elle est transmise selon le mode autosomal dominant quoique les modes récessif et lié au sexe ont été documentés.

Dépendant de la sévérité de l'opacité, la chirurgie doit être faite le plus tôt possible afin de permettre le développement normal de la vision.

L'effet de la cataracte congénitale sur la vision varie grandement selon la position, la grosseur et la densité de l'opacité. Une cataracte centrale ou postérieure, telle que la cataracte sub-capsulaire postérieure, affecte plus la vision de près que la vision éloignée. La cataracte corticale peut affecter la vision des couleurs à cause de la dispersion anormale des rayons lumineux (Jose 1987). L'opacité nucléaire, tant qu'à elle, peut être améliorée par des agents pharmaceutiques dilatants.

Les causes de la cataracte congénitale sont multiples. Environ 25% des cas sont d'origine héréditaire. Elle peut être associée à d'autres anomalies congénitales tels que la rubéole, le syndrome de Down ou le syndrome de Marfan. D'autres situations comme une infection intra-utérine durant la grossesse, la prise de médicaments durant les trois premiers mois de gestation ou une malnutrition maternelle sévère peuvent causer la cataracte congénitale.

Une fois l'opération effectuée, le cristallin est enlevé et le patient devient aphaque. La vision du patient varie de normale à faible, dépendant de l'hypoplasie maculaire ou de l'amblyopie qui demeure.

Le pronostic dépend de la condition de base de la cataracte et des troubles engendrés au niveau de l'humeur vitrée et de la

zone maculaire suite à l'intervention chirurgicale. La prévalence de la cataracte congénitale transmise de façon autosomale dominante est indéterminée (Buyse 1990).

### 1.3.7 Choroidémie

La choroidémie est une pathologie bilatérale et progressive. La choroïde s'atrophie ainsi que l'épithélium pigmentaire de la rétine, la membrane de Bruch et les choriocapillaires. Dès le jeune âge (dix ans), l'électro-rétinogramme (ERG) montre les signes de la maladie. Le patient se plaint d'une mauvaise vision à l'obscurité. Dans la vingtaine, le patient perd petit à petit son champ visuel périphérique. Dans la quarantaine, l'acuité visuelle centrale commence à baisser ce qui produit une vision en tunnel vers l'âge de 65 ans.

La choroidémie est une maladie récessive liée au sexe. La choroidémie est une composante de quelques syndromes tels que le syndrome Ayazi et le syndrome van den Bosch. Certains indices permettent de reconnaître les femmes hétérozygotes (McKusick 1983). Les femmes porteuses de la mutation peuvent être détectées par un fond d'oeil "salt and pepper" (Fatt et Griffin 1983). Ces caractéristiques sont importantes à considérer pour le conseil génétique.



La choroidérémie affecte moins d'une personne sur 60000 (Buyse 1990). Lyle estime la prévalence à la naissance à environ une personne sur 350000 (Lyle 1990). La choroidérémie est responsable d'environ 4% des cas de cécité au Canada et 0,3% des cas de cécité pour les patients âgés de moins de 20 ans (INCA 1977) (Tableau 3).

### 1.3.8 Colobome de la rétine

Le colobome est un défaut de l'iris, du corps ciliaire, du cristallin, de la choroïde ou du nerf optique correspondant au segment de la fissure fœtale, causé par une fermeture imparfaite de la coupole optique fœtale dans son pôle inférieur durant le second mois de la gestation (Faye 1984).

Dépendant de la sévérité de l'atteinte, les patients ont une acuité visuelle variant de normale à faible. Des pertes dans le champ visuel périphérique supérieur font partie du tableau clinique.

Le colobome se transmet selon le mode autosomal dominant. La même mutation semble causer tous les types de colobome oculaire (McKusick 1983). Son expressivité est fort variable. La prévalence à la naissance est de 0,26 cas par 1000 naissances (Buyse 1990) (Tableau 2).

### 1.3.9 Dégénérescence maculaire

Cette condition pathologique est un processus acquis et apparaît typiquement vers la soixantaine. La sclérose des chorio-capillaires et des couches adjacentes est suggérée comme étiologie de la maladie. La condition est habituellement bilatérale quoiqu'un oeil est souvent atteint avant l'autre. La progression est graduelle et le patient se retrouve tôt ou tard avec un scotome central. La condition peut être héréditaire et ressemble à la forme acquise (Scheie et Albert 1977). La pathologie peut affecter les jeunes dans une forme héréditaire juvénile.

La réponse de la macula à la sclérose des chorio-capillaires peut être séreuse (hémorragique) ou dégénérative (sèche). La dégénérescence maculaire est la cause première de cécité au Canada, toutes pathologies confondues. En 1982, elle totalisait 43,3% des cas (INCA 1982) et 51,3% en 1991 (INCA 1991). La prévalence de la dégénérescence maculaire est de 0,6% chez les moins de 65 ans, 4,4% chez les 65-75 ans et 15,1% chez les 75 ans et plus (Morse et Friedman 1986).

La pathologie se divise en deux sous-groupes importants: le groupe non-exsudatif, atrophique ou sec (90%) et le groupe disciforme, Junius-Kuhut, exsudatif ou humide (10%). Ce dernier

groupe implique une néovascularisation de la rétine suivie par des hémorragies et formation d'une zone disciforme.

La dégénérescence maculaire affecte le système visuel au même titre que l'atrophie cérébrale du patient âgé. Selon Lyle, une personne de 80 ans a perdu 50% de ses neurones corticaux par atrophie (Lyle 1990). Cette perte de neurones corticaux implique donc une perte supplémentaire d'acuité et de champ visuels.

La dégénérescence maculaire n'est pas étudiée d'un point de vue héréditaire mais dans les aspects démographiques de la section 2.2.1.3.

#### 1.3.10 Microphthalmie

Les yeux atteints de microphthalmie ont une longueur axiale à l'âge adulte de moins de 20 mm (la normale se situe entre 22 à 26 mm). La microphthalmie bilatérale peut être associée à la rubéole maternelle ou à la toxoplasmose. La microphthalmie est habituellement sporadique (60%) mais elle est parfois transmise de façon héréditaire selon le mode autosomal récessif, autosomal dominant et enfin récessif lié au sexe (Lyle 1990).

La microphthalmie est souvent présente avec un colobome et une cataracte. Le risque de glaucome est accru de 20% chez ces

patients. Le syndrome colobome-microphthalmie (autosomal dominant et plus rarement autosomal récessif) est causé par une fermeture défectueuse de la fissure embryonnaire.

La prévalence à la naissance est de 0,22/1000 (Buyse 1990). La prévalence dans la population est de 1/20000 (Tableau 2).

### 1.3.11 Myopie élevée congénitale (dégénérative)

La myopie élevée (dégénérative) est une erreur de réfraction importante associée à une augmentation de la longueur antéro-postérieure du globe et un affaiblissement de la sclérotique au niveau du pôle postérieur (staphylome). On retrouve également des lésions maculaires pigmentées (taches de Fuchs), une dégénérescence disciforme (taches de Forster-Fuchs) et une atrophie péripapillaire.

La dégénérescence chorioretinienne survient lorsque les erreurs de réfraction se situent entre -6 à -30 dioptries (Faye 1984).

Le tiers des cas de myopie surviennent de façon isolée. La plupart des myopies, sinon toutes, sont multifactorielles (McKusick 1983). La myopie élevée dégénérative héréditaire se transmet principalement selon le mode autosomal récessif (forme infantile sévère) quoique la forme autosomale dominante et la

forme récessive liée au sexe existent. Buyse estime que la prévalence à la naissance de la myopie élevée est de 2% (Buyse 1990)(Tableau 2). Aucune prévalence de la myopie élevée dégénérative n'est connue mais les femmes et certains groupes ethniques (Chinois, Japonais, Arabes et Juifs) semblent être plus affectés (Newcomb 1977).

### 1.3.11 Rétinite pigmentaire

La rétinite pigmentaire se caractérise typiquement par une vision diminuée à l'obscurité, une détérioration du champ visuel périphérique, des changements maculaires et une déficience de la vision des couleurs (type tritan). Le diagnostic est confirmé le plus souvent grâce à un électro-rétinogramme (ERG). Un dépistage plus précoce peut être fait grâce à l'angiographie à la fluorescéine.

Cette maladie héréditaire a une prévalence estimée de 1 sur 3500 personnes en Amérique du Nord (Lyle 1990). Buyse l'estime entre 1 sur 2000 à 1 sur 7000 personnes. Le taux de porteurs se situe entre 1 sur 80 à 1 sur 100 (Buyse 1990). La rétinite pigmentaire est responsable de 3% des nouveaux cas de cécité. Elle affecte quelque 100000 personnes en Amérique du Nord.

Faye identifie plus de 12 types distincts de rétinite pigmentaire (Faye 1984). Les différentes formes de la maladie sont classées selon le mode de transmission (Lyle 1990).

- a) Autosomal récessif: plus de 20% des cas. Prévalence de 1/15000 en Amérique du Nord. Plusieurs sous-groupes. Typiquement, ce groupe démontre des problèmes de vision vers l'âge de 18 ans. La vision centrale diminue rapidement, quoiqu'un certain résidu visuel demeure jusqu'à l'âge de 45 à 60 ans.
- b) Autosomal dominant: cette forme touche environ 15% des cas. Prévalence 1/25000. Quatre sous-groupes. Cette forme est moins sévère que la forme récessive. Elle débute après l'âge de 20 ans. Les patients conservent une assez bonne vision même après la cinquantaine.
- c) Récessif lié au sexe: cette forme touche environ 5% des cas. Prévalence de 1/20000 à 1/50000. Il y a au moins trois sous-types. Le patient perd la vision vers l'âge de 40 à 50 ans.
- d) Autres: plus de 50% des cas. Cette catégorie regroupe les cas familiaux avec un type de transmission encore inconnu et les cas sporadiques. Cette forme affecte une personne sur 15000.

Une entité similaire appelée rétinite pigmentaire atypique est liée à une centaine de syndromes systémiques. Pour n'en nommer que quelques-uns, citons la maladie de Steinert (dystrophie myotonique), le syndrome de Usher ou le syndrome de Biedl Bardet.

Il n'y a aucun traitement médical ou chirurgical pour cette maladie (Woo et Hackner 1981).

#### **1.3.13 Sclérose en plaques (névrite optique)**

La sclérose en plaques est caractérisée par l'existence de lésions multiples disséminées dans tout le système nerveux. La maladie est plus commune chez les femmes (13 à 30 ans) et se retrouve plus fréquemment dans les zones tempérées froides et humides.

La sclérose en plaques n'est pas héréditaire quoique des cas familiaux sont connus. L'aggrégation familiale n'est pas très forte, McKusick en définit une forme transmise selon le mode autosomal dominant (McKusick 1983). L'aggrégation familiale semble représenter entre 10 à 15% des cas de sclérose en plaques au Québec (Sénéchal Quévillon 1992). La cause peut être virale ou auto-immune, mais on s'accorde pour dire que l'étiologie est encore inconnue (Netter 1975).

La névrite optique représente 14% du syndrome initial de la sclérose en plaques (Buyse 1990). La perte de vision engendrée par la démyélinisation du nerf optique affecte principalement la vision centrale (fibres maculaires) et résulte en une perte de vision centrale (Moses 1975). Cette névrite optique se développe chez au moins 25% des patients atteints de sclérose en plaques (Scheie et Albert 1977). Chez les patients atteints visuellement, le nerf optique montre des changements importants telles que des aires localisées de démyélinisation axonale et des plaques gliotiques.

La sclérose en plaques affecte entre 1/500 à 1/2000 personnes au Canada. Le risque pour un parent du premier degré d'un patient atteint de sclérose en plaques est de 1/100 (Lyle 1990).

#### **1.3.14 Subluxation (ectopie) du cristallin**

La subluxation du cristallin peut survenir isolément mais la plupart du temps, elle est associée à différentes conditions tels que le syndrome d'Ehlers-Danlos, l'homocystinurie, le syndrome de Weill-Marchenasi ou le syndrome de Marfan. La dislocation du cristallin est habituellement bilatérale et dans la portion inférieure. Dans le syndrome de Marfan, le déplacement se produit vers la portion supérieure de l'oeil mais étant donné que le cristallin peut migrer dans différentes



directions, on ne peut pas s'en servir comme diagnostic différentiel (Hagee 1984).

La subluxation du cristallin peut être congénitale ou spontanée, voire traumatique. La majorité des cas de subluxation du cristallin sont sporadiques. Parmi les formes héréditaires, la plus commune est autosomale dominante. Une autre forme dominante est dite tardive (McKusick 1983). L'expressivité de l'ectopie du cristallin est variable. La pathologie peut aussi être transmise selon le mode autosomal récessif, mais plus rarement.

Le tableau clinique de l'ectopie du cristallin comprend souvent l'aniridie, "cornea plana", glaucome, colobome de l'iris et du cristallin, mégalocornée, microphthalmie, rétinite pigmentaire et sphérophakie. La prévalence de l'ectopie du cristallin est de 7 par million d'habitants (Robinson 1986).

#### **1.4 Objectifs de l'étude**

Cette étude a été réalisée dans le but de mieux caractériser la population handicapée visuelle du Saguenay-Lac-Saint-Jean-Chibougamau-Chapais. Les objectifs visés sont nombreux et variés; de façon plus spécifique, nous voulons:

Mieux connaître la clientèle et les problèmes rencontrés en informatisant tous les dossiers des patients du service spécialisé en déficience visuelle.

Inscrire un diagnostic pathologique précis définissant le plus possible la condition d'handicap visuel du patient.

Caractériser la clientèle d'un point de vue démographique.

Connaître la distribution géographique des lieux de résidence des patients.

Etudier l'importance de la consanguinité et de l'apparentement pour un groupe atteint d'une même maladie héréditaire et identifier un éventuel effet fondateur.

Connaître la prévalence des pathologies oculaires héréditaires au SLSJ-CC et déterminer si certaines présentent une prévalence significativement plus élevée.

## CHAPITRE 2

### MATERIEL ET METHODES

#### 2.1 Matériel

##### 2.1.1 La région à l'étude.

La région du Saguenay est située à quelque 200 kilomètres au nord-est de la ville de Québec (Figure 1). Elle a été ouverte à la colonisation blanche à partir de 1838, alimentée par une émigration venue principalement de la région de Charlevoix (Gauvreau et al 1991). La région socio-sanitaire 02 (RSS 02) inclut le Saguenay, le Lac-Saint-Jean et Chibougamau-Chapais. Elle compte 297,102 habitants en 1989, soit 4.3% de la population totale du Québec (Duchesne 1990).

La région se démarque par des incidences ou prévalences élevées de certaines pathologies relativement "spécifiques" à cette population (Bouchard 1988; Bouchard et al 1988; Bouchard

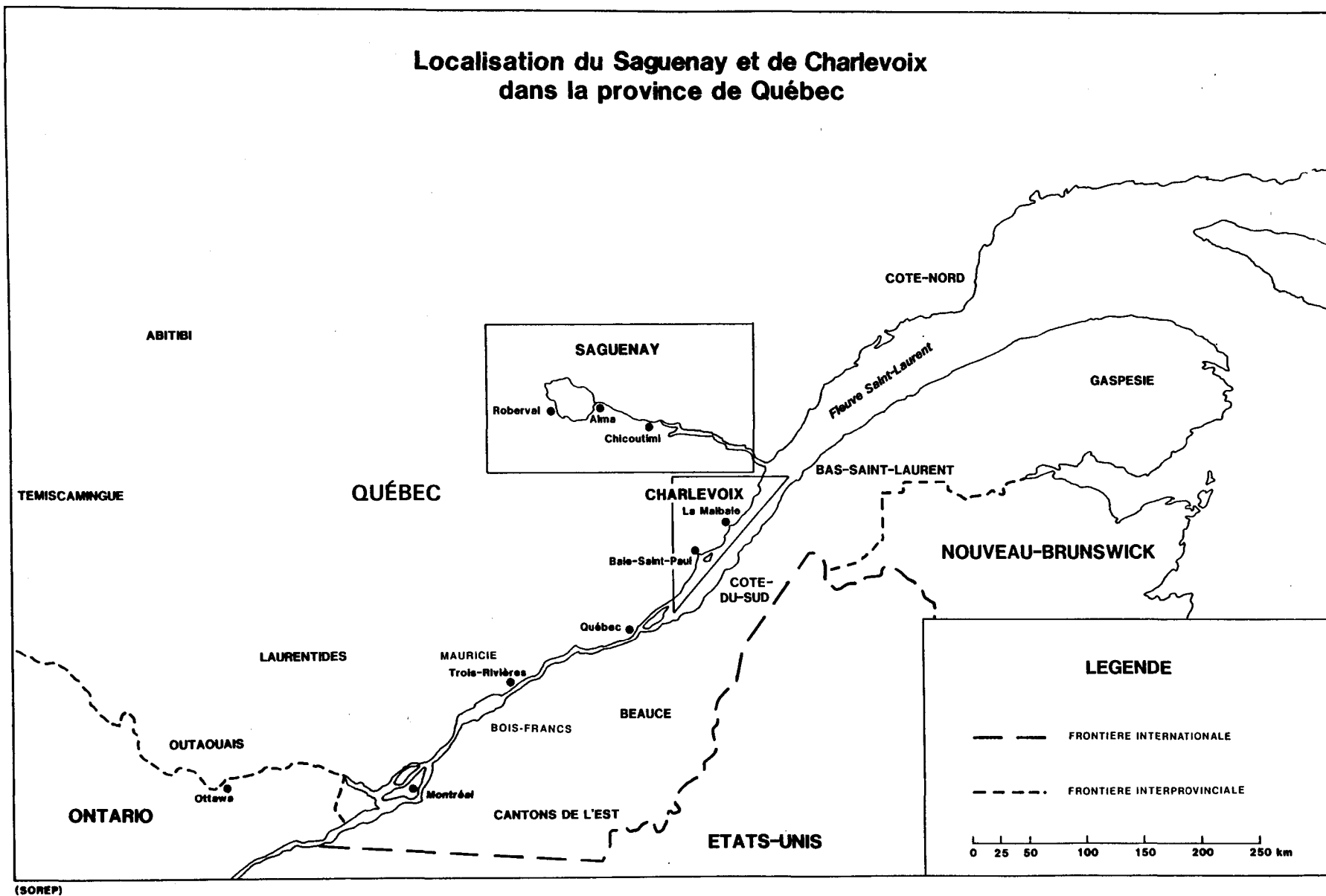


FIGURE 1: LOCALISATION DU SAGUENAY ET DE CHARLEVOIX DANS LA PROVINCE DE QUEBEC

et De Braekeleer 1991). Qu'il s'agisse de nommer l'ataxie de Charlevoix-Saguenay et la polyneuropathie sensorimotrice avec ou sans agénésie du corps calleux en ce qui concerne les maladies récessives (De Braekeleer, 1991a) ou encore la dystrophie myotonique et la dystrophie oculo-pharyngée pour les maladies dominantes (De Braekeleer, 1991b).

Certains indices, tel que l'isolement géographique, laissent croire que la fréquence élevée des gènes délétères serait causée par des effets fondateurs. On observe un effet fondateur lorsqu'une population immigrante, elle-même un échantillon de la population mère, s'installe dans un territoire nouveau, s'y reproduit et donne naissance à une nouvelle population. Le modèle signifie que les premiers immigrants sont en petits nombres et que les apports ultérieurs sont pratiquement nuls. Si la population du début est de petite taille, la dérive génétique peut jouer aussi un rôle décisif dans la distribution des gènes. Après plusieurs générations, le phénomène d'effet fondateur combiné à la dérive génétique, si elle s'applique, font en sorte que les descendants partagent les mêmes ancêtres et par conséquent les mêmes gènes.

Parmi les maladies héréditaires retrouvées au Saguenay Lac-Saint-Jean (SLSJ) qui lui sont caractéristiques, quelques-unes ont une composante oculaire (dystrophie myotonique, dystrophie oculo-pharyngée, ataxie de Charlevoix-Saguenay) mais

aucune pathologie à ce jour n'est purement ophtalmique. C'est dans ce contexte que s'inscrit un des objectifs de la présente recherche soit d'évaluer la prévalence des maladies oculaires héréditaires.

### 2.1.2 La clinique

Le service spécialisé en déficience visuelle du Centre d'Entraînement à la Vie de Chicoutimi (CEV) compte maintenant 457 bénéficiaires qui le consultent pour des problèmes de basse vision. Les patients y reçoivent des services variés. D'une simple prescription de base jusqu'au suivi lors de l'attribution d'un chien-guide, le patient retrouve tous les services en basse vision. Sauf pour l'apprentissage du braille, la personne handicapée visuelle n'a aucun besoin de consulter à l'extérieur de la région. La clinique régionale fait partie d'un groupe de cinq centres répartis dans la province. Les autres cliniques sont situées à Québec, à Sherbrooke et les deux dernières à Montréal. Un sous-centre du Centre Louis-Hébert de Québec vient d'ouvrir ses portes en 1992 à Mont-Joli et dessert la péninsule gaspésienne.

Plusieurs intervenants rencontrent le patient lorsqu'il se présente à la clinique spécialisée. L'équipe se déplace également chez le bénéficiaire et dans son milieu, soit à son

travail, son école ou pour différentes activités sportives. Deux optométristes (pour un total de trois jours par semaine), un travailleur social, un spécialiste en orientation et mobilité, un spécialiste en activités de la vie quotidienne et un spécialiste en communication fonctionnelle forment, avec le personnel administratif, l'équipe en déficience visuelle. Les locaux de la clinique sont situés au second étage de l'édifice du Centre d'Entraînement à la Vie et dessert tous les gens de la région atteints d'un handicap visuel (la région est définie à la section 2.1.3). Le CEV, quant à lui, dessert la clientèle du Saguenay (sens strict) ayant un déficit intellectuel. La clinique de basse vision a une liste d'attente importante. Elle est ouverte à l'année sauf durant la période estivale, où elle n'assure que les services urgents. Durant cette dernière période, quelques cliniques privées assurent le suivi des patients. D'ici peu, les jours de consultation devraient passer de trois à quatre jours par semaine.

#### **2.1.2.1 La banque de données de la clinique de basse vision**

Durant l'année 1991, l'équipe a informatisé tous les dossiers des patients. Avec un logiciel de base de données, elle s'est donnée la structure décrite au tableau 4. Depuis ce temps, d'autres champs de saisie relatifs à chaque intervenant ont été ajoutés. Le système fonctionne en réseau et permet une mise à jour fréquente par les utilisateurs du système. Les données

Page n° 1

Structure de la base : B:\DBASE\CEV.DBF

Nombre d'enregistrements : 457

Date de dernière mise à jour : 09/01/92

Numéro	Champ	Type	Largeur	Déc.	Index
1	NOM	Caractère	22		O
2	DATE_NAIS	Date	8		O
3	AGE	Numérique	2		N
4	SEXE	Caractère	1		N
5	APHV02	Caractère	1		N
6	ADRESSE	Caractère	30		N
7	VILLE	Caractère	20		N
8	CODE_POSTA	Caractère	7		N
9	LOCALITE	Numérique	2		O
10	MICROREGIO	Numérique	1		N
11	INSCRIPT	Date	8		N
12	EX_OPTO	Date	8		N
13	OPTO	Caractère	1		N
14	RAPPEL	Date	8		N
15	COMMUNICAT	Caractère	2		N
16	O_M	Caractère	2		N
17	AVQ	Caractère	2		N
18	TTS	Caractère	2		N
19	CLASSIF	Caractère	1		N
20	STATUT	Caractère	1		N
21	SCOLARITE	Caractère	1		N
22	RESIDENCE	Caractère	1		N
23	PATHO_OC1	Numérique	6	2	N
24	PATHO_OC2	Numérique	6	2	N
25	PATHO_SYS	Numérique	6	2	O
**	Total **		150		

## TABLEAU 4

## STRUCTURE DE LA BASE DE DONNEES



utilisées pour ce travail sont tirées de cette base de données en date du 31 décembre 1991.

Pour l'analyse et la cartographie des lieux de résidence de la clientèle, la version amendée de la table synchronique des équivalences et divisions territoriales de la région du SLSJ a été utilisée (Lachance et al 1988). La liste des URB (unités résidentielles de base) telle que décrite par Lachance et al est présentée à la figure 2 ainsi qu'au tableau 5A. La figure 3 montre la région du SLSJ et ses micro-régions.

Trois zones urbaines, non incluses dans cette table, mais faisant partie de la base de données de la clinique ont dû être ajoutées (Tableau 5B). Un code de résidence leur est assigné pour les fins de ce travail.

Le degré de sévérité de l'handicap visuel est également noté. La grille d'analyse est présentée à la section traitant des aspects médicaux (Section 2.2.2.1.3).

Enfin, trois champs pour le diagnostic médical ont été créés. Deux champs sont réservés pour les pathologies oculaires et un pour la pathologie systémique. Seul le premier champ pour les pathologies oculaires est obligatoire, le deuxième champ pour les pathologies oculaires ainsi que celui pour la pathologie systémique sont facultatifs. Le deuxième champ pour

# Unités territoriales de la région du Saguenay

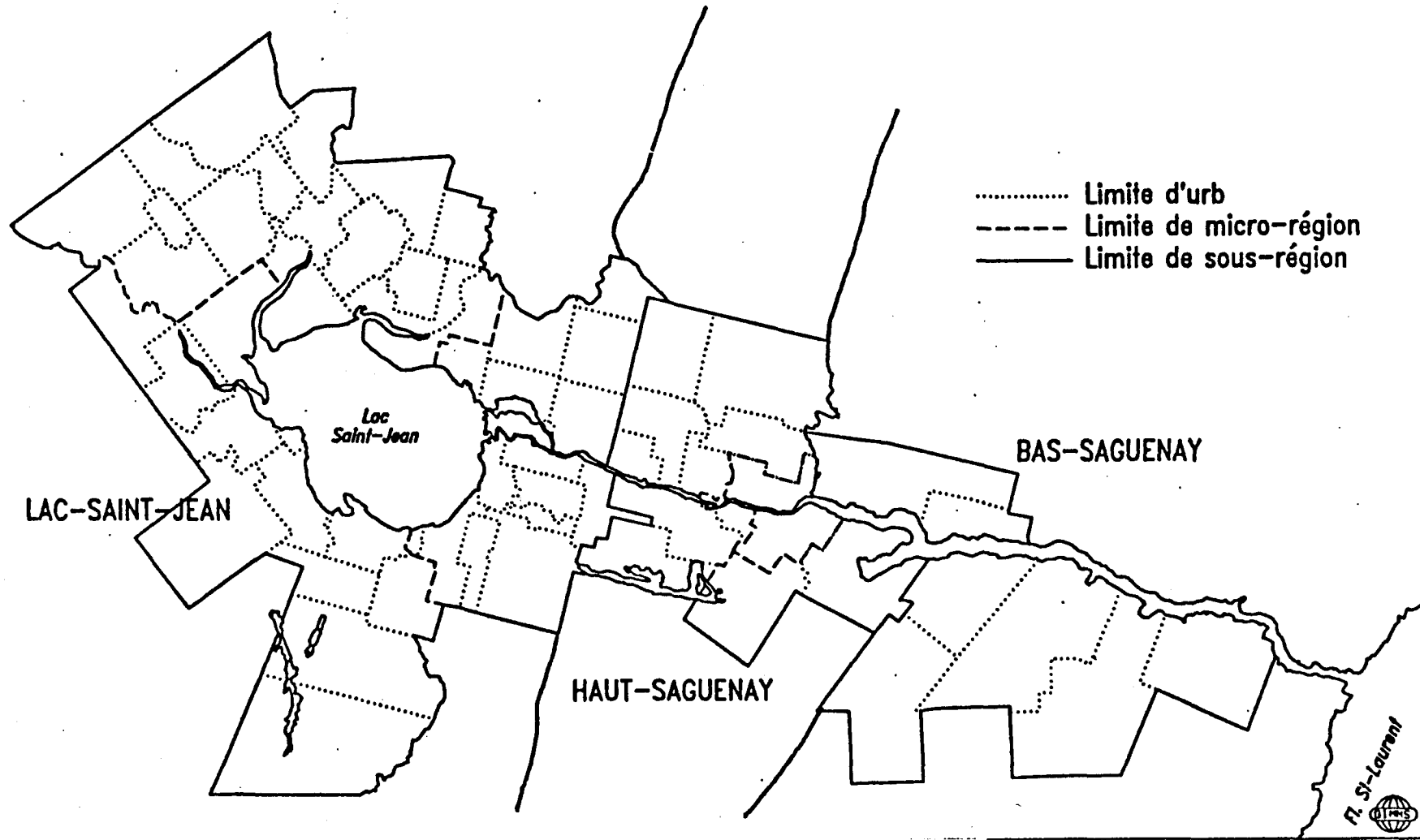


FIGURE 2 : UNITES TERRITORIALES DE LA REGION DU SAGUENAY

URB	CODE DE RESIDENCE	MICRO-REGION	SOUS-REGION
ALBANEL	1	4	3
ALMA	2	1	3
ANSE ST-JEAN	3	2	1
ARVIDA	4	5	2
ASCENSION	5	1	3
BEGIN	6	8	2
CHAMBORD	7	7	3
CHICOUTIMI	8	3	2
CHICOUTIMI-NORD	9	3	2
CHUTE-DES-PASSES	10	4	3
DESBIENS	11	1	3
DOLBEAU	12	4	3
FERLAND-BOILEAU	13	2	1
GIRARDVILLE	14	4	3
HEBERTVILLE	15	1	3
HEBERTVILLE-STATION	16	1	3
JONQUIERE	17	5	2
LA BAIE	18	6	2
LA DORE	22	7	3
LAC-A-LA-CROIX	19	1	3
LAC-BOUCHETTE	20	7	3
LAC-DES-COMMISSAIRES	21	7	3
LAROCHE	23	1	3
LATERRIERE	24	6	2
METABETCHOUAN	25	1	3
MILOT	26	4	3
MISTASSINI	27	4	3
NORMANDIN	28	4	3
NOTRE-DAME-DE-LORETTE	29	4	3
NOTRE-DAME-DU-ROSAIRE	30	1	3
PERIBONKA	31	4	3
PETIT-SAGUENAY	32	2	1
POINTE-BLEUE	33	7	3
RIVIERE ETERNITE	34	2	1
ROBERVAL	35	7	3

TABLEAU 5.A

LISTE DES URB COUVERTES PAR LE SERVICE SPECIALISE  
EN DEFICIENCE VISUELLE COMPRISES AU SLSJ.

URB	CODE DE RESIDENCE	MICRO-REGION	SOUS-REGION
SAINTE-ELISABETH	59	4	3
SAINTE-HEDWIDGE	60	7	3
SAINTE-JEANNE-D'ARC	61	4	3
SAINTE-MARGUERITE-MARIE	62	4	3
SAINTE-MONIQUE	63	4	3
SAINTE-ROSE-DU-NORD	64	2	1
SAINT-AMBROISE	36	8	2
SAINT-ANDRE	37	7	3
SAINT-AUGUSTIN	38	4	3
SAINT-BRUNO	39	1	3
SAINT-CHARLES	40	8	2
SAINT-COEUR-DE-MARIE	41	1	3
SAINT-CYRIAC	42	5	2
SAINT-DAVID-DE FALARDEAU	43	8	2
SAINT-EDMOND-DES-PLAINES	44	4	3
SAINT-EUGENE	45	4	3
SAINT-FELICIEN	46	7	3
SAINT-FELIX-D'OTIS	47	2	1
SAINT-FRANCOIS-DE-SALES	48	7	3
SAINT-FULGENCE	49	2	1
SAINT-GEDEON	50	1	3
SAINT-HENRI-DE-TAILLON	51	1	3
SAINT-HONORE	52	8	2
SAINT-LEON (LABRECQUE)	53	1	3
SAINT-METHODE	54	7	3
SAINT-NAZAIRE	55	1	3
SAINT-PRIME	56	7	3
SAINT-STANISLAS	57	4	3
SAINT-THOMAS-DIDYME	58	4	3
SHIPSHAW	65	8	2
VAL-JALBERT	66	7	3

TABLEAU 5.A (SUITE)

LISTE DES URB COUVERTES PAR LE SERVICE SPECIALISE  
EN DEFICIENCE VISUELLE COMPRISES AU SLSJ.

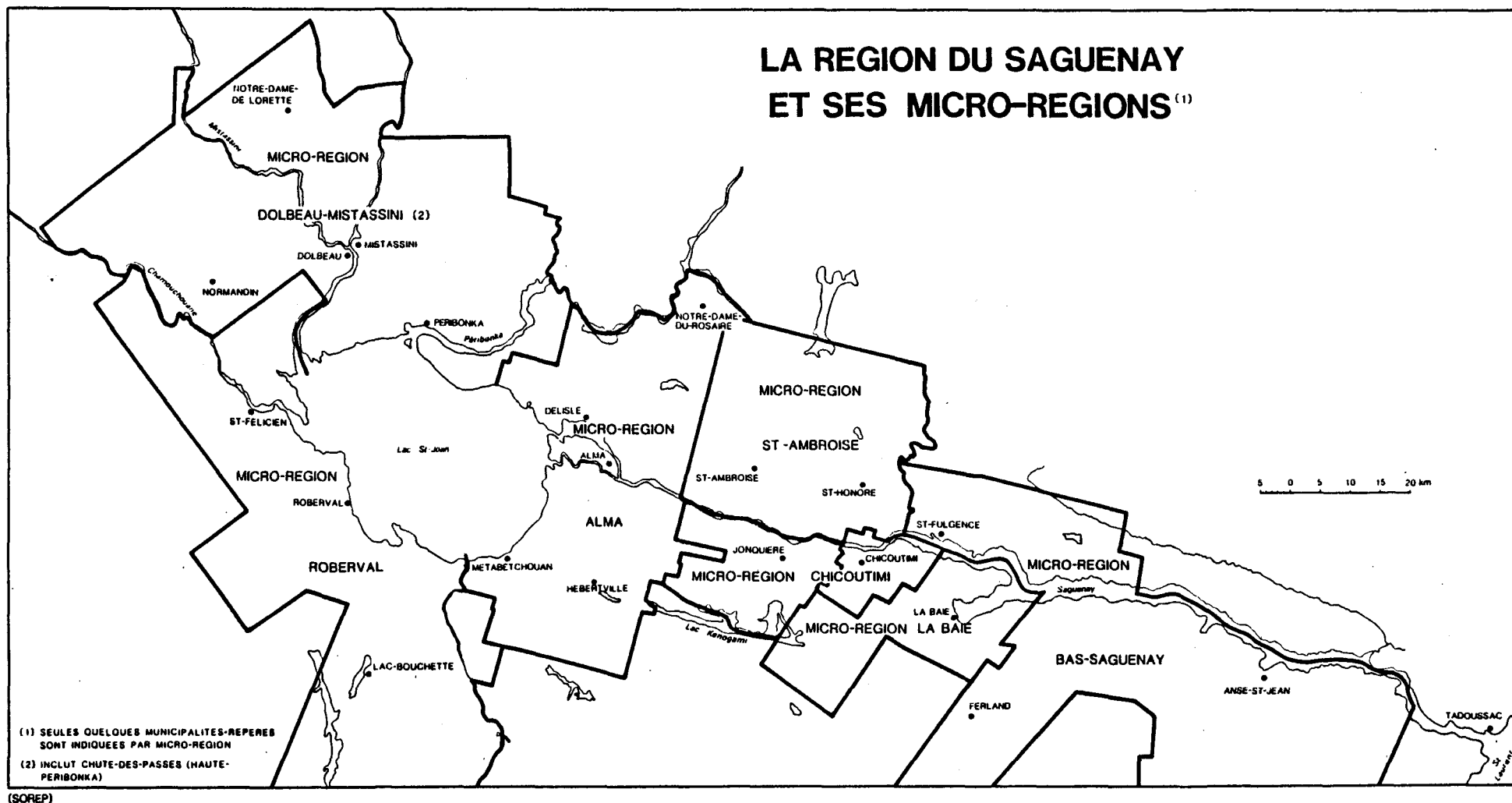


FIGURE 3: LA REGION DU SAGUENAY ET SES MICRO-REGIONS

URB	CODE DE RESIDENCE	MICRO-REGION	SOUS-REGION
CHIBOUGAMAU-CHAPAIS	80	0	0
SACRE-COEUR	82	0	0
TADOUSSAC	83	0	0

TABLEAU 5.B

LISTE DES MUNICIPALITES COUVERTES PAR LE SERVICE SPECIALISE  
EN DEFICIENCE VISUELLE NON COMPRISES AU SLSJ.

les pathologies oculaires servira seulement si on a besoin des deux codes pour expliquer la condition visuelle du patient. Par exemple, un patient atteint d'une atrophie optique combinée à une brûlure cornéenne verra apparaître deux diagnostics différents pour les pathologies oculaires s'il est trop difficile de juger de la cause principale de l'handicap visuel.

En ce qui concerne la pathologie systémique, il faut bien comprendre que ce champ n'est utilisé que si une pathologie systémique est la cause première de l'handicap visuel. Par exemple, un patient ayant une névrite optique causée par la sclérose en plaques verra un code de sclérose en plaques ajouté comme diagnostic systémique. A l'opposé, un patient atteint d'une cataracte congénitale qui souffre en plus de la sclérose en plaques ne verra pas (nécessairement) ce diagnostic inscrit à sa fiche.

### 2.1.3 La clientèle à l'étude

Les patients proviennent de toute la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean et de Chibougamau-Chapais (SLSJ-CC). Le mandat de la clinique lui permet de servir des gens de l'extérieur de la région, par exemple Sacré-Coeur situé sur la Haute Côte-Nord, mais ne permet pas à l'équipe de s'y rendre pour le suivi des patients. La clinique accepte les références de toute la région, aussi bien des bureaux privés d'optométristes ou

d'ophtalmologistes, que des médecins et des CLSC locaux. L'équipe compte dans ses rangs des professeurs itinérants de l'école Saint-Charles de Charlesbourg qui sont spécialisés dans l'intervention scolaire chez les personnes handicapées visuelles. Ces derniers sillonnent la région et viennent en aide aux professeurs et intervenants locaux afin de maximiser l'intégration des patients d'âge scolaire. Ils contribuent également au dépistage des étudiants avec des problèmes oculaires qui sont ensuite référés à l'équipe de basse vision.

#### **2.1.3.1 La gratuité des soins chez les moins de 36 ans.**

La Régie de l'Assurance-Maladie du Québec est responsable depuis 1977 de l'application du programme AMEO (AMEO pour aides mécaniques, électroniques et optiques. Se référer à la loi sur l'assurance-maladie L.R.Q., chap A-29, art. 69, al. 1, par. h.1) qui spécifie que les gens âgés de 36 ans et moins lors de leur inscription ont droit à la gratuité complète des soins. Par le fait même, nous pensons que la clientèle de la clinique est plus représentative pour ce groupe que pour les plus de 36 ans. Nous croyons servir tous les jeunes de la région ayant un handicap visuel, surtout d'âge scolaire. L'équipe de la clinique ainsi que les professeurs itinérants visitent toutes les écoles primaires et secondaires, les CEGEPS et l'Université pour le suivi de la clientèle. Pour les patients ayant un handicap intellectuel trop important pour fréquenter l'école,



ils sont presque tous sous la supervision de la Villa des Lys d'Alma ou du Centre d'Entraînement à la Vie de Chicoutimi; ces centres connaissent bien le service de la clinique de basse vision.

Nous pouvons donc croire que l'étude de la jeune clientèle est un reflet assez fidèle de la réalité régionale. C'est la raison pour laquelle on insistera davantage sur ce groupe lors de cette étude. Même pour le groupe restreint de jeunes référés à l'école Saint-Charles de Charlesbourg pour l'apprentissage du braille, la clinique garde les dossiers ouverts puisqu'elle assure un certain suivi durant les congés et la période estivale.

Le groupe de plus de 36 ans ne jouit pas des mêmes avantages. Ils sont contraints de payer les fournitures spécialisées qu'ils reçoivent à moins qu'ils soient déjà sur le marché du travail ou qu'ils ambitionnent un retour sur le marché du travail. Il faut différencier les services professionnels des fournitures. Les services professionnels demeurent gratuits pour tous, peu importe leur âge. Ce phénomène des plus paradoxal n'avantage en rien la population sans travail. Bien que le prix à payer soit réduit au prix coûtant plus les frais administratifs, ces équipements sont tout de même coûteux. Heureusement, certains organismes aident la clientèle la plus démunie.

Pour les personnes âgées, le problème se combine avec celui du déplacement. Les patients doivent venir à Chicoutimi à moins qu'un handicap physique important ne les empêche. A ce moment-là, l'optométriste se déplace au domicile du patient. Ces facteurs combinés (déplacement et fournitures à payer) font en sorte que la clinique ne dessert qu'une petite portion de cette population. Un simple dépistage dans un foyer pour personnes âgées devrait nous le prouver aisément.

Pour les fins de cette étude, nous avons étudié la clientèle totale d'une part et la clientèle de moins de 21 ans d'autre part. Malgré le fait que la population puisse bénéficier de services gratuits jusqu'à l'âge de 36 ans, nous pensons que la représentativité est incomplète dès l'âge de 21 ans. Plusieurs raisons, mais aucune en particulier, semblent expliquer ce phénomène. La clinique n'a ouvert ses portes qu'en 1981; elle était peu connue et les gens qui étaient déjà sur le marché du travail semblent avoir peu consultés de peur d'être reconnus handicapés visuels dans leur milieu et aux différents ministères. Encore aujourd'hui, plusieurs patients sur le marché du travail refusent d'être servis à la clinique de basse vision et demandent à recevoir des soins dans les cliniques privées anonymement et de payer tous les frais de peur de subir des préjudices.

## 2.2 Méthodes

## 2.2.1 Aspects démographiques de la clientèle

### 2.2.1.1 Répartition de la clientèle par sexe et par âge

La clientèle a été répartie selon différents groupes d'âge afin de comparer notre corpus à deux populations de référence, soit la population du SLSJ-CC tirée du recensement de 1989 (Duchesne 1990) et l'étude de Gresset et Simonet effectuée sur la population handicapée visuelle de la grande région de Montréal (Gresset et Simonet 1987). L'âge du patient a été déterminé à partir des informations disponibles dans la base de données en date du 31 décembre 1991.

### 2.2.1.2 Rapport de masculinité

Le rapport de masculinité (Rm) correspond au nombre de personnes de sexe masculin pour 100 personnes de sexe féminin et se calcule à partir de la formule suivante:

$$Rm = (\text{Effectif masculin}/\text{effectif féminin}) * 100$$

Il est calculé et comparé aux données du recensement du SLSJ-CC de 1989 (Duchesne 1990) et de la clientèle d'une clinique privée. Cette dernière clinique est une clinique optométrique régulière dans la municipalité de Jonquière qui comptait 21,108 dossiers informatisés qui ont contribué à l'étude et ce, en date du 31 décembre 1991.

### 2.2.1.3 Cartographie des lieux de résidence

La cartographie et l'analyse des lieux de résidence des patients (dernière mention résidentielle) de la clinique sont faites afin d'identifier si certaines URB ont une plus forte prévalence de patients atteints afin de mieux concerter les efforts et les politiques futures.

Une analyse statistique faite à partir des simulations de Monté Carlo permet d'identifier des URB qui ont un nombre de patients différents des valeurs attendues, toutes pathologies confondues. Les applications des simulations de Monté Carlo sont nombreuses. Elles sont particulièrement utiles lorsqu'on doit étudier des événements survenant dans une population comme par exemple la comparaison de la prévalence d'une maladie dans diverses paroisses d'une région (De Braekeleer 1989).

Cette technique consiste à simuler, de façon aléatoire, une distribution des lieux de résidence des patients dans les 66 URB du SLSJ. La distribution de fréquence est simulée en fonction du poids démographique de chaque URB. Si la valeur observée est plus grande ou égale à 95% des événements simulés pour la même URB, (valeurs attendues) la conclusion est que la valeur observée est significativement différente à un niveau  $P = 0,05$  (De Braekeleer et Smith 1988).

Nous allons également faire le même exercice pour une pathologie oculaire soit la dégénérescence maculaire afin d'expliquer l'effet possible de la proximité de la clinique. Cette pathologie touche principalement les personnes âgées et il est possible qu'il soit plus facile de consulter pour les personnes habitant le plus près de la clinique.

Aux fins de comparaisons, les données de la population du SLSJ-CC tirées du Recensement du Canada de 1986 ont été utilisées. Le recensement de 1986 a été retenu pour les deux études afin de représenter le mieux possible la clientèle étudiée.

## 2.2.2 Aspects médicaux

### 2.2.2.1 Les pathologies oculaires

#### 2.2.2.1.1 Modifications à la classification

Pour les fins de codification des pathologies oculaires et systémiques, nous avons utilisé le système de codification de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS 1975). Le système à quatre chiffres ne nous permet pas par contre de rendre justice aux multiples pathologies rencontrées. Le système à quatre chiffres existant permet la précision suivante:

- VI. Maladies du système nerveux et des organes des sens
  - Maladies de l'oeil et de ses annexes (360-379)
    - 362 Autres affections rétiniennes
      - 362.5 Dégénérescence de la macula et du pôle postérieur
        - kyste ou trou maculaire

-dégénérescence: Junius-Kuhut  
 : maculaire  
 : disciforme  
 : sénile (atrophique)  
 (exsudative)

Nous avons donc décidé d'ajouter une décimale (un cinquième chiffre) pour nous permettre une plus grande précision (Tableau 6).

Nous avons donc distingué par exemple:

Dégénérescence maculaire sénile atrophique	362,50
Dégénérescence maculo-papillaire	362,51
Dégénérescence maculaire disciforme	362,52

Cette modification offre donc 10 possibilités de plus pour classifier les pathologies dans chacune des catégories. Il n'y a pas d'ordre précis au niveau de la décimale, la première pathologie rencontrée prend la décimale zéro. Il est possible que certaines appellations différentes, au niveau de la décimale, correspondent à la même pathologie. Nous avons voulu ainsi respecter la terminologie médicale quelque peu différente d'un référent à l'autre. D'une façon ou d'une autre, ces pathologies se regroupent ensemble à un niveau supérieur dans le classement.

La liste des pathologies oculaires est maintenue sous forme de base de données et est mise constamment à jour selon les besoins de la clinique. Nous avons créé le numéro 100,00 pour tout diagnostic insuffisant.

PATHOLOGIE OCULAIRE	CODE OMS MODIFIE
AFFECTION DES VOIES OPTIQUES CAUSE TRAUMATISME	377,91
AFFECTION DES VOIES OPTIQUES CAUSEE TUMEUR	377,90
AFFECTION DES VOIES & BANDELETTES OPTIQUES	377,60
AFFECTION RETINIENNE SAI	362,90
ALBINISME OCULAIRE	270,21
ALBINISME OCULO-CUTANE	270,20
ALTERATION DES MEMBRANES CORNEENNES	371,30
AMAUROSE CONGENITALE DE LEBER	362,73
AMBLYOPIE EX ANOPSIA	368,00
AMBLYOPIE RELIEE A UN HANDICAP INTELLECTUEL	368,01
ANIRIDIE	743,41
ANOMALIE DE PETER	743,42
APLASIE RETINIENNE CONGENITALE	743,90
ATROPHIE CHOROIDIENNE	363,40
ATROPHIE OPTIQUE CAUSEE ATROPHIE CERVICALE	377,14
ATROPHIE OPTIQUE PRIMAIRE	377,16
ATROPHIE OPTIQUE SAI	377,13
ATROPHIE OPTIQUE SECONDAIRE A L'ALCOOL	377,17
ATROPHIE OPTIQUE SECONDAIRE GLAUCOME	377,10
ATROPHIE OPTIQUE SECONDAIRE TRAUMATISME	377,15
ATROPHIE OPTIQUE SECONDAIRE TUMEUR CEREBRALE	377,18
ATROPHIE OPTIQUE SEC. ACCIDENT VASCULAIRE OU ACR	377,12
AVEUGLE TOTAL (PLA)	369,00
BLEPHAROPHIMOSIS	743,60
BRULURE A L'OEIL	940,00
CATARACTE CONGENITALE	743,30
CATARACTE SAI	366,90
CATARACTE SENILE	366,10
CATARACTE SUB-CAPSULAIRE POSTERIEURE	366,30
CATARACTE TRAUMATIQUE	366,91

TABLEAU 6

LISTE DES PATHOLOGIES OCULAIRES  
SELON LEUR CODE DE L'OMS MODIFIE

PATHOLOGIE OCULAIRE	CODE OMS MODIFIE
CHORIO-RETINITE A TOXOPLASMOSE	363,01
CHORIO-RETINITE MYOPIQUE	363,00
CHOROIDEREMIE	363,50
CHOROIDOSE MYOPIQUE	363,80
CICATRICES MACULAIRES CAUSEES HISTOPLASMOSE	363,30
COLOBOME DE LA RETINE	743,50
COLOBOME DE L'IRIS	743,40
CORNEE IRREGULIERE	371,90
CORPS ASTEROIDES DANS LE VITREE.	379,20
DECOLLEMENT DE LA RETINE SAI	361,00
DECOLLEMENT DE LA RETINE SECONDAIRE APHAQUIE	361,01
DECOLLEMENT DE LA RETINE SECONDAIRE MYOPIE	361,02
DECOLLEMENT DE LA RETINE SECONDAIRE TRAUMATISME	361,03
DEGENERESCENCE CORNEENNE CAUSEE INFECTION	371,41
DEGENERESCENCE DE LA RETINE SAI	362,60
DEGENERESCENCE MACULAIRE CICATRICIELLE	362,53
DEGENERESCENCE MACULAIRE DISCIFORME	362,52
DEGENERESCENCE MACULAIRE SECHE	362,57
DEGENERESCENCE MACULAIRE SENILE ATROPHIQUE	362,50
DEGENERESCENCE MACULO-PAPILLAIRE	362,51
DIAGNOSTIC INSUFFISANT	100,00
DYSTROPHIE CORNEENNE	371,70
ENDOPHTALMIE	360,00
FIBROPLASIE RETRO-LENTALE	362,20
GLAUCOME ABSOLU	360,40
GLAUCOME ANGLE FERME	365,20
GLAUCOME PRIMAIRE A ANGLE OUVERT	365,10
GLAUCOME SAI	365,90
GLAUCOME SECONDAIRE	365,60
GREFFE CORNEENNE	371,71

## TABLEAU 6. (SUITE)

LISTE DES PATHOLOGIES OCULAIRES  
SELON LEUR CODE DE L'OMS MODIFIE



PATHOLOGIE OCULAIRE	CODE OMS MODIFIE
HEMIANOPSIE HOMONYME	368,40
HEMIANOPSIE NASALE	368,42
HEMORRAGIE RETINIENNE	362,82
KERATITE ATOPIQUE	371,22
KERATITE BULLEUSE	371,21
KERATITE EN BANDELETTES	371,40
MACULOPATHIE DEGENERATIVE DUE GLAUCOME	362,55
MICROPHTALMIE	743,10
MYOPIE ELEVEE CONGENITALE	367,10
NEVRITE ISCHEMIQUE	377,31
NEVRITE OPTIQUE	377,30
NYSTAGMUS CONGENITAL	379,50
OEDEME DENSE DE LA CORNEE	371,20
OEDEME MACULAIRE SUITE APHAQUIE	362,80
PHTISIE OCULAIRE	360,41
PLAIE DU GLOBE OCULAIRE	871,00
PLIS FALSIFORMES DE LA RETINE	362,92
PTERYGION	372,40
RETINITE PIGMENTAIRE	362,70
RETINITE PIGMENTAIRE ATYPIQUE	362,71
RETINOBLASTOME	190,50
RETINOCHISIS (LIE AU SEXE)	362,72
RETINOPATHIE DIABETIQUE	362,00
RETINOPATHIE DISCIFORME CIRCINEE	362,58
RETINOPATHIE HYPERTENSIVE	362,10
RETRECISSEMENT DU CHAMP VISUEL	368,41
SUBLUXATION DU CRISTALLIN CONGENITALE	743,31
TAIES CORNEENNES	371,00
THROMBOSE ARTERE CENTRALE DE LA RETINE	362,32
THROMBOSE VEINEUSE RETINIENNE	362,31
UVEITE CHRONIQUE	363,91
UVEITE SAI	363,90

## TABLEAU 6. (SUITE)

LISTE DES PATHOLOGIES OCULAIRES  
SELON LEUR CODE DE L'OMS MODIFIE

#### 2.2.2.1.2 Codification par le même optométriste.

La codification des pathologies oculaires provient essentiellement du diagnostic indiqué au dossier du patient. Le patient a obligatoirement un diagnostic lors de son inscription au centre. Parfois la condition du patient change, ce qui modifie son code de pathologie oculaire et/ou systémique. C'est la raison pour laquelle nous avons cru opportun de faire lire tous les dossiers par le même optométriste. Les cas difficiles à évaluer ont été amenés à l'équipe pour confirmer ou infirmer la condition du patient.

#### 2.2.2.1.3 Grille de sévérité de l'atteinte oculaire.

Les normes légales de l'handicap visuel (Section 1.2) situent le seuil minimal d'éligibilité. Afin de mieux catégoriser la clientèle handicapée visuelle, l'OMS a divisé ce groupe en sept sous-classes (OMS 1980) que la clinique a repris en cinq classes (Tableau 7). Le SSDV a adopté cette division qui reflète bien la situation fonctionnelle des patients. Le tableau 7 montre également les normes pour une vision dite normale.

#### 2.2.2.1.4 Les pathologies oculaires regroupées

Les pathologies oculaires sont regroupées par numéro de code à trois chiffres (ex.: 365 Glaucome). Au tableau 8, nous

NORMALE		BASSE VISION		CECITE		
normale	anormale	modérée	sévère	modérée	sévère	totale
		A	B	C	D	E
<b>Acuité visuelle</b>						
20/12 20/25	20/30 20/60	20/70 20/190	20/200 20/400	20/500 20/1000	PFM PRL PL	PLA
<b>Champ visuel</b>						
180 140	120 80	60 30	20 15	10 5	< 5	0

PFM: Perception de la forme et du mouvement  
 PRL: Projection lumineuse  
 PL: Perception lumineuse  
 PLA: Perception lumineuse absente

**TABLEAU 7**

**CLASSIFICATION DE LA PERFORMANCE VISUELLE**

OMS	DESCRIPTION
100	Diagnostic insuffisant
190	Tumeur maligne de l'oeil
270	Trouble du métabolisme et d'élimination des acides aminés
Maladie de l'oeil et de ses annexes	
360	Affections du globe oculaire
361	Décollement et anomalie de la rétine
362	Autres affections rétiniennes
363	Chorio-rétinite, cicatrices chorio-rétiniennes et autres affections de la choroïde
364	Affections de l'iris et du corps ciliaire
365	Glaucome
366	Cataracte
367	Vices de réfraction et troubles de l'accommodation
368	Troubles de la vision
369	Cécité et baisse de vision
370	Kératite
371	Opacité cornéenne et autres affections de la cornée
372	Affections de la conjonctive
373	Inflammation de la paupière
374	Autres affections des paupières
375	Affections de l'appareil lacrymal
376	Affections de l'orbite
377	Affections du nerf et des voies optiques
378	Strabisme et autres troubles de la motilité oculaire
379	Autres affections de l'oeil
743	Anomalies congénitales de l'oeil
871	Plaie du globe oculaire
940	Brûlure limitée à l'oeil et à ses annexes

TABLEAU 8

CLASSIFICATION PAR CODE A TROIS CHIFFRES

avons mis tous les codes à trois chiffres de la rubrique "Maladie de l'oeil et de ses annexes" ainsi que les codes suivants:

- 100 Diagnostic insuffisant
- 190 Tumeur maligne de l'oeil
- 270 Trouble du métabolisme et de l'élimination des acides aminés
- 743 Anomalies congénitales de l'oeil
- 871 Plaie du globe oculaire
- 940 Brulûre limitée à l'oeil et à ses annexes

Cette classification sert pour toute la clientèle et pour le groupe des patients âgés de moins de 21 ans.

Un dernier niveau de découpage a été fait. Il s'agit d'une classification plus générale et subjective. La description des catégories ne recoupe plus les codes à trois chiffres de l'OMS. Ce tableau 9 a été fait par le même optométriste qui a lu tous les dossiers.

#### **2.2.2.2 Les pathologies systémiques**

Les diagnostics systémiques proviennent du dossier du patient. Pour les fins de classification, la clinique utilise les codes de l'OMS modifiés à cinq chiffres également, tout comme pour les pathologies oculaires (Tableau 10).

Nous avons utilisé le même code pour la pathologie systémique "albinisme oculo-cutané" et la pathologie oculaire

PATHOLOGIE OCULAIRE
PROBLEMES HEREDITAIRE OU CONGENITAL
RELIE A UN HANDICAP INTELLECTUEL OU ATROPHIE CEREBRALE
INFECTION
TRAUMATISME
TUMEUR
DIAGNOSTIC INSUFFISANT

TABLEAU 9

## CLASSIFICATION GENERALE DE LA CLIENTELE

SERVICE SPECIALISE EN DEFICIENCE VISUELLE  
SAGUENAY-LAC-SAINT-JEAN-CHIBOUGAMAU-CHAPAIS

PATHOLOGIE SYSTEMIQUE	CODE OMS MODIFIE
ACCIDENT CAUSE PAR EXPLOSIF	923,00
ACCIDENT CEREBRO-VASCULAIRE SAI	436,00
ALBINISME OCULO-CUTANE	270,20
ATAXIE DE FRIEDREICH	334,00
BIEDL BARDET (SYNDROME)	759,82
DELETION 4p	758,30
DIABETE SUCRE	250,00
DYSTROPHIE MYOTONIQUE (STEINERT)	359,20
EFFETS TOXIQUES DE L'ALCOOL	980,00
ENCEPHALOPATHIE	348,30
HANDICAP INTELLECTUEL SAI	319,00
HYDROCEPHALIE	742,30
MACROCEPHALIE	756,00
MARFAN (SYNDROME)	759,80
MAROTEAUX-LAMI TYPE VI (MPS TYPE VI)	277,50
MENINGITE	322,90
MICROCEPHALIE	742,10
PARALYSIE CEREBRALE SAI	343,10
POLYNEUROPATHIE (AGENESIE CORPS CALLEUX)	742,20
SCLEROSE EN PLAQUES	340,00
SPINA BIFIDA	741,90
TRAUMATISME DU NERF ET DES VOIES OPTIQUES	950,00
TRISOMIE 21	758,00
TUMEUR CEREBRALE	239,60
WEILL MARCHENASI (SYNDROME)	759,81

TABLEAU 10

LISTE DES PATHOLOGIES SYSTEMIQUES A L'ORIGINE DE L'HANDICAP VISUEL  
PAR CODE DE L'OMS MODIFIE

relevant de ce type d'albinisme. Nous n'avons pas trouvé de description plus juste que le générique systémique.

Nous avons dû spécifier la pathologie systémique "Handicap intellectuel SAI" (SAI pour sans autres indications). La clinique dessert beaucoup de patients aux prises avec un handicap intellectuel de modéré à profond qui affecte beaucoup la réponse du patient. Or, il n'est pas toujours facile pour l'équipe de spécifier le type d'atteinte intellectuelle du patient et nous n'avons pas nécessairement accès à tous les dossiers médicaux. Nous avons heureusement le droit de consulter les dossiers médicaux pour les handicapés intellectuels du CEV éligibles à nos services. Bref, le terme "Handicapé intellectuel SAI" est utilisé lorsque ce diagnostic apparaît dans le dossier et que cet handicap fait en sorte que le patient a beaucoup de difficultés à répondre correctement à nos tests. Parfois, compte tenu de notre équipement clinique insuffisant pour cette clientèle, nous croyons que l'handicap intellectuel est la raison principale de leur éligibilité à nos services à cause de leur difficulté à répondre. Certains patients handicapés intellectuels ne seraient probablement pas classés handicapés visuels s'ils pouvaient mieux répondre.

### **2.2.3 Aspects génétiques**

#### **2.2.3.1 Recherche des informations familiales dans le dossier des patients.**



Pour nous permettre de reconstituer adéquatement les généalogies ascendantes de nos individus, nous avons retracé le plus d'informations possible concernant l'individu et sa famille dans le dossier patient. Nous avons eu besoin principalement de la date de naissance, de la date de mariage de l'individu ou de ses parents, du nom du conjoint et des noms de ses parents.

#### **2.2.3.2 Les pathologies étudiées.**

Aux fins de cette étude, nous avons sélectionné les treize pathologies héréditaires énumérées au tableau 2. D'autres pathologies héréditaires sont rencontrées au SSDV sauf que nous avons utilisé les pathologies qui recensent au moins deux familles et qui affectent principalement la jeune clientèle (Section 2.1.3.1).

#### **2.2.3.3 Banque de données BALSAC de SOREP.**

Le Centre de recherche SOREP (Centre interuniversitaire de recherche sur les populations. Université du Québec à Chicoutimi, Université Laval, Université McGill et Université de Montréal) a permis de retracer les généalogies ascendantes des familles atteintes de pathologies oculaires relevées au tableau 2. SOREP gère un fichier de population qui permet, entre autres, de reconstituer les généalogies ascendantes de façon automatique (Bouchard et al 1985). A ce

jour, plus d'un million et demi d'actes de naissance, de mariage et de sépulture ont été saisis et plus de 700,000 de ceux-ci sont jumelés (Bouchard 1991). Le jumelage des données consiste en un ensemble de programmes développés à SOREP pour permettre de relier ensemble, sous forme de fiche informatique, les données appartenant à un même couple. A titre d'exemple, un acte de naissance d'un individu est rattaché à la fiche de couple de ses parents. Nous avons travaillé sur le fichier BALSAC-Saguenay, relatif à la période 1842-1971. Ce corpus d'actes jumelés de l'état civil saguenayen permet d'étudier la population de la région jusqu'à ses origines en 1842.

#### 2.2.3.4 La consanguinité

Un individu a un coefficient de consanguinité non nul s'il est issu de géniteurs apparentés. Ses parents possèdent au moins un ancêtre commun, qui est susceptible d'avoir transmis, à un locus donné, deux copies identiques d'un seul et même gène (Jacquard 1974).

Le coefficient de consanguinité représente la probabilité que les deux gènes présents à un locus donné, chez un individu, soient identiques par descendance.

Le coefficient de consanguinité (F) se calcule ainsi:

$$F: \sum (1/2)^{n+p+1}$$

n: nombre de générations entre le père et un ancêtre commun au couple.

p: nombre de générations entre la mère et un ancêtre commun au couple.

Le coefficient moyen de consanguinité (F moyen ou consanguinité de la population) représente le rapport de la somme des coefficients de consanguinité (F) sur le nombre d'individus pour lesquels un coefficient (nul ou non nul) a été calculé (Jacquard 1974). Il représente en terme de population la probabilité que les deux gènes possédés en un locus quelconque par un individu choisi au hasard dans la population soient identiques par descendance (Jakobi et Jacquard 1971).

Le coefficient moyen de consanguinité se calcule ainsi:

$$F \text{ (moyen)} = \sum p_i F_i$$

$p_i$  : fréquence relative des individus ayant un coefficient de consanguinité  $F_i$

$F_i$  : coefficient de consanguinité de l'individu  $i$ .

Le coefficient de consanguinité et le coefficient moyen de consanguinité ont été calculés à partir des généalogies reconstituées automatiquement tirées du fichier BALSAC de SOREP à l'aide du programme MEDIC4\_ING et du programme CONB (tous deux développés à SOREP).

#### 2.2.3.5 L'apparentement

Le concept d'apparentement diffère légèrement de celui de la consanguinité. Deux individus sont apparentés si parmi les ascendants de l'un figurent un ou des descendants de l'autre, ou l'autre lui-même. Ainsi, le coefficient d'apparentement ( $\Phi$ ) entre deux individus est la probabilité qu'un gène désigné au hasard chez l'un et un gène désigné au hasard au même locus chez l'autre soient identiques par descendance (Jacquard 1974).

Le coefficient d'apparentement se calcule ainsi:

$$\Phi = \sum (1/2)^{n+p+1}$$

n: nombre de générations entre le premier individu et un ancêtre commun aux deux individus.

p: nombre de générations entre le deuxième individu et un ancêtre commun aux deux individus.

Le coefficient moyen de parenté de la population ( $\Phi$  moyen) est la moyenne calculée à partir des coefficients de parenté (nuls ou non nuls) de toutes les combinaisons possibles d'individus pris deux à deux (Jacquard 1974).

Le coefficient de parenté et le coefficient moyen de parenté ont été calculés à partir du fichier BALSAC de SOREP à l'aide du programme MEDIC4\_ING et le programme APPB (programmes développés à SOREP).

#### 2.2.3.6 L'entropie

L'entropie est définie comme le degré d'enracinement des ascendances ou la génération moyenne. Plus l'information généalogique est profonde, plus la valeur assignée à l'entropie est élevée (Kouladjian 1986). La variance permet de juger de l'équilibre de la généalogie retracée. L'entropie et la variance doivent être calculées en même temps que les coefficients de consanguinité et de parenté afin de mieux évaluer la signification réelle des coefficients.

L'entropie se calcule ainsi:

$$S = \sum_i N_i / 2^{N_i}$$

où S: entropie

$N_i$ : la génération du fondateur i

La variance se calcule ainsi:

$$V = \sum_i P_i \log_2(P_i)^2 - S^2$$

où V: variance

$P_i$ : probabilité de l'origine du gène provenant du fondateur i.

$\log_2(P_i)^2$ : logarithme en base 2 de  $P_i$ .

## CHAPITRE 3

### RESULTATS

#### 3.1 Aspects démographiques.

##### 3.1.1 Prévalence de l'handicap visuel

La prévalence régionale de l'handicap visuel pour tous les groupes d'âge réunis se chiffre à 0,15%. La région est bien loin de la prévalence attendue de Genensky qui est de 0,86% (Genensky 1978). En reprenant les prévalences par groupe d'âge de Genensky et les données démographiques de Duchesne (Duchesne 1990), nous avons estimé, pour notre population, les valeurs attendues par groupe d'âge et nous les avons comparé aux valeurs observées (Tableau 11). Toutes les catégories d'âge sont significativement différentes des valeurs attendues sauf le groupe 0-4 ans.

##### 3.1.2 Répartition et comparaison de la clientèle par groupe d'âge et par sexe.

CLIENTELE	NOMBRE ATTENDU	NOMBRE OBSERVE	$p^1$ ( $\chi^2$ )
Moins de 4 ans	8	10	N.S. (0,5)
5-19 ans	171	74	$p < 0,01$ (55,02)
20-44 ans	481	112	$p < 0,01$ (283,08)
45-64 ans	577	79	$p < 0,01$ (429,82)
65-74 ans	328	73	$p < 0,01$ (198,25)
75-84 ans	290	63	$p < 0,01$ (177,69)
Plus de 85 ans	143	46	$p < 0,01$ (65,80)
<b>TOTAL</b>	<b>1998</b>	<b>457</b>	

Le nombre attendu provient des prévalences de Samuel Genensky appliquées aux données démographiques du SLSJ-CC de 1989. (Genensky 1978; Duchesne 1990) ( Tableau 1 ).

**TABLEAU 11**

**COMPARAISON ENTRE LE NOMBRE ATTENDU  
ET LE NOMBRE OBSERVE D'HANDICAPES VISUELS**

<sup>1</sup>  $\chi^2$  à un degré de liberté

La clinique de basse vision du SLSJ-CC a 457 dossiers actifs. La clientèle est représentée par groupe d'âge tel que présenté au tableau 12. Un total de 242 hommes et 215 femmes étaient inscrits au centre de basse vision en date du 31 décembre 1991. L'âge moyen est de 50 ans. La figure 4 reprend essentiellement les mêmes données et présente le nombre de patients par groupe d'âge et par sexe; seule l'échelle des groupes d'âge a été modifiée afin de l'adapter aux autres études.

La clientèle âgée de moins de 21 ans fait l'objet d'une étude plus spécifique. La figure 5 reprend le nombre de patients âgés de moins de 21 ans par catégorie d'âge et par sexe. Cette clientèle représente 19% de la clientèle totale (N=87).

Le tableau 13 compare les différents groupes d'âge de l'ensemble de la population handicapée visuelle du SSDV avec ceux de la population entière du SLSJ-CC. Aussi, comme meilleur élément de comparaison, nous avons utilisé une population consultante dans un cabinet d'optométrie de la ville de Jonquière.

Les différences rencontrées dans le tableau 13 nous ont amené à comparer la clientèle du SSDV avec une autre population consultante, cette fois-ci en basse vision, soit la clientèle de l'INLB de Montréal. Il s'agit en fait d'un échantillon de la



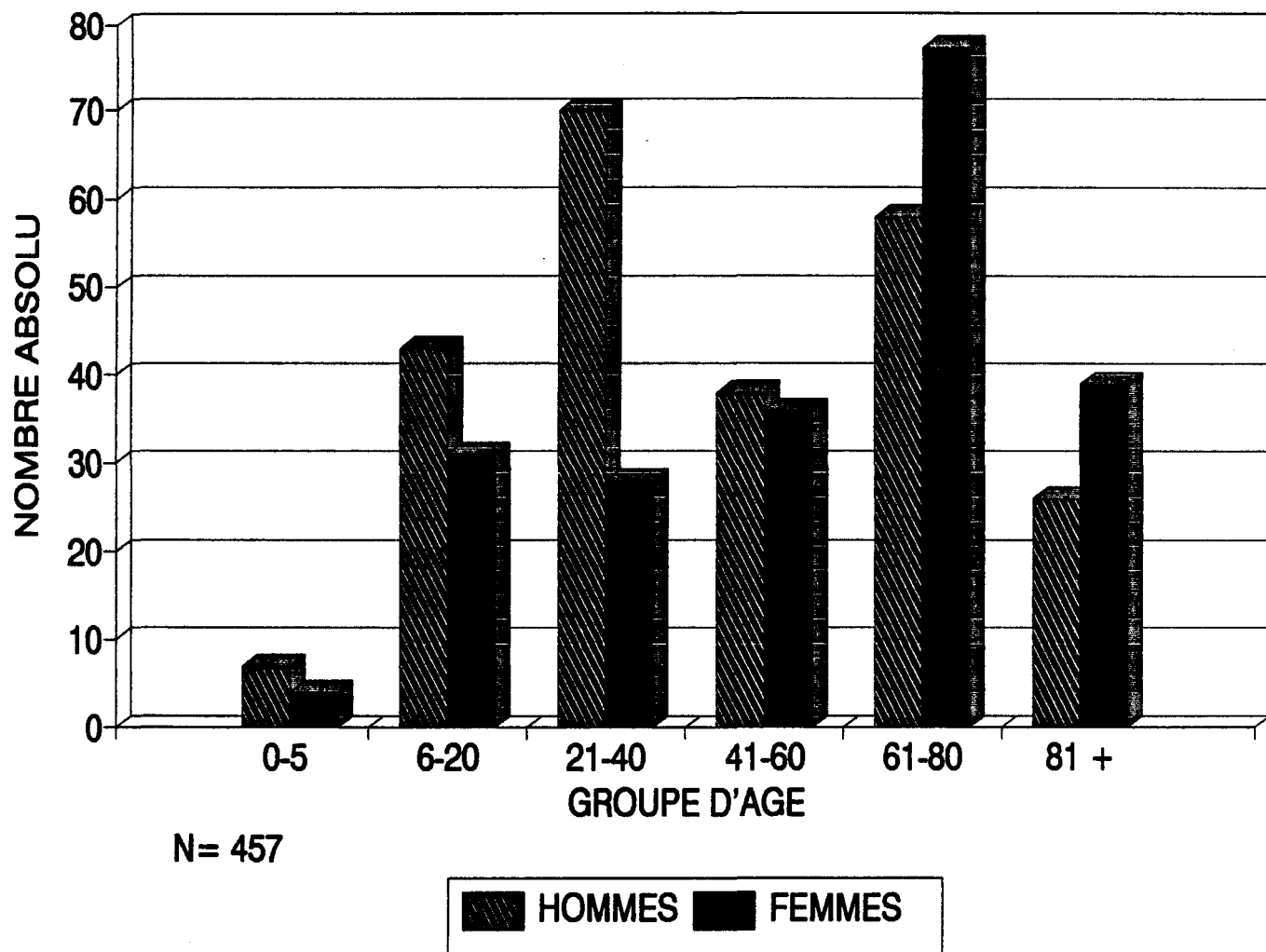


FIGURE 4

DONNEES DEMOGRAPHIQUES PAR GROUPE D'AGE ET PAR SEXE AU SSDV

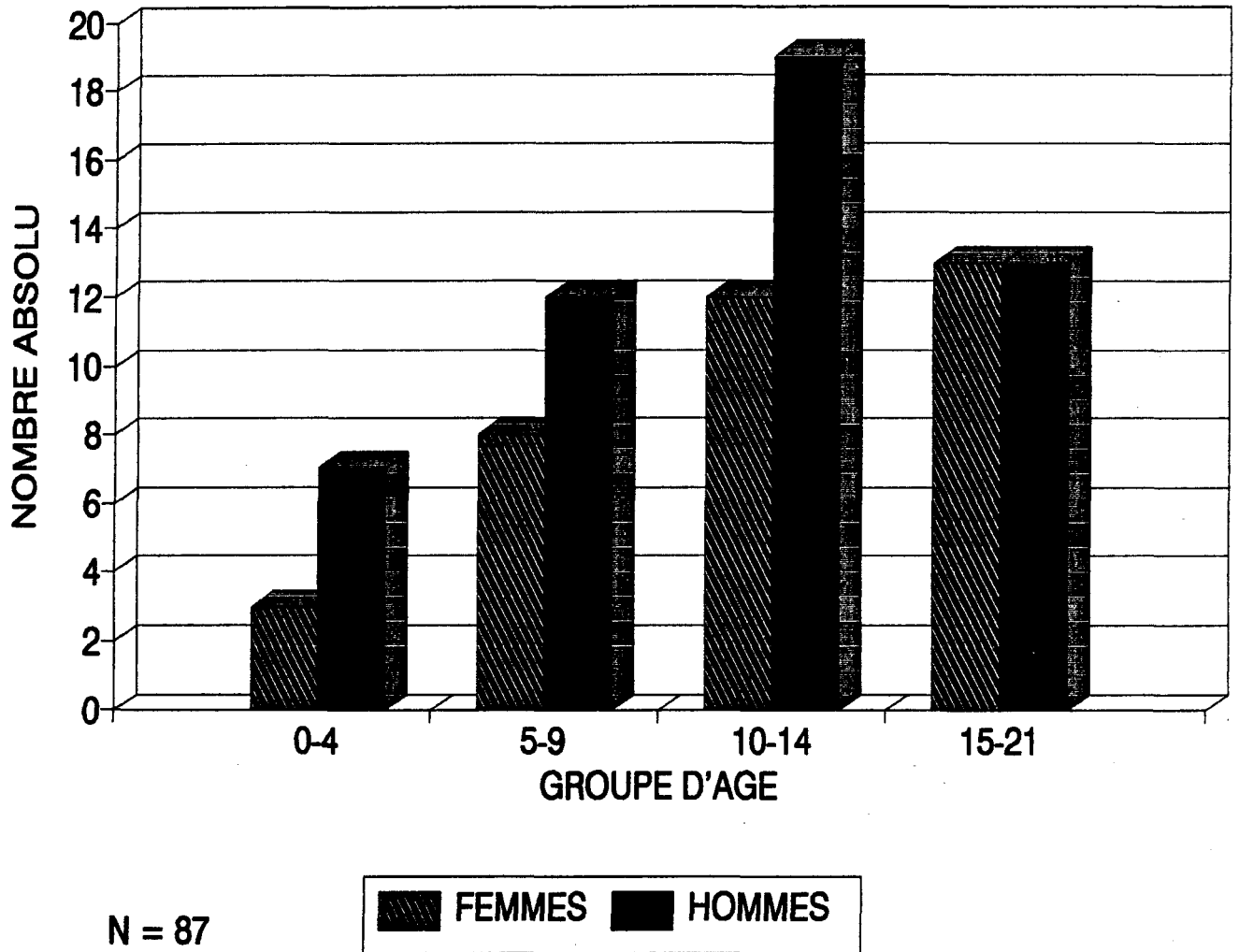


FIGURE 5

DONNEES DEMOGRAPHIQUES PAR GROUPE D'AGE ET PAR SEXE  
POUR LA CLIENTELE AGEE DE MOINS DE 21 ANS AU SSDV

<b>GROUPE D'AGE</b>	<b>HOMMES</b>	<b>FEMMES</b>	<b>TOTAL</b>
0-9	19	11	30
10-19	30	24	54
20-29	28	9	37
30-39	41	17	58
40-49	18	17	35
50-59	20	20	40
60-69	23	31	54
70-79	34	42	76
80-89	23	38	61
90 et +	6	6	12
<b>TOTAL</b>	<b>242</b>	<b>215</b>	<b>457</b>

**TABLEAU 12**

**REPARTITION DE LA CLIENTELE HANDICAPEE VISUELLE  
AU SERVICE SPECIALISE EN DEFICIENCE VISUELLE**

	SSDV 1991	SLSJ-CC 1989	CLINIQUE PRIVEE 1991
0-4 ANS	2,2 %	6,8 %	2,2 %
5-19 ANS	16,2 %	24,0 %	18,4 %
20-44 ANS	24,5 %	42,6 %	41,2 %
45-64 ANS	17,3 %	18,9 %	24,0 %
65-74 ANS	16,0 %	5,2 %	7,9 %
75-84 ANS	13,8 %	2,1 %	3,8 %
+ 85 ANS	10,0 %	0,4 %	2,5 %
TOTAL	100 %	100 %	100 %

Source: (Duchesne 1990).

TABLEAU 13

COMPARAISON DE LA CLIENTELE DU SSDV  
AVEC DEUX POPULATIONS DE REFERENCE

clientèle totale de 2000 cas qui avait fait l'objet d'une étude en 1987 (Gresset et Simonet 1987). Les résultats sont présentés à la figure 6.

### 3.1.3 Rapport de masculinité (Rm)

Afin de mieux étudier la clientèle du SSDV, le rapport de masculinité a été calculé pour différents groupes d'âge tel que représenté à la figure 7. Le rapport de masculinité de l'ensemble de la clientèle ainsi que celui du groupe âgé de moins de 21 ans est respectivement de 113 et de 142. A la figure 8, on compare la clientèle du SSDV avec celle d'une clinique privée de Jonquière et avec la population totale du SLSJ-CC. Le rapport de masculinité du SLSJ-CC est de 102 et celui de la clinique privée est de 86.

Au SSDV, le groupe âgé de 70 ans et plus forme le tiers de la clientèle (149 patients), tandis qu'au Québec ce groupe représente moins de 5% de la population. Le Rm est de 73 (63 hommes et 86 femmes) alors qu'il est de 79 pour le SLSJ-CC. Cependant, le groupe des plus de 70 ans, quoique très représenté au SSDV, n'est pas suffisant pour abaisser le Rm moyen près des valeurs attendues.

### 3.1.4 Répartition géographique des lieux de résidence.

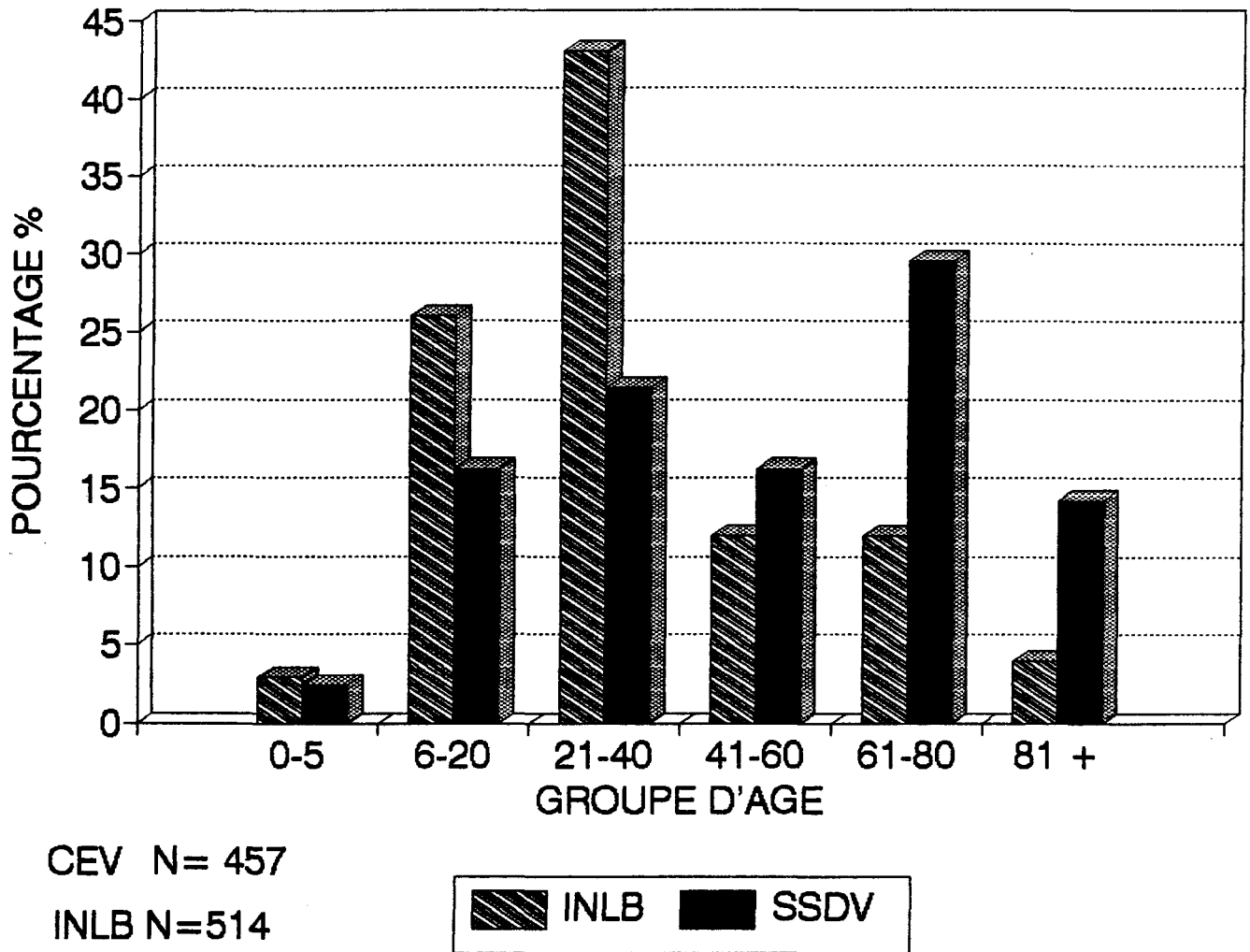


FIGURE 6

DONNEES DEMOGRAPHIQUES  
INLB vs SSDV

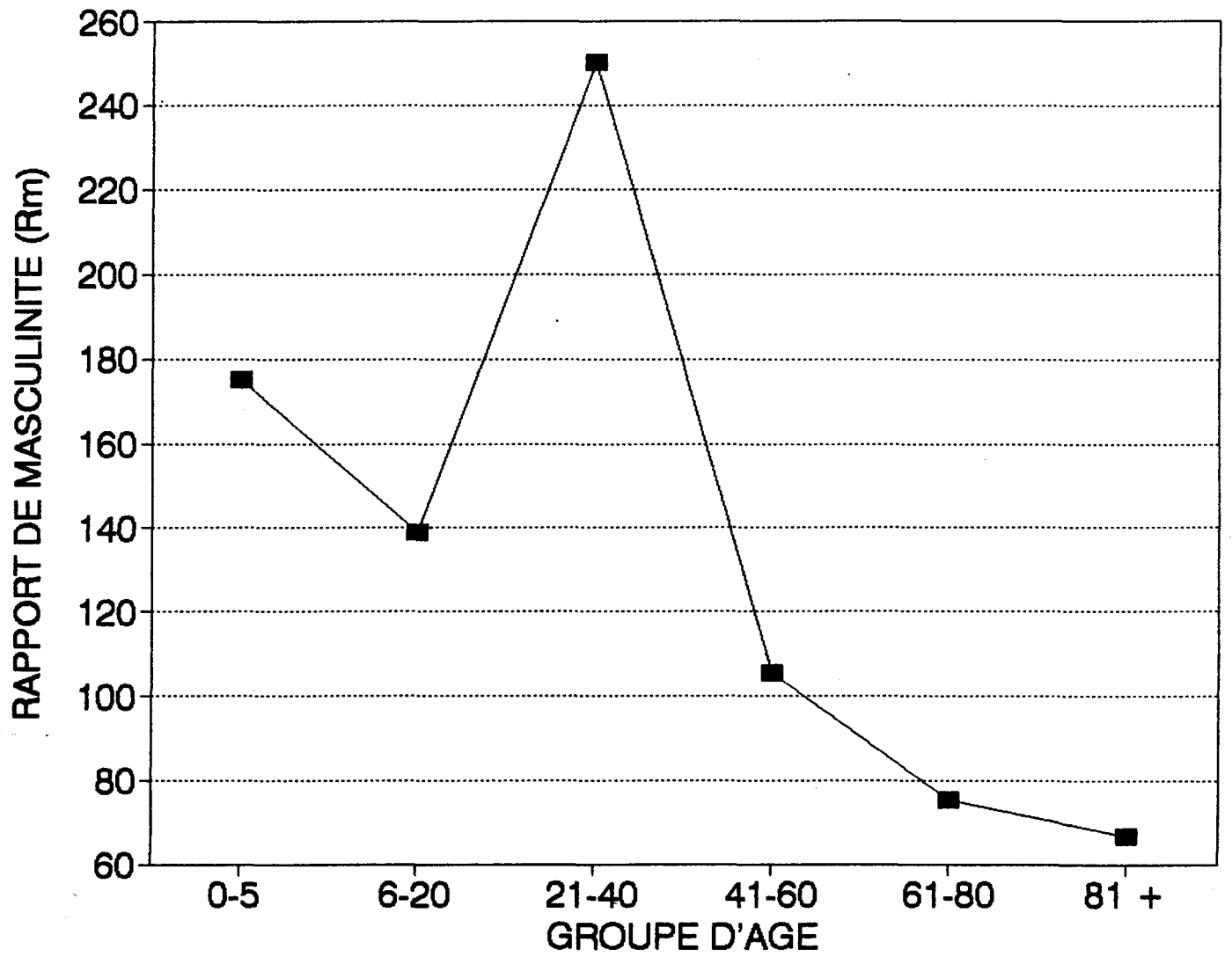


FIGURE 7

RAPPORT DE MASCULINITE PAR GROUPE D'AGE AU SSDV

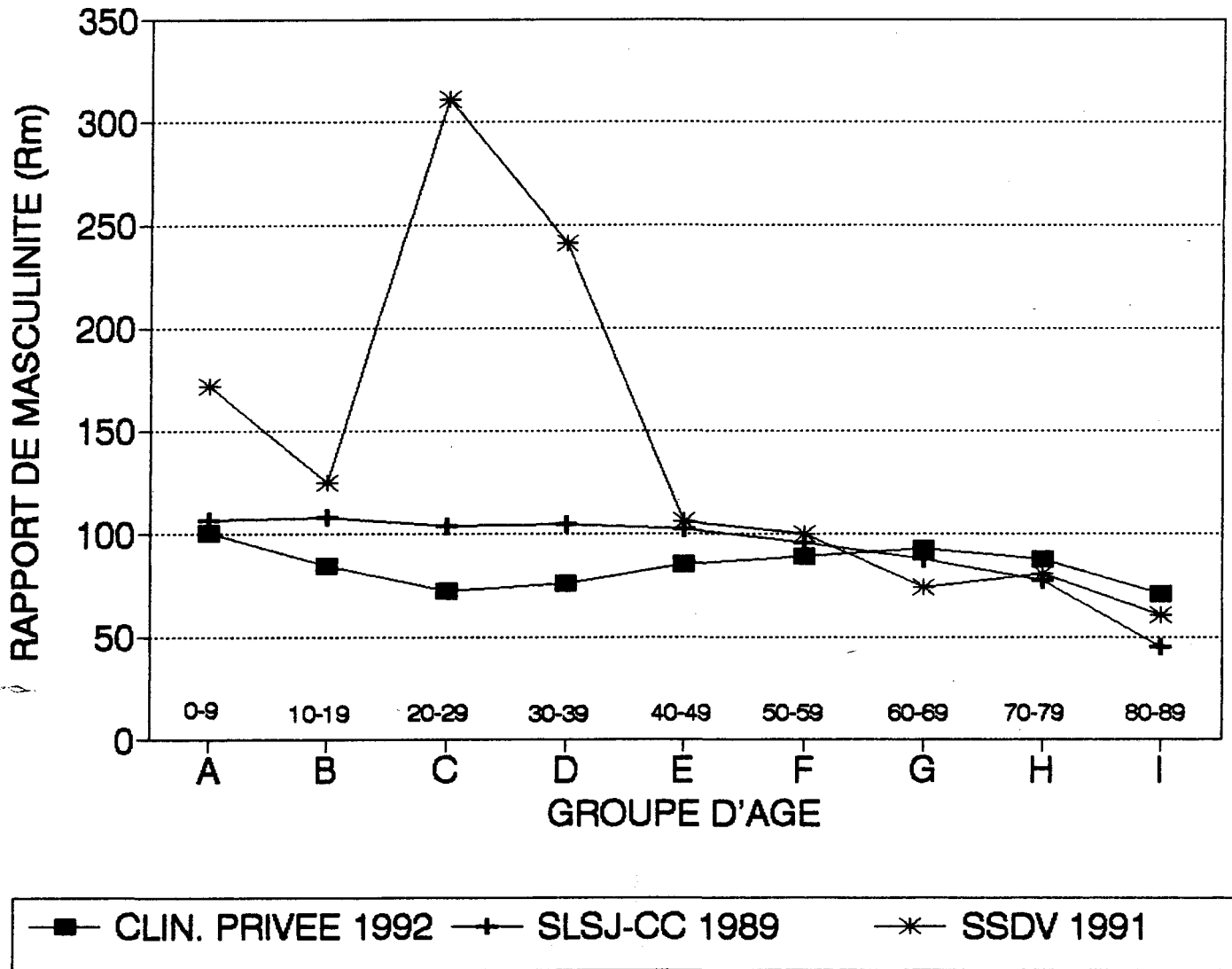


FIGURE 8

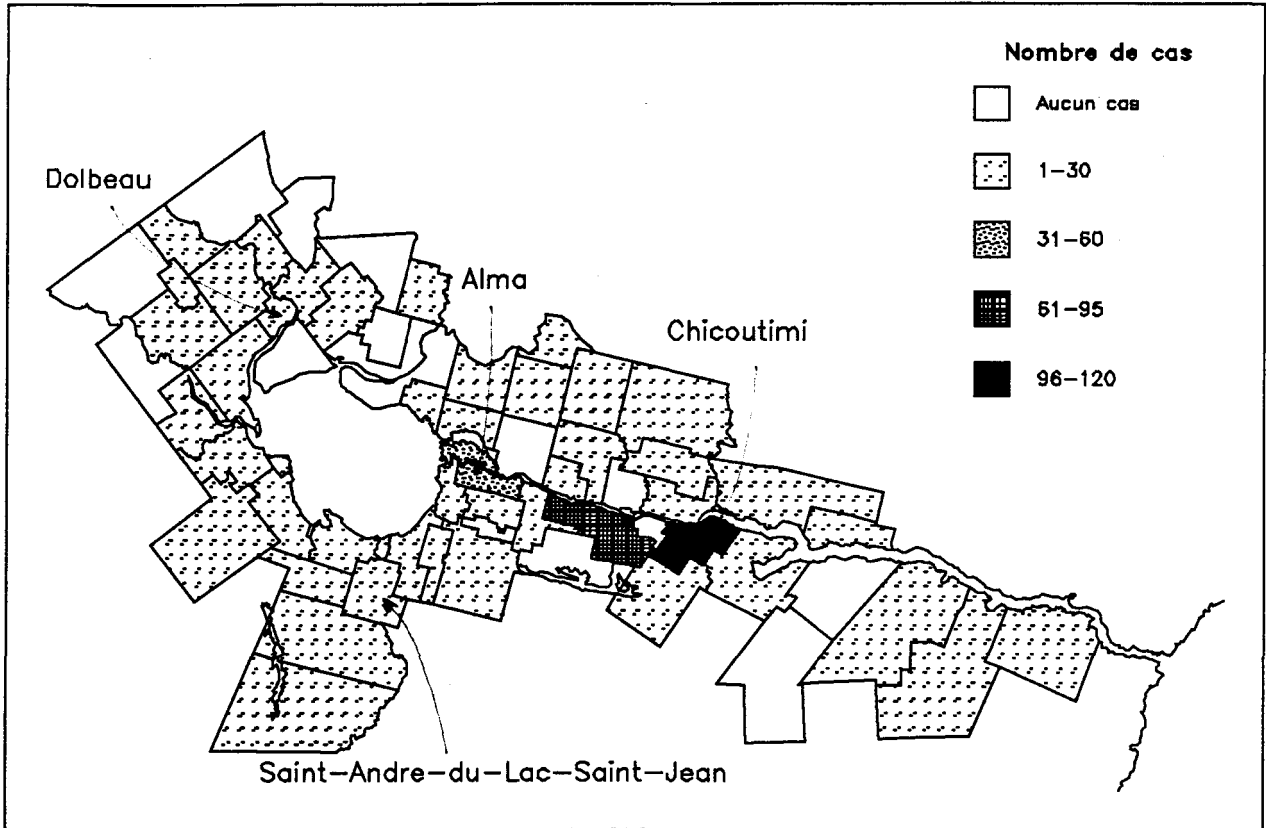
RAPPORT DE MASCULINITE (SLSJ-CC, CLINIQUE PRIVEE ET SSDV)



Parmi les 457 patients de la clinique, 447 sont répartis dans les 66 URB de la région du SLSJ. La figure 9 montre la répartition de la clientèle sur le territoire couvert, tandis que le tableau 14 présente le nombre total d'hommes et de femmes recensés dans chacune des URB. Parmi les 457 patients, dix résident à l'extérieur du SLSJ, dont huit à Chibougamau-Chapais, un à Sacré-Coeur et un à Tadoussac. Notons que Chibougamau-Chapais fait partie de la région couverte par le SSDV mais n'est pas compris dans la table synchronique des équivalences et divisions territoriales de Lachance et al. telle que décrite dans la section 2.1.2.1 (Lachance et al. 1988). Les deux autres municipalités font partie de la grande région de Québec qui dépend du Centre Louis-Hébert. Rappelons que le SSDV peut recevoir des patients de ces municipalités et leur offrir les soins dont ils ont besoin, mais n'a pas le mandat d'assurer le suivi à domicile offert normalement par les différents intervenants.

L'étude statistique, par simulation de Monté Carlo, révèle que quatre URB sur 66 ont un nombre de patients inscrits à la clinique régionale plus élevé qu'attendu ( $P < 0,05$ ).

Il s'agit de	Chicoutimi	N = 121	P = 0,000
	Alma	N = 51	P = 0,002
	Dolbeau	N = 19	P = 0,012
	Saint-André	N = 6	P = 0,003

**FIGURE 9****LA CLIENTELE TOTALE DU SSDV**

URB	NB HOMMES	NB FEMMES	TOTAL
ALBANEL	3	0	3
ALMA	34	17	51
ANSE ST-JEAN	1	4	5
ARVIDA	0	0	0
ASCENSION	1	1	2
BEGIN	0	2	2
CHAMBORD	2	0	2
CHIBOUGAMAU-CHAPAIS	6	2	8
CHICOUTIMI	65	54	119
CHICOUTIMI-NORD	1	1	2
CHUTE-DES-PASSES	0	0	0
DESBIENS	2	2	4
DOLBEAU	11	8	19
FERLAND-BOILEAU	0	0	0
GIRARDVILLE	1	0	1
HEBERTVILLE	3	2	5
HEBERTVILLE-STATION	0	0	0
JONQUIERE	45	49	94
LA BAIE	10	10	20
LA DORE	1	3	4
LAC-A-LA-CROIX	1	1	2
LAC-BOUCHETTE	1	1	2
LAC-DES-COMMISSAIRES	0	0	0
LAROUCHE	2	1	3
LATERRIERE	2	2	4
METABETCHOUAN	0	4	4
MILOT	1	0	1
MISTASSINI	6	7	13
NORMANDIN	1	2	3
NOTRE-DAME-DE-LORETTE	0	0	0
NOTRE-DAME-DU-ROSAIRE	0	1	1
PERIBONKA	0	0	0
PETIT-SAGUENAY	0	1	1
POINTE-BLEUE	0	1	1
RIVIERE ETERNITE	2	0	2
ROBERVAL	2	9	11

TABLEAU 14

NOMBRE DE PATIENTS PAR URB

URB	NB HOMMES	NB FEMMES	TOTAL
SACRE-COEUR	1	0	1
SAINTE-ELISABETH	0	0	0
SAINTE-HEDWIDGE	0	1	1
SAINTE-JEANNE-D'ARC	1	2	3
SAINTE-MARGUERITE-MARIE	0	0	0
SAINTE-MONIQUE	0	0	0
SAINTE-ROSE-DU-NORD	1	0	1
SAINTE-AMBROISE	4	1	5
SAINTE-ANDRE	4	2	6
SAINTE-AUGUSTIN	0	0	0
SAINTE-BRUNO	6	1	7
SAINTE-CHARLES	1	0	1
SAINTE-COEUR-DE-MARIE	1	5	6
SAINTE-CYRIAC	0	0	0
SAINTE-DAVID-DE FALARDEAU	2	0	2
SAINTE-EDMOND-DES-PLAINES	1	0	1
SAINTE-EUGENE	1	0	1
SAINTE-FELICIEN	6	7	13
SAINTE-FELIX-D'OTIS	0	0	0
SAINTE-FRANCOIS-DE-SALES	2	2	4
SAINTE-FULGENCE	0	2	2
SAINTE-GEDEON	0	2	2
SAINTE-HENRI-DE-TAILLON	0	1	1
SAINTE-HONORE	3	1	4
SAINTE-LEON (LABRECQUE)	2	0	2
SAINTE-METHODE	0	1	1
SAINTE-NAZAIRE	0	0	0
SAINTE-PRIME	1	2	3
SAINTE-STANISLAS	0	0	0
SAINTE-THOMAS-DIDYME	0	0	0
SHIPSHAW	0	0	0
TADOUSSAC	1	0	1
VAL-JALBERT	0	0	0
TOTAL	242	215	457

TABLEAU 14 (SUITE)  
NOMBRE DE PATIENTS PAR URB

Les trois municipalités ne faisant pas partie au SLSJ ont été exclues des simulations.

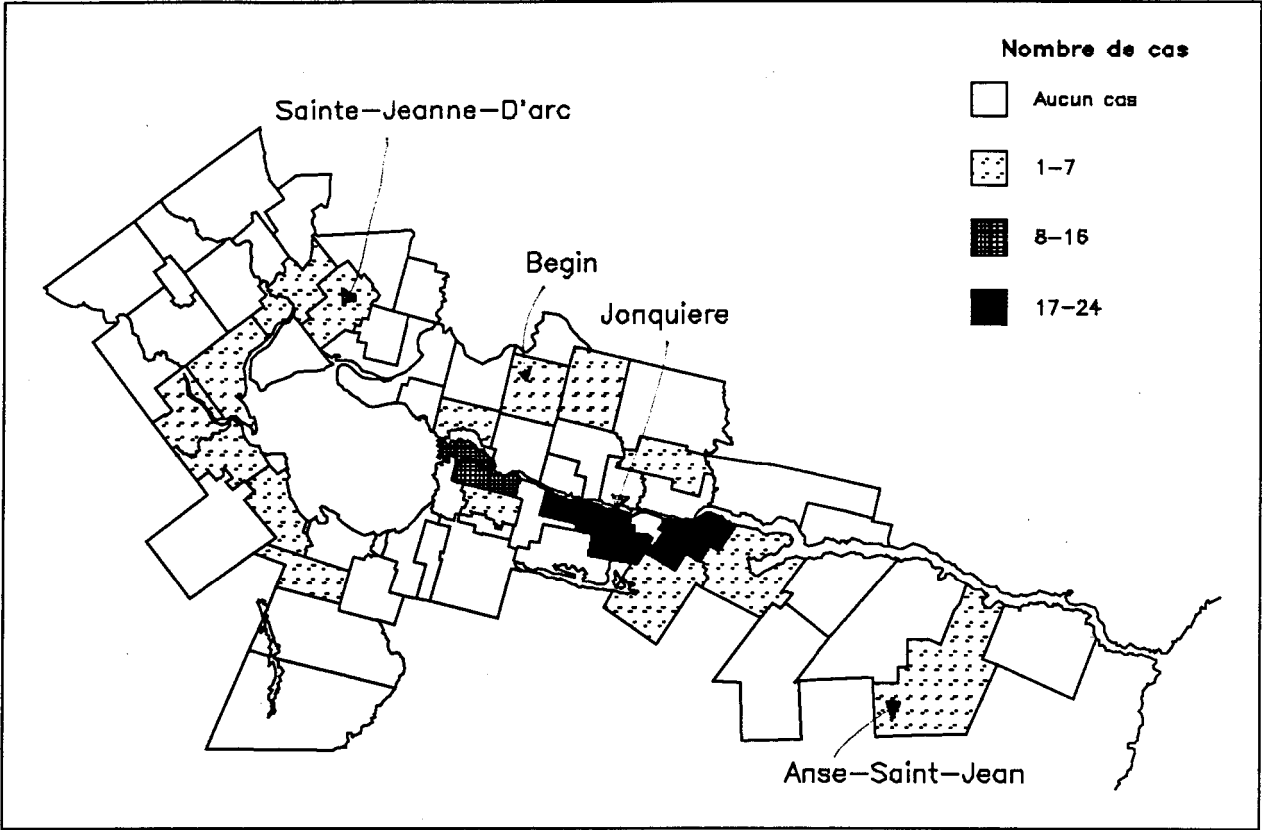
### 3.1.4.1 Le cas de la dégénérescence maculaire.

Les 79 cas de dégénérescence maculaire (45 femmes et 34 hommes), qui ne représentent qu'un faible échantillon de la population atteinte, recensés à la clinique se retrouvent dans 21 URB parmi les 66 du SLSJ. Nous avons voulu vérifier l'hypothèse selon laquelle la proximité de la clinique constituerait un avantage pour les personnes âgées et aurait pour effet de sur-représenter les URB situées près de la clinique. Notons que le groupe atteint de dégénérescence maculaire a une moyenne d'âge de 79 ans (âge varie de 31 à 98 ans).

Les simulations de Monté Carlo effectuées sur le groupe atteint de dégénérescence maculaire montrent que quatre URB ont une prévalence plus élevée. On retrouve (Figure 10):

Jonquière	N=24	P = 0,032
Anse Saint-Jean	N= 3	P = 0,007
Bégin	N= 2	P = 0,04
Sainte-Jeanne-D'arc	N= 2	P = 0,04

Mis à part Jonquière, les trois autres URB ne contiennent que des petits nombres de patients. Il est intéressant de noter



**FIGURE 10**

**LA DEGENERESCENCE MACULAIRE**

qu'aucune URB montre une prévalence plus faible que les valeurs attendues.

Un découpage a été fait entre la sous-région Saguenay et la sous-région Lac-Saint-Jean pour vérifier avec une échelle agrandie la prémisse de départ concernant la proximité de la clinique. Rappelons que le SSDV est situé dans la sous-région Saguenay.

La population du SLSJ-CC se divise en deux groupes légèrement inégaux (40% pour le Lac-Saint-Jean et 60% pour le Saguenay). On retrouve 26 patients au Lac-Saint-Jean et 53 patients au Saguenay. Les résultats sont également non significatifs ( $X^2=1,89$  N.S.)

### **3.2 Aspects médicaux**

#### **3.2.1. Les pathologies oculaires**

##### **3.2.1.1 Sévérité de l'atteinte**

A partir de la grille de sévérité présentée à la section 2.2.2.1.3 (Tableau 7), nous avons évalué le degré d'atteinte oculaire de tous les patients inscrits au SSDV. Le tableau 15 reprend les cinq degrés d'atteinte et indique le pourcentage de la clientèle dans chacune des catégories.

DEGRE D'ATTEINTE	NOMBRE	POURCENTAGE
A	193	42%
B	131	29%
C	42	9%
D	61	13%
E	30	7%
<b>TOTAL</b>	<b>457</b>	<b>100%</b>

**TABLEAU 15**  
**CLASSIFICATION DE LA CLIENTELE**  
**PAR DEGRE D'ATTEINTE**



On remarque qu'il y a 30 personnes aveugles au SLSJ-CC, soit 7% de la clientèle. La majorité des patients, par contre, sont handicapés visuels sans être aveugles légaux (N=193 soit 42%). La loi fédérale stipule que le terme aveugle légal s'applique aux catégories B, C, D, et E. Il y a donc 58% de la clientèle qui est légalement aveugle (N=264).

Le tableau 16 ne tient compte que des patients âgés de moins de 21 ans. Les 87 patients sont présentés selon la même grille d'analyse. On remarque que le SLSJ-CC ne compte qu'un aveugle total âgé de moins de 21 ans. Ce groupe compte 45 patients (52%) dans la catégorie A de la grille d'analyse. Il y a donc 42 patients légalement aveugles au SLSJ-CC âgés de moins de 21 ans

### 3.2.1.2 Classification par grands groupes de pathologies oculaires

La banque de données du SSDV compte 92 pathologies oculaires différentes comme diagnostic possible de l'handicap visuel. Le tableau 17 reprend chacune des pathologies et indique l'âge moyen des patients, le nombre d'hommes et de femmes ainsi que le nombre total de patients par pathologie.

Deux catégories n'ont aucun patient (colobome de l'iris (743,40) et corps astéroïdes dans l'humeur vitrée (379,20))

<b>CLASSIFICATION</b>	<b>NOMBRE ABSOLU</b>	<b>POURCENTAGE</b>
A	45	52%
B	18	21%
C	3	3%
D	20	23%
E	1	1%
<b>TOTAL</b>	<b>87</b>	<b>100%</b>

**TABLEAU 16****CLASSIFICATION DE LA CLIENTELE****PAR DEGRE D'ATTEINTE POUR LA CLIENTELE AGEE DE MOINS DE 21 ANS**

PATHOLOGIE OCULAIRE	AGE MOYEN	NOMBRE HOMMES	NOMBRE FEMMES	NOMBI TOTAL
AFFECTION DES VOIES OPTIQUES CAUSE TRAUMATISME	33	2	3	5
AFFECTION DES VOIES OPTIQUES CAUSE TUMEUR	88	1	0	1
AFFECTION DES VOIES & BANDELETTES OPTIQUES	76	1	0	1
AFFECTION RETINIENNE SAI	67	1	1	2
ALBINISME OCULAIRE	11	6	1	7
ALBINISME OCULO-CUTANE	21	9	9	18
ALTERATION DES MEMBRANES CORNEENNES	72	1	0	1
AMAUROSE CONGENITALE DE LEBER	4	2	0	2
AMBLYOPIE EX ANOPSIA	27	2	0	2
AMBLYOPIE RELIEE A UN HANDICAP INTELLECTUEL	22	15	17	32
ANIRIDIE	22	3	0	3
ANOMALIE DE PETER	24	1	0	1
APLASIE RETINIENNE CONGENITALE	33	2	0	2
ATROPHIE CHOROIDIENNE	88	0	1	1
ATROPHIE OPTIQUE CAUSE ATROPHIE CERVICALE	21	7	6	13
ATROPHIE OPTIQUE PRIMAIRE	47	1	1	2
ATROPHIE OPTIQUE SAI	33	8	4	12
ATROPHIE OPTIQUE SECONDAIRE ALCOOL	63	1	0	1
ATROPHIE OPTIQUE SECONDAIRE GLAUCOME	87	2	1	3
ATROPHIE OPTIQUE SECONDAIRE TRAUMATISME	27	7	1	8
ATROPHIE OPTIQUE SECONDAIRE TUMEUR CEREBRALE	34	1	3	4
ATROPHIE OPTIQUE SEC. ACCIDENT VASCULAIRE OU ACR	67	3	2	5
AVEUGLE TOTAL (PLA)	58	4	4	8
BLEPHAROPHIMOSIS	4	1	0	1
BRULURE A L'OEIL	70	1	0	1
CATARACTE CONGENITALE	30	4	5	9
CATARACTE SAI	47	0	4	4
CATARACTE SENILE	82	2	3	5
CATARACTE SUB-CAPSULAIRE POSTERIEURE	69	0	1	1
CATARACTE TRAUMATIQUE	34	1	0	1

TABLEAU 17

NOMBRE DE PATIENTS ET AGE MOYEN PAR PATHOLOGIE OCULAIRE AU SSDV

PATHOLOGIE OCULAIRE	AGE MOYEN	NOMBRE HOMMES	NOMBRE FEMMES	NOMBRI TOTAL
CHORIO-RETINITE A TOXOPLASMOSE	24	2	0	2
CHORIO-RETINITE MYOPIQUE	69	0	3	3
CHOROIDEREMIE	46	2	0	2
CHORIDOSE MYOPIQUE	32	0	2	2
CICATRICES MACULAIRES CAUSEES HISTOPLASMOSE	62	0	2	2
COLOBOME DE LA RETINE	44	4	3	7
COLOBOME DE L'IRIS	0	0	0	0
CORNEE IRREGULIERE	67	0	1	1
CORPS ASTEROIDES DANS LE VITREE.	0	0	0	0
DECOLLEMENT DE LA RETINE SAI	50	2	2	4
DECOLLEMENT DE LA RETINE SECONDAIRE	65	0	1	1
APHAQUIE				
DECOLLEMENT DE LA RETINE SECONDAIRE MYOPIE	40	0	1	1
DECOLLEMENT DE LA RETINE SECONDAIRE	25	1	0	1
TRAUMATISME				
DEGENERESCENCE CORNEENNE CAUSEE INFECTION	43	1	0	1
DEGENERESCENCE DE LA RETINE SAI	66	0	2	2
DEGENERESCENCE MACULAIRE CICATRICIELLE	78	0	2	2
DEGENERESCENCE MACULAIRE DISCIFORME	75	0	1	1
DEGENERESCENCE MACULAIRE SECHE	79	1	5	6
DEGENERESCENCE MACULAIRE SENILE ATROPHIQUE	80	28	36	64
DEGENERESCENCE MACULO-PAPILLAIRE	87	0	1	1
DIAGNOSTIC INSUFFISANT	55	18	18	36
DYSTROPHIE CORNEENNE	67	1	2	3
ENDOPHTALMIE	33	0	1	1
FIBROPLASIE RETRO-LENTALE	14	0	2	2
GLAUCOME ABSOLU	75	6	4	10
GLAUCOME ANGLE FERME	53	0	1	1
GLAUCOME PRIMAIRE A ANGLE OUVERT	79	5	7	12
GLAUCOME SAI	64	0	3	3
GLAUCOME SECONDAIRE	33	1	0	1
GREFFE CORNEENNE	40	1	0	1

TABLEAU 17 (SUITE)

NOMBRE DE PATIENTS ET AGE MOYEN PAR PATHOLOGIE OCULAIRE AU SSDV

PATHOLOGIE OCULAIRE	AGE MOYEN	NOMBRE HOMMES	NOMBRE FEMMES	NOMBRE TOTAL
HEMIANOPSIE HOMONYME	69	1	4	5
HEMIANOPSIE NASALE	60	1	0	1
HEMORRAGIE RETINIENNE	71	0	1	1
KERATITE ATOPIQUE	39	1	0	1
KERATITE BULLEUSE	12	0	1	1
KERATITE EN BANDELETTES	73	1	1	2
MACULOPATHIE DEGENERATIVE DUE GLAUCOME	75	1	0	1
MICROPHTALMIE	24	4	4	8
MYOPIE ELEVEE CONGENITALE	36	13	7	20
NEVRITE ISCHEMIQUE	58	1	0	1
NEVRITE OPTIQUE	55	5	3	8
NYSTAGMUS CONGENITAL	28	11	7	18
OEDEME DENSE DE LA CORNEE	74	0	1	1
OEDEME MACULAIRE SUITE APHAQUIE	85	1	0	1
PHTISIE OCULAIRE	61	0	1	1
PLAIE DU GLOBE OCULAIRE	66	1	0	1
PLIS FALSIFORMES DE LA RETINE	5	0	1	1
PTERYGION	64	1	0	1
RETINITE PIGMENTAIRE	52	10	2	12
RETINITE PIGMENTAIRE ATYPIQUE	18	1	0	1
RETINOBLASTOME	27	1	0	1
RETINOCHISIS (LIE AU SEXE)	31	1	0	1
RETINOPATHIE DIABETIQUE	61	8	7	15
RETINOPATHIE DISCIFORME CIRCINEE	48	1	3	4
RETINOPATHIE HYPERTENSIVE	71	0	1	1
RETRECISSEMENT DU CHAMP VISUEL	55	3	3	6
SUBLUXATION DU CRISTALLIN CONGENITALE	46	4	1	5
TAIES CORNEENNES	64	1	2	3
THROMBOSE ARTERE CENTRALE DE LA RETINE	63	2	0	2
THROMBOSE VEINEUSE RETINIENNE	71	2	0	2
UVEITE CHRONIQUE	56	1	0	1
UVEITE SAI	57	3	0	3
TOTAL:		242	215	457

TABLEAU 17 (SUITE)

NOMBRE DE PATIENTS ET AGE MOYEN PAR PATHOLOGIE OCULAIRE AU SSDV

puisque ce tableau ne présente que le diagnostic principal (Section 2.1.2.1).

Nous retrouvons dans la liste des codes modifiés huit patients aveugles (369,00), or nous avons mentionné à la section 3.2.1.1 que 30 patients étaient aveugles au SLSJ-CC. La raison est que le code 369,00 a été accordé à des patients dont le diagnostic médical était inconnu du SSDV, c'est le cas par exemple d'un patient ayant deux yeux artificiels d'étiologie inconnue. Ces patients consultent peu la clinique d'optométrie (étant aveugles, ils n'en ont pas vraiment besoin...) et il est difficile de mettre ces dossiers à jour. Les 22 autres personnes aveugles sont répertoriées dans leur pathologie oculaire correspondante.

Les cas de diagnostic insuffisant (100,00), expliqués au chapitre 2, sont au nombre de 36 (18 hommes et 18 femmes). Ces dossiers ont été vus par toute l'équipe et le code 100,00 est demeuré.

Afin de mieux étudier les pathologies rencontrées, nous avons utilisé un regroupement tel que présenté au tableau 8. Cette opération a pour but de rendre nos données plus facilement comparables. Le tableau 18 indique le nombre de patients (hommes et femmes réunis) ainsi que les pourcentages respectifs par grands groupes. Les cases vides non représentées du tableau 8

OMS	DESCRIPTION	NB	%
100	Diagnostic insuffisant	36	7,9
190	Tumeur maligne de l'oeil	1	0,1
270	Trouble du métabolisme et d'élimination des acides aminés	25	5,5
Maladie de l'oeil et de ses annexes			
360	Affections du globe oculaire	12	2,6
361	Décollement et anomalie de la rétine	7	1,6
362	Autres affections rétiniennes	124	27,2
363	Chorio-rétinite, cicatrices chorio-rétiniennes et autre affections de la choroïde	16	3,6
365	Glaucome	17	3,7
366	Cataracte	11	2,4
367	Vices de réfraction et troubles de l'accommodation	20	4,4
368	Troubles de la vision	46	10,1
369	Cécité et baisse de vision	8	1,8
371	Opacité cornéenne et autres affections de la cornée	15	3,3
372	Affections de la conjonctive	1	0,1
377	Affections du nerf et des voies optiques	64	14,0
379	Autres affections de l'oeil	18	4,0
743	Anomalies congénitales de l'oeil	34	7,5
871	Plaie du globe oculaire	1	0,1
940	Brûlure limitée à l'oeil et à ses annexes	1	0,1
<b>TOTAL</b>		<b>457</b>	<b>100,0</b>

TABLEAU 18

## REPARTITION DES PATHOLOGIES OCULAIRES

ont été omises afin de faciliter la lecture. Le tableau 19 reprend le même système mais seulement pour la clientèle âgée de moins de 21 ans. En général, on remarque que les patients âgés de moins de 21 ans ont plus de troubles du métabolisme et d'élimination des acides aminés (code 270) (18,4% vs 5,5%), plus de troubles de la vision (code 368) (20,7% vs 10,1%) et moins d'affections rétiniennes (code 362) (6,9% vs 27,2%).

A titre indicatif, un troisième découpage regroupe seulement les grands groupes pathologiques (Tableau 20). La classification est plus subjective et ne suit plus les codes de l'OMS. De toute la clientèle du SSDV, 185 patients (40%) ont une pathologie oculaire "pure" comme diagnostic. On remarque que 26% des patients (N=117) ont un problème congénital à l'origine de leur handicap. Plusieurs patients (N=57 soit 13%) sont inscrits au SSDV et présentent un handicap intellectuel.

### 3.2.1.3 Comparaison avec d'autres études

Il est toujours intéressant de comparer le groupe étudié avec d'autres populations. Nous l'avons fait avec deux études, celle de Gresset et Simonet à Montréal (Gresset et Simonet 1987) et celle de Faye aux Etats-Unis (Faye 1970).

La figure 11 permet de comparer les causes de l'handicap visuel entre l'INLB et le SSDV. Il faut préciser à nouveau que



OMS	DESCRIPTION	NB	%
100	Diagnostic insuffisant	3	3,4
270	Trouble du métabolisme et d'élimination des acides aminés	16	18,4
Maladie de l'oeil et de ses annexes			
362	Autres affections rétiniennes	6	6,9
363	Chorio-rétinite, cicatrices chorio-rétiniennes et autre affections de la choroïde	3	3,4
367	Vices de réfraction et troubles de l'accommodation	6	6,9
368	Troubles de la vision	18	20,7
371	Opacité cornéenne et autres affections de la cornée	1	1,2
377	Affections du nerf et des voies optiques	15	17,2
379	Autres affections de l'oeil	7	8,1
743	Anomalies congénitales de l'oeil	12	13,8
<b>TOTAL</b>		<b>87</b>	<b>100,0</b>

TABLEAU 19

REPARTITION DES PATHOLOGIES OCULAIRES

CLIENTELE DE 21 ANS ET MOINS

	<u>NOMBRE</u>	<u>POURCENTAGE</u>
PATHOLOGIE OCULAIRE	185	40 %
PROBLEMES HEREDITAIRE OU CONGENITAL	117	26 %
RELIE A UN HANDICAP INTELLECTUEL OU ATROPHIE CEREBRALE	57	13 %
INFECTION	28	6 %
TRAUMATISME	20	4 %
TUMEUR	6	1 %
DIAGNOSTIC INSUFFISANT	44	10 %
<b>TOTAUX</b>	<b>457</b>	<b>100 %</b>

**TABLEAU 20**

**CLASSIFICATION DE LA CLIENTELE TOTALE PAR GRANDES CATEGORIES**

**SERVICE SPECIALISE EN DEFICIENCE VISUELLE  
SAGUENAY-LAC-SAINT-JEAN--CHIBOUGAMAU-CHAPAIS**

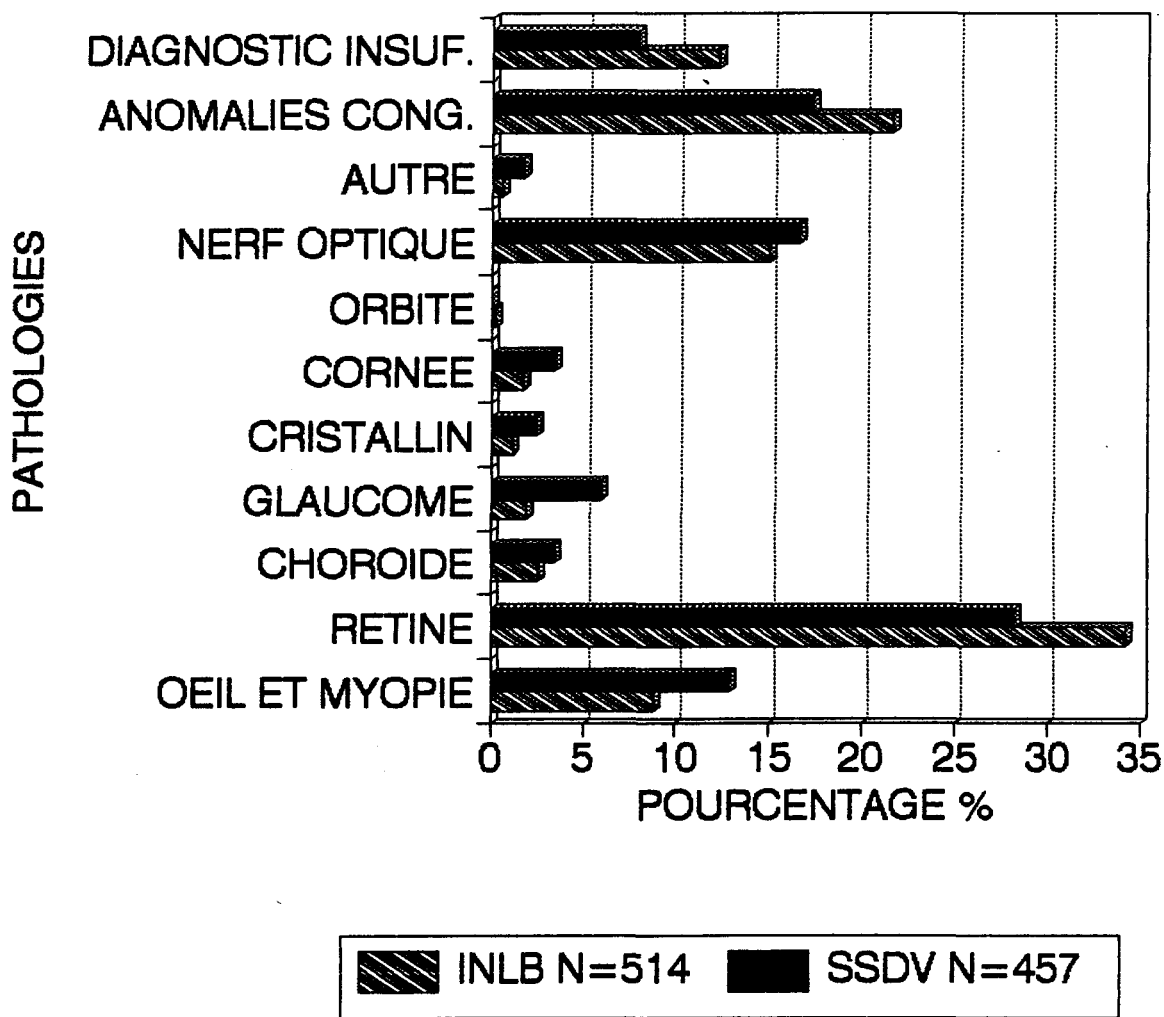


FIGURE 11

LES CAUSES DE L'HANDICAP VISUEL AU SSDV ET A L'INLB

l'étude de l'INLB est constituée d'un échantillon de 514 patients.

Une autre comparaison intéressante est faite cette fois-ci sur quelques pathologies seulement. La figure 12 permet de comparer les pourcentages de patients atteints aux différentes cliniques, les cinq pathologies retenues étant la fibroplasie rétrolentale, la rétinopathie diabétique, la dégénérescence maculaire, l'albinisme et la rétinite pigmentaire.

### 3.2.2 Les pathologies systémiques

Comme nous l'avons déjà dit, nous avons inscrit une pathologie systémique à la condition expresse que celle-ci soit à l'origine de l'handicap visuel. Le tableau 21 présente les 25 pathologies systémiques rencontrées en indiquant l'âge moyen des patients ainsi que le nombre d'hommes et de femmes.

Près du tiers de la clientèle (137 patients répartis en 63 femmes et 74 hommes) est inscrite au SSDV à cause d'une pathologie systémique. Lorsqu'on ne prend que les patients âgés de moins de 21 ans, 41 patients sur 87 (47%) ont un diagnostic systémique à l'origine de leur inscription au SSDV.

Toutes ces pathologies sont connues pour donner des problèmes oculaires sauf peut-être le spina bifida. Le patient

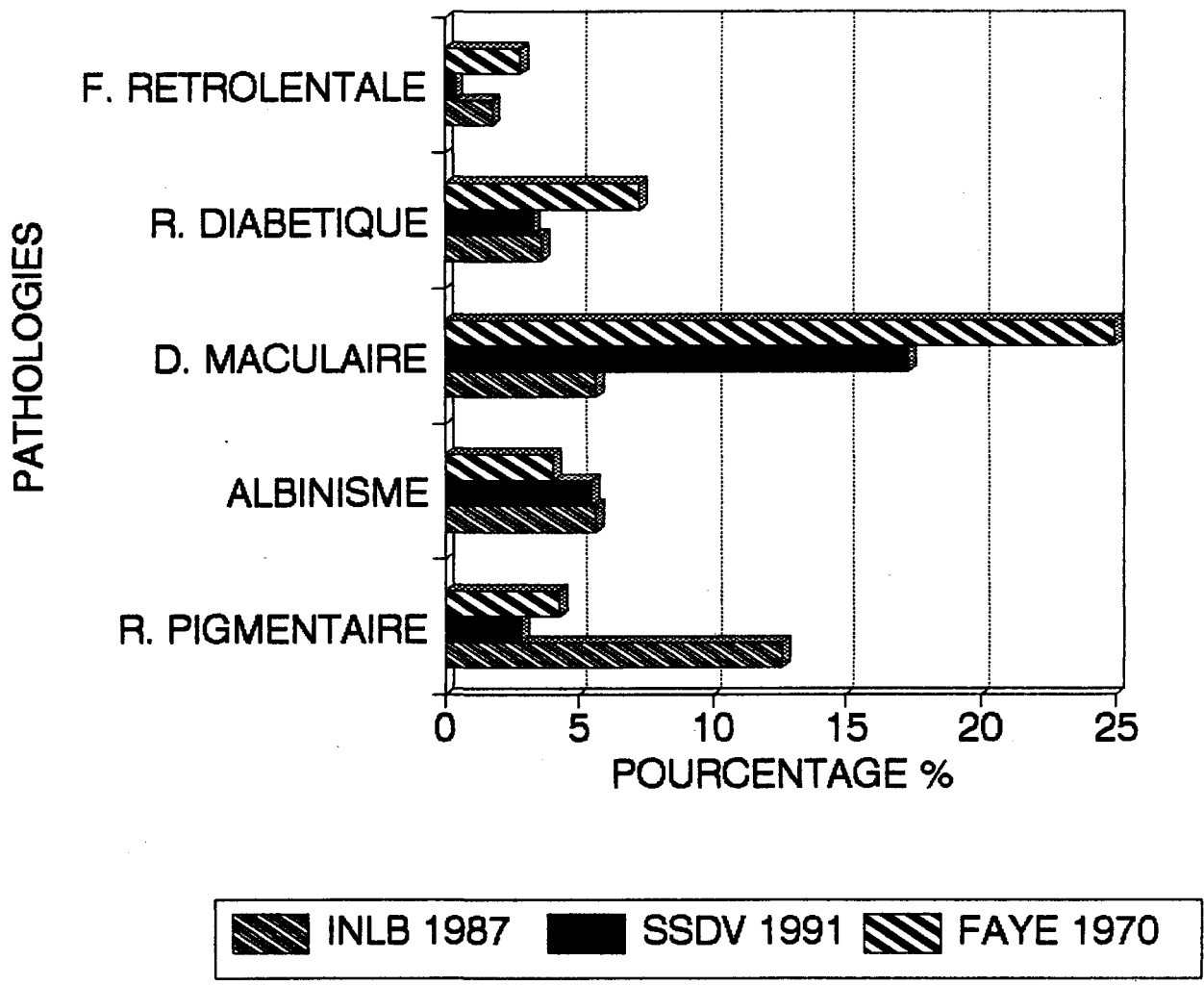


FIGURE 12

COMPARAISON DE LA FREQUENCE DE CERTAINES PATHOLOGIES OCULAIRES RENCONTREES DANS TROIS CENTRES

PATHOLOGIE SYSTEMIQUE	AGE MOYEN	NOMBRE HOMMES	NOMBRE FEMMES	NOMBRE TOTAL
ACCIDENT CAUSE PAR EXPLOSIF	66	1	0	1
ACCIDENT CEREBRO-VASCULAIRE SAI	63	1	3	4
ALBINISME OCULO-CUTANE	21	9	9	18
ATAXIE DE FRIEDREICH	30	0	1	1
BIEDL BARDET (SYNDROME)	25	2	0	2
DELETION 4p	2	0	1	1
DIABETE SUCRE	62	9	12	21
EFFETS TOXIQUES DE L'ALCOOL	63	1	0	1
ENCEPHALOPATHIE	6	1	0	1
HANDICAP INTELLECTUEL SAI	23	16	17	33
HYDROCEPHALIE	14	3	1	4
MACROCEPHALIE	2	1	0	1
MARFAN (SYNDROME)	43	0	2	2
MAROTEAUX-LAMI TYPE VI (MPS TYPE VI)	12	0	1	1
MENINGITE	60	1	0	1
MICROCEPHALIE	12	1	0	1
PARALYSIE CEREBRALE SAI	22	7	3	10
POLYNEUROPATHIE (AGENESIE CORPS CALLEUX)	22	3	0	3
SCLEROSE EN PLAQUES	52	4	3	7
SPINA BIFIDA	12	1	0	1
SYNDROME DE STEINERT	30	0	1	1
TRAUMATISME DU NERF ET DES VOIES OPTIQUES	45	3	0	3
TRISOMIE 21	23	9	7	16
TUMEUR CEREBRALE	54	1	1	2
WEILL MARCHENASI (SYNDROME)	14	0	1	1
	TOTAL:	74	63	137

TABLEAU 21

NOMBRE DE PATIENTS ET AGE MOYEN PAR PATHOLOGIE SYSTEMIQUE  
A L'ORIGINE DE L'HANDICAP VISUEL

atteint de spina bifida a subi une forte augmentation de la pression du liquide céphalo-rachidien (LCR) vers l'âge de 5 ans et a perdu beaucoup de sa capacité visuelle suite à l'atrophie optique secondaire. Cette augmentation de la pression du LCR constitue un risque pour les patients atteints de spina bifida.

### **3.3 Aspects génétiques**

#### **3.3.1 Les maladies congénitales et héréditaires**

Lorsqu'on reprend les pathologies oculaires présentées au tableau 6, on remarque que plusieurs pathologies sont d'origine congénitale. Le tableau 22 reprend les pathologies congénitales et héréditaires en indiquant l'âge moyen ainsi que le nombre d'hommes et de femmes.

Le même phénomène se présente pour les pathologies systémiques, plusieurs d'entres-elles étant d'origine congénitale. Le tableau 23 présente l'âge moyen, le nombre d'hommes et de femmes rencontrés par pathologie systémique.

Nous avons reconstitué les généalogies de 79 patients (79 familles) sur une possibilité de 101 patients (Tableau 24). On remarque qu'il y a 88 familles potentielles pour 101 patients parce que nous avons enlevé 13 patients apparentés (frère-soeur ou fils-père) qui ont consulté grâce à une référence familiale. Pour l'albinisme oculaire par exemple, nous avons des cousins;

PATHOLOGIE OCULAIRE	AGE MOYEN	NOMBRE HOMMES	NOMBRE FEMMES	NOMBR TOTAL
ALBINISME OCULAIRE	11	6	1	7
ALBINISME OCULO-CUTANE	21	9	9	18
AMAUROSE CONGENITALE DE LEBER	4	2	0	2
ANIRIDIE	22	3	0	3
ANOMALIE DE PETER	24	1	0	1
APLASIE RETINIENNE CONGENITALE	33	2	0	2
BLEPHAROPHIMOSIS	4	1	0	1
CATARACTE CONGENITALE	32	2	5	7
CHOROIDEREMIE	46	2	0	2
COLOBOME DE LA RETINE	44	4	3	7
COLOBOME DE L'IRIS	0	0	0	0
FIBROPLASIE RETRO-LENTALE	14	0	2	2
MICROPHTALMIE	24	4	4	8
MYOPIE ELEVEE CONGENITALE	36	13	7	20
NYSTAGMUS CONGENITAL	28	11	7	18
RETINITE PIGMENTAIRE	52	10	2	12
RETINITE PIGMENTAIRE ATYPIQUE	18	1	0	1
RETINOCHISIS (LIE AU SEXE)	31	1	0	1
SUBLUXATION DU CRISTALLIN CONGENITALE	46	4	1	5
TOTAL:		76	41	117

TABLEAU 22

PATHOLOGIES OCULAIRES CONGENITALES



PATHOLOGIE SYSTEMIQUE	AGE MOYEN	NOMBRE HOMMES	NOMBRE FEMMES	NOMBRE TOTAL
ALBINISME OCULO-CUTANE	21	9	9	18
ATAXIE DE FRIEDREICH	30	0	1	1
BIEDL BARDET (SYNDROME)	25	2	0	2
DELETION 4p	2	0	1	1
HYDROCEPHALIE	14	3	1	4
MACROCEPHALIE	2	1	0	1
MARFAN (SYNDROME)	43	0	2	2
MAROTEAUX-LAMI TYPE VI (MPS TYPE VI)	12	0	1	1
MICROCEPHALIE	12	1	0	1
POLYNEUROPATHIE (AGENESIE CORPS CALLEUX)	22	3	0	3
SPINA BIFIDA	12	1	0	1
SYNDROME DE STEINERT	30	0	1	1
TRISOMIE 21	23	9	7	16
WEILL MARCHENASI (SYNDROME)	14	0	1	1
	TOTAL:	29	24	53

TABLEAU 23

PATHOLOGIES SYSTEMIQUES CONGENITALES  
A L'ORIGINE DE L'HANDICAP VISUEL

PATHOLOGIES	NB PATIENTS	NB FAMILLES POTENTIELLES	NB FAMILLES ETUDIEES
ALBINISME OCULAIRE	7	5	3
ALBINISME OCULO-CUTANE	18	15	13
AMAUROSE DE LEBER	2	2	2
ANIRIDIE	3	3	3
BIEDL BARDET (RP ATYPIQUE)	2	2	2
CATARACTE CONGENITALE	9	8	8
CHOROIDEREMIE	2	2	2
COLOBOME DE LA RETINE	9	8	8
MICROPHTALMIE	6	6	5
MYOPIE ELEVEE CONGENITALE	20	18	15
RETINITE PIGMENTAIRE	12	11	10
SCLEROSE EN PLAQUES (NEVRITE OPTIQUE)	7	6	6
SUBLUXATION DU CRISTALLIN	4	2	2
TOTAL	101	88	79

TABLEAU 24

NOMBRE DE FAMILLES DISPONIBLES POUR L'ETUDE GENETIQUE

(2 frères cousins de 2 frères) notre étude aurait donc porté sur deux individus. Malheureusement pour cette pathologie, nous avons dû retirer ces deux familles puisque ces gens demeurent à Chibougamau et ne sont pas contenues dans le fichier-réseau BALSAC de SOREP. Le fichier ne contient aucune information à leur sujet.

### 3.3.2 Prévalence des pathologies héréditaires.

Les prévalences des treize pathologies retenues aux fins généalogiques sont présentées au tableau 25. Les valeurs sont exprimées pour mille habitants afin de rendre les données comparables à celles de la littérature présentées au tableau 2. La prévalence est calculée en tenant compte des données démographiques du SLSJ-CC (Duchesne 1990). Le test du chi carré a été fait sur les nombres absolus observés et attendus, les valeurs attendues étant calculées à partir des mêmes données démographiques en multipliant le taux de prévalence par la population totale du SLSJ-CC.

Certaines pathologies n'ont pas été comparées étant donné que les données ne sont pas disponibles. A titre d'exemple, le SSDV a une prévalence de 0,05 pour mille habitants en ce qui concerne le colobome de la rétine. Les prévalences attendues tant qu'à elles, font référence à tous les types de colobome oculaire.

PATHOLOGIE	SLSJ-CC (pour 1000)	$\chi^2$ (1) (P)
ALBINISME OCULAIRE	0,024	0,17 N.S.
ALBINISME OCULO-CUTANE	0,061	0,6 N.S.
AMAUROSE DE LEBER	0,007	4,5 P < 0,05
ANIRIDIE	0,01	0,003 N.S.
BIEDL BARDET (RP ATYPIQUE)	0,007	0,5 N.S.
CATARACTE CONGENITALE	0,03	- (2)
CHOROIDEREMIE	0,007	1 N.S.
COLOBOME DE LA RETINE	0,03	-
MICROPHTHALMIE	0,02	4,57 P < 0,05
MYOPIE ELEVEE CONGENITALE	0,07	-
RETINITE PIGMENTAIRE	0,04	21,69 P < 0,05
SCLEROSE EN PLAQUES (NEVRITE OPTIQUE)	0,023	-
SUBLUXATION DU CRISTALLIN	0,014	0,5 N.S.

(1) Les comparaisons sont faites à partir des données du tableau 2.

(2) Certaines pathologies n'ont pas de valeurs de comparaison valables.

TABLEAU 25

PREVALENCE DES PATHOLOGIES OCULAIRES  
RENCONTREES AU SSDV

Trois pathologies oculaires présentent une prévalence plus faible au SLSJ-CC comparée aux valeurs retrouvées dans la littérature (Tableau 25). C'est le cas de l'amaurose de Leber, la microphthalmie et la rétinite pigmentaire. Aucune pathologie, parmi les treize retenues, n'a une prévalence plus élevée que les valeurs attendues.

### 3.3.3 Le taux de consanguinité, d'apparentement et l'entropie.

Les taux moyens de consanguinité et d'apparentement sont présentés au tableau 26 pour les treize pathologies retenues. Pour les pathologies dont le coefficient moyen de consanguinité est supérieur à zéro, nous avons de plus indiqué le nombre d'individus qui font augmenter ce coefficient. Quatre pathologies ont un coefficient de consanguinité positif; le plus élevé étant pour l'albinisme oculaire.

Pour le taux moyen d'apparentement, le nombre de combinaisons dont Phi est différent de zéro est indiqué. Le nombre total de combinaisons possibles pour l'apparentement est donné par la formule suivante:  $[n! - (n-1)!] / 2$  où n représente le nombre de patients au départ. Neuf pathologies ont un coefficient moyen d'apparentement positif, le plus élevé étant pour le colobome de la rétine.

Enfin, la valeur de l'entropie ainsi que sa variance sont indiquées à des fins indicatives. La profondeur généalogique

PATHOLOGIES	ENTROPIE (VARIANCE)	F MOYEN (10 <sup>-4</sup> )	NB INDIVIDUS DONT F ≠ 0	PHI MOYEN (10 <sup>-4</sup> )	* NB COMBINAISONS DONT PHI ≠ 0
ALBINISME OCULAIRE	3,81 (0,23)	52,08	1	0	0
ALBINISME OCULO-CUTANE	3,55 (1,79)	0,00	0	2,00	11
AMAUROSE DE LEBER	5,63 (0,39)	0,00	0	2,44	1
ANIRIDIE	3,38 (1,56)	0,00	0	0,00	0
BIEDL BARDET (RP ATYPIQUE)	4,11 (1,21)	19,53	1	19,53	1
CATARACTE CONGENITALE	3,65 (2,00)	0,00	0	23,10	3
CHOROIDEREMIE	4,34 (0,17)	0,00	0	0,00	0
COLOBOME DE LA RETINE	4,15 (0,91)	39,06	1	30,34	7
MICROPHTALMIE	3,03 (2,87)	0,00	0	1,46	2
MYOPIE ELEVEE CONGENITALE	3,38 (1,22)	20,83	1	1,60	4

\* Nombre de combinaisons égale:  $[n! - (n-1)!] / 2$  où n égale le nombre d'ascendances.

TABLEAU 26

F MOYEN, PHI MOYEN ET ENTROPIE

PATHOLOGIES	ENTROPIE (VARIANCE)	F MOYEN (10 <sup>-4</sup> )	NB INDIVIDUS DONT F ≠ 0	PHI MOYEN (10 <sup>-4</sup> )	* NB COMBINAISONS DONT PHI ≠ 0
RETINITE PIGMENTAIRE	3,06 (0,69)	0,00	0	1,08	3
SCLEROSE EN PLAQUES (NEVRITE OPTIQUE)	3,58 (0,77)	0,00	0	5,85	2
SUBLUXATION DU CRISTALLIN	3,53 (0,84)	0,00	0	0,00	0

\* Nombre de combinaisons égale:  $[n!-(n-1)!]/2$  où n égale le nombre d'ascendances.

TABLEAU 26 (SUITE)

F MOYEN, PHI MOYEN ET ENTROPIE

parmi les treize pathologies varie de 3,03 (microphthalmie) à 5,63 (amaurose de Leber).

Les valeurs attendues pour le coefficient moyen de consanguinité et d'apparentement pour la région du SJSJ sont respectivement de 5 à  $10 \times 10^{-4}$  et 1,5 à  $2 \times 10^{-4}$  (De Braekeleer et al 1991).

Or, certaines pathologies, parmi celles retenues aux fins généalogiques, montrent des valeurs supérieures qui sont intéressantes à considérer.

L'albinisme oculaire ( $F=52 \times 10^{-4}$ ), le Biedl Bardet ( $F=19 \times 10^{-4}$ ,  $\Phi=19 \times 10^{-4}$ ), la cataracte congénitale ( $\Phi=23 \times 10^{-4}$ ), le colobome de la rétine ( $F=39 \times 10^{-4}$ ,  $\Phi=30 \times 10^{-4}$ ) et la myopie élevée congénitale ( $F=20 \times 10^{-4}$ ) montrent un coefficient moyen de consanguinité ou d'apparentement ou même les deux plus élevés que les moyennes régionales.

L'albinisme oculaire présente un coefficient moyen de consanguinité élevé causé par l'ascendance de la seule fille atteinte d'albinisme oculaire. Son coefficient de consanguinité est élevé parce qu'elle est issue d'une union entre double-cousins. Tous les autres patients atteints d'albinisme oculaire ont un coefficient de consanguinité égal à zéro.



Le Biedl Bardet présente des coefficients moyens plus élevés que les valeurs attendues. La consanguinité retrouvée est attribuable à un même couple qui apparaît à la sixième génération autant du côté du père que du côté de la mère. L'apparentement retrouvé provient du même couple commun à la première famille qui apparaît dans l'ascendance de la deuxième famille.

La cataracte congénitale montre un coefficient moyen d'apparentement plus élevé que les valeurs attendues et ceci est attribuable au fait que nous avons trois familles reliées de façon génétique (Figure 13).

Le colobome de la rétine présente des coefficients moyens élevés autant pour la consanguinité que pour l'apparentement. En ce qui concerne la consanguinité, un des patients est issu d'un mariage entre un cousin et sa petite-cousine (mariage 2:3). C'est le seul élément de consanguinité retrouvé parmi les huit ascendances. L'apparentement montre que deux individus sont cousins germains. Les six autres couples d'ascendances (sur une possibilité de 28 étant donné que nous avons huit patients) avec un coefficient d'apparentement non nul montrent un apparentement éloigné.

La myopie élevée congénitale (dégénérative) présente un coefficient moyen de consanguinité plus élevé que les valeurs

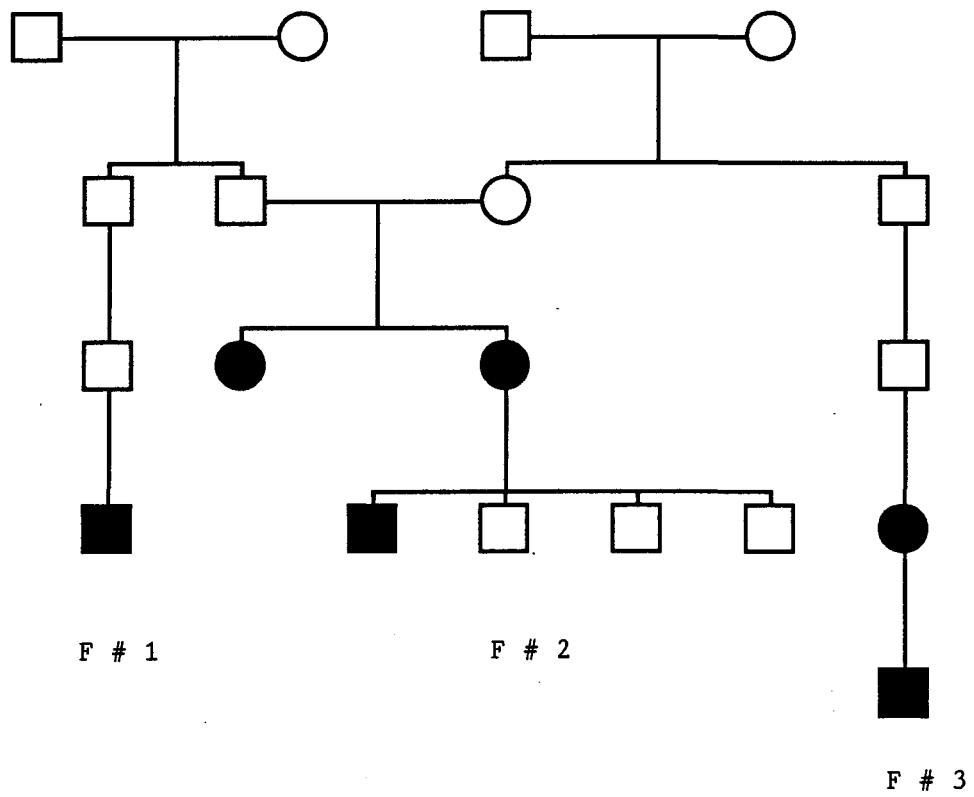


FIGURE 13

Arbre généalogique d'une famille avec cataractes congénitales

attendues. L'étude généalogique montre une consanguinité proche pour un patient issu de cousins germains. C'est le seul élément de consanguinité retrouvé parmi les quinze familles recensées avec une myopie élevée congénitale.

## CHAPITRE 4

### DISCUSSION

#### 4.1 Aspects démographiques

##### 4.1.1 Prévalence de l'handicap visuel

La prévalence de l'handicap visuel dans une région dépend de plusieurs facteurs. On a vu que le SSDV a ouvert ses portes en 1981 et a fait ses premiers examens visuels en 1983. Malgré son ouverture récente, le centre dessert 0,15% de la population entière de la région du SLSJ-CC, ce qui est comparable aux autres centres de basse vision de la province de Québec (Tableau 27) et dans plusieurs états américains (Tableau 28). Cependant, en étudiant de plus près le tableau 3, on observe que le SSDV a une sous-estimation importante chez les 20-44 ans, 45-64 ans et 75-84 ans avec une représentation respective dans leur groupe d'âge de 23%, 14% et 21%. Chez les 5-19 ans et les plus de 85 ans, on obtient une assez bonne représentation malgré le fait que les valeurs soient inférieures à celles de Genensky. Il faut cependant noter que les prédictions de Genensky ne se retrouvent

REGION ADMINISTRATIVE	NOMBRE ABSOLU	PREVALENCE
* Bas-Saint-Laurent 01	135	0,06%
* Saguenay Lac-Saint-Jean 02	457	0,15%
* Québec 03 (Chouinard 1992)	1160	0,19%
* Mauricie-Bois-Francs 04	347	0,07%
* Estrie 05 (Plourde 1992)	460	0,17%
Montréal 06		
Clinique de basse vision de l'Ecole d'Optométrie 06	15/AN (1)	
* Abitibi-Témiscamingue 08	100 (2)	0,061%
* Côte-Nord 09	79	0,07%
* Gaspésie Iles de la Madelaine 11	225 (3) 68 (4) total: 293 (3)	0,075% 0,058% 0,25% (3)
* Chaudière-Appalaches 12	367	0,10%
<b>TOTAL</b>	<b>3398 (4)</b>	<b>0,13% (4)</b>

- (1) La clinique de basse vision de l'Ecole d'Optométrie de l'Université de Montréal voit une quinzaine de patients par année qui sont tous déjà inscrits à l'un des deux autres centres montréalais (Gresset 1992).
- (2) Ce centre n'est pas subventionné par le ministère. Les patients doivent payer les services et les fournitures qu'ils reçoivent.
- (3) Ce centre a ouvert ses portes qu'en 1992. Le Centre Louis-Hébert recense encore 68 patients originaires de la région administrative RSS 11 (suite au transfert de patients vers le nouveau centre de Mont-Joli). Il est fort délicat d'évaluer la prévalence totale de cette région.
- (4) Le nombre total de patients et la prévalence sont calculés pour neuf régions administratives représentatives (marqués d'un astérisque). Ils totalisent 3398 patients pour une population de 2619703 (Duchesne 1990).

TABLEAU 27

**PREVALENCE DE L'HANDICAP VISUEL  
PAR REGION ADMINISTRATIVE DU QUEBEC**

ETATS	PREVALENCE (%)
CONNECTICUT	0,12
GEORGIE	0,11
KANSAS	0,15
LOUISIANE	0,17
MASSACHUSETTS	0,18
NEW HAMPSHIRE	0,16
NEW JERSEY	0,11
NEW MEXICO	0,25
CAROLINE DU NORD	0,21
OREGON	0,13
RHODE ISLAND	0,12
DAKOTA DU SUD	0,14
UTAH	0,12
VERMONT	0,17
VIRGINIA	0,13
TOTAL	0,15 (1)

Source: (Schein et DeSantis 1986)

(1) Bailey estime la prévalence de la cécité légale à 0,16% pour les Etats-Unis (Bailey 1978). Sorsby estime la prévalence à 0,21% pour le Royaume-Uni (Sorsby 1978) et l'INCA l'estime à 0,13% pour le Canada en 1977 (INCA 1977). Pour la population américaine, Goldstein estime la cécité à un taux approximatif de 2 personnes sur 1000 (Goldstein 1973).

TABLEAU 28

PREVALENCE DE LA CECITE AUX ETATS-UNIS

nulle part dans les taux de prévalence cités dans la littérature.

Les raisons de ce manque d'effectif dans les centres de basse vision sont en partie imputables aux budgets octroyés qui sont trop faibles. Un manque chronique d'argent permet difficilement aux ressources en place de répondre à tous les besoins de la clientèle. Des priorités sont alors obligatoires. Parmi celles-ci, le SSDV a mis plus d'emphase sur la clientèle scolaire et pré-scolaire.

Une autre raison importante est que la région est desservie par un seul centre pour couvrir un territoire s'étendant de l'Anse Saint-Jean à Chibougamau-Chapais. L'aire à couvrir est immense et possède en contre-partie une faible densité de population.

Un autre point qui explique la prévalence plus faible est le fait que les patients peuvent recevoir des services en basse vision dans les cliniques privées et ne pas être nécessairement enregistrés au SSDV. Ils doivent par contre acquitter totalement les frais des fournitures et des services, mais pour certains patients, il ne peut s'agir que d'une loupe pas très dispendieuse. Il faut aussi noter que les personnes de plus de 36 ans, n'étant pas toutes éligibles à la gratuité des fournitures (section 2.1.3.1), ne se présentent pas nécessairement dans les cliniques spécialisées de basse vision.

Egalement, le Centre Louis-Hébert de Québec compte 18 patients de la région du SLSJ-CC dans leur registre (Chouinard 1992). Nous ne connaissons pas précisément cette clientèle, mais il est possible, par contre, que des patients enregistrés à Québec soient également inscrits au SSDV de Chicoutimi (notamment les jeunes apprenant le braille à l'école St-Charles de Charlesbourg).

En décembre 1992, on recense maintenant 488 dossiers au SSDV, soit une augmentation nette de 31 dossiers et une prévalence de 0,16%.

#### **4.1.2 Répartition et comparaison de la clientèle par groupe d'âge et par sexe.**

La distribution de la population totale selon l'âge au SLSJ-CC révèle que la région possède peu de personnes âgées, beaucoup de jeunes et encore plus d'adultes, "la pyramide des âges se comparant à un sapin auquel on aurait élagué les têtes des premières branches" (Markowski 1988). Comparée au Québec, la région du SLSJ-CC se caractérise par sa jeunesse. Le pourcentage de personnes âgées est de 5,7% comparé à 8,8% pour le Québec (Markowski 1988). Le tableau 13 indique que la clientèle du SSDV est sous-représentée par rapport à la population totale du SLSJ-CC jusqu'à l'âge de 65 ans. Pour les gens âgés de 65 ans et plus, c'est l'inverse et on va jusqu'à obtenir 10% de la clientèle de la clinique qui est âgée de plus de 85 ans alors que ce groupe ne constitue que 0,4% de la population du SLSJ-CC.



Ces résultats montrent bien que les besoins croissent avec le vieillissement.

L'étude plus détaillée de la clientèle du SSDV selon l'âge démontre certains écarts par rapport aux valeurs dites normales. La principale différence réside parmi le groupe 21-40 ans chez les hommes (figure 4 et tableau 12). Ce groupe est sur-représenté par rapport aux femmes au SSDV. Plusieurs raisons peuvent l'expliquer. Premièrement, les statistiques canadiennes montrent que les hommes occupent majoritairement les groupes d'âge 15-29 ans et 30-59 ans. Par après, plus on avance en âge, plus la proportion de femmes augmente (Naeyaert et Grace 1990). Deuxièmement, le SSDV est situé dans les locaux du CEV qui lui dessert, rappelons-le, les handicapés intellectuels de la région. En partageant les mêmes locaux, il devient fort facile pour le CEV de référer des patients à la clinique de basse vision pour un examen visuel. Or la clientèle en institution du CEV est constituée majoritairement d'hommes (41 hommes et 25 femmes) et l'âge moyen des patients en institution se situe sous la trentaine (l'âge moyen des hommes est de 25 ans et celui des femmes est de 26 ans). Parmi ces 66 patients institutionnalisés au CEV, 13 consultent le SSDV dont 10 hommes et 3 femmes. Le même phénomène se produit avec la clientèle de la Villa des Lys d'Alma qui réfère au SSDV 5 hommes et 2 femmes handicapés intellectuels. Les deux centres réfèrent donc 20 patients dont 15 hommes ( $X^2 = 5,00$ ,  $p < 0,05$ ). Nous pensons que le fait de partager les locaux avec le CEV peut entraîner une plus grande

facilité de consultation pour leur clientèle qui est, rappelons-le, principalement masculine et âgée de moins de 40 ans. Les raisons du surplus d'effectif masculin parmi ce groupe est expliquée à la section 4.1.3.

Une autre raison évoquée pour expliquer la sur-représentation masculine du groupe 21-40 ans est le fait que nous sommes en présence de quelques maladies héréditaires liées au sexe et que les hommes en sont affectés presque exclusivement (la section 4.3 en discute davantage). Neuf hommes répartis parmi trois maladies héréditaires récessives liées au sexe sont représentés dans la distribution de la clientèle chez les moins de 40 ans (albinisme oculaire, choroidérémie et rétinoblastome).

Lorsqu'on compare les données de la clinique du SSDV avec l'échantillon de l'INLB de Montréal, on remarque que le groupe d'âge des 21-40 ans représente 43% dans l'échantillon montréalais, tandis qu'il représente environ 21% au SLSJ-CC. Il faut dire immédiatement que Gresset et Simonet (1987) parlent d'une jeune clientèle à l'INLB avec une moyenne d'âge de 32 ans et 11 mois. Les politiques administratives de chaque région et les priorisations engendrées par le contexte économique actuel convergent vers une rationalisation des ressources tant humaines que physiques et fait en sorte que certaines catégories de clientèle peuvent être privilégiées par rapport à d'autres. A partir de 41 ans et plus, tous les groupes d'âge sont plus représentés au SSDV qu'à l'INLB.

La clientèle de moins de 21 ans, qui forme plus du tiers de la population du SLSJ-CC en 1989, représente 19% (N = 87) de la clientèle. La répartition des 21 ans et moins par groupe d'âge et par sexe (Figure 5) montre un bon partage sauf une sur-représentation des 10-14 ans chez les hommes. Ce fait est causé principalement par les patients atteints d'albinisme oculaire. Les six garçons atteints de cette maladie récessive liée au sexe ont une moyenne d'âge de 11 ans.

Lorsqu'on examine le taux de mortalité par traumatisme et empoisonnement, par accident de la circulation et par suicide (Duchesne 1990), on pourrait s'attendre à ce que la sur-représentation masculine chez les 10-14 ans et les 21-40 ans pourrait être causée par des traumatismes aux yeux ou à la boîte crânienne. L'étude des traumatismes responsables de la perte visuelle relevés dans la banque de données est non significative.

On relève une vingtaine de dossiers reliés à un traumatisme. On retrouve 12 hommes et 8 femmes, ce qui est non significatif. L'âge moyen du groupe des vingt patients est de 41 ans. Par contre, on remarque qu'il y a 8 patients (7 hommes et 1 femme) atteints d'atrophie optique secondaire à un traumatisme ( $\chi^2 = 4,5$ ,  $p < 0,05$ ). L'âge moyen de ce groupe de huit patients est de 27 ans. Ce groupe a sûrement contribué, à sa mesure, à la sur-représentation masculine chez les 21-40 ans.

#### 4.1.3 Rapport de masculinité (Rm)

L'étude de la figure 7 est assez surprenante pour le groupe 21-40 ans. Le rapport de masculinité (Rm) est de 250 pour ce groupe, tandis qu'il suit une courbe régulière pour tous les autres groupes, quoique à la hausse par rapport aux valeurs attendues. Le rapport de masculinité pour toute la clientèle est de 113.

Comme on l'a vu dans la section 4.1.2, les patients handicapés intellectuels en institution forment un apport important pour le SSDV (Tableau 29). La raison évoquée pour expliquer la sur-représentation masculine au CEV est le fait que les hommes âgés entre 20 et 35 ans sont beaucoup plus difficiles à placer dans des familles d'accueil que les femmes du même âge. Il semble que les familles d'accueil expriment des craintes plus importantes vis-à-vis de ce groupe (Lavoie 1992).

En général, la région du SLSJ-CC bénéficie d'un léger surplus d'effectif masculin (surmasculinité de 2%) (région socio-sanitaire 02 Rm = 102, province du Québec Rm = 97). La cause la plus souvent avancée est l'apport migratoire sélectif compte tenu des activités économiques rencontrées dans la région. Le même phénomène se retrouve en Abitibi, au Nouveau-Québec et sur la Côte-Nord (Markowski 1988).

	HOMMES	FEMMES	RAPPORT DE MASCULINITE
HANDICAPES INTELLECTUELS SUIVIS PAR LE CEV AU SAGUENAY (1)	180	144	125
HANDICAPES INTELLECTUELS EN INSTITUTION AU CEV	41	25	164
BENEFICIAIRES DE CEV SUIVIS A LA CLINIQUE DE BASSE VISION	10	3	333
BENEFICIAIRES DE LA VILLA DES LYS SUIVIS A LA CLINIQUE DE BASSE VISION (2)	5	2	250
CLINIQUE VISUELLE SAGUENAY (3)	9731	11377	86

(1) Le CEV dessert la population handicapée intellectuelle pour la région du Saguenay seulement.

(2) La Villa Des Lys d'Alma est une institution comme le CEV qui s'occupe de la clientèle handicapée intellectuelle pour la région du Lac-Saint-Jean.

(3) La Clinique Visuelle Saguenay est une clinique optométrique qui dessert la population consultante de Jonquière.

TABLEAU 29

COMPARAISON DE DIFFERENTS RAPPORTS DE MASCULINITE

Au niveau régional, c'est vers l'âge de 45 ans (Figure 7) que l'équilibre s'établit entre les sexes ( $R_m = 100$ ). Au niveau provincial, cet équilibre se concrétise dès l'âge de 25 ans. Le phénomène de surmasculinité régionale se reflète également à travers les populations qui composent le département de santé communautaire (DSC). Le Lac-Saint-Jean a une surmasculinité de 4% comparé à 2% pour toute la région du SLSJ-CC. Notons que le CLSC Des Grands-Bois (Chibougamau-Chapais) a un  $R_m$  de 111.

Donc, le rapport de masculinité élevé des patients atteints de basse vision au SLSJ-CC est due à un  $R_m$  élevé au niveau régional ainsi qu'à la présence de pathologies liées au sexe.

#### 4.1.4 Analyse des lieux de résidence

Il ressort des simulations de Monté Carlo que quatre URB ont une prévalence plus élevée comme lieux de résidence des patients. En effet, les URB de Chicoutimi, Alma, Dolbeau et Saint-André du Lac-Saint-Jean semblent être le lieu de résidence de plus de patients que le voudrait bien leur poids démographique. Plusieurs éléments importants doivent être connus avant d'aller plus loin. La table synchronique des équivalences et divisions territoriales de Lachance et al. (Lachance et al. 1988) spécifie un numéro d'URB à toutes les unités résidentielles qui composent ou qui ont composé le SLSJ depuis ses origines. Or depuis ce temps, plusieurs changements sont survenus entre autres, la fusion de Chicoutimi-Nord avec Chicoutimi, la fusion de Kénogami

et d'Arvida avec la ville de Jonquière, la fusion de Saint-Henri-de-Taillon et Saint-Coeur-de-Marie avec la municipalité de Delisle et la fermeture de Saint-Cyriac. Des modifications et des remaniements constants ont lieu dans la définition territoriale des URB. Le SSDV tant qu'à lui, utilise la table synchronique des équivalences de Lachance et al. (Lachance et al 1988) en tenant compte de la réalité régionale en ce qui concerne les fusions. Cela signifie qu'un patient résidant à l'ancienne URB de Chicoutimi-Nord sera comptabilisé dans l'URB de Chicoutimi seulement. C'est la même procédure pour Kénogami et Arvida, ces anciennes URB n'ont aucun patient à leur actif et c'est l'URB de Jonquière qui enregistre ces patients.

Même avec ces éléments en tête, nous pensons que l'URB de Chicoutimi peut être plus représentée étant donné la proximité de la clinique et la connaissance de son existence dans le milieu. De plus, la population handicapée intellectuelle institutionnalisée au Saguenay réside nécessairement à Chicoutimi sans y être obligatoirement née. Elle s'y est retrouvée à cause de l'existence de soins spécialisés en déficience intellectuelle. Enfin, la construction d'appartements pour personnes autonomes ou en perte d'autonomie a pu, dans une certaine mesure, attirer les personnes âgées des autres URB et faire gonfler la représentation des personnes âgées et par le fait même distinguer l'URB de Chicoutimi.

En ce qui concerne l'URB d'Alma, la sur-représentation d'effectif semble être causée par le dynamisme sans équivoque qui règne à l'Association des personnes handicapées visuelles de la région 02 inc. (APHV-02) (Lavoie 1992). Cette association a son siège social à Alma et est très impliquée dans le recrutement des personnes handicapées visuelles. Elle sensibilise systématiquement ses membres au SSDV (APHV-02 1992). Le même phénomène semble se produire pour l'URB de Dolbeau, le président de l'APHV-02 demeurant dans cette URB.

Pour l'URB de Saint-André, on retrouve 6 patients répartis ainsi:

- 1) M.C. Homme 18 ans: chorio-rétinite à toxoplasmosse.
- 2) A.L. Femme 15 ans: atrophie optique causée par une atrophie cervicale.
- 3) C.T. Femme 25 ans: myopie élevée congénitale (trisomie 21).
- 4) G.T. Homme 53 ans: subluxation du cristallin congénitale. (époux de T.T.)
- 5) T.T. Femme 45 ans: cataracte congénitale (épouse de G.T. et parente de S.T.)
- 6) S.T. Garçon 7 ans: cataracte congénitale

Deux de ces six patients se sont mariés ensemble. La femme de ce couple est parente avec S.T. (Figure 13). Il ne semble pas y avoir de liens entre les autres patients qui résident à Saint-André du Lac-Saint-Jean. On retrouve une pathologie reliée à une infection, un syndrome de Down et le dernier cas est relié à une atrophie cervicale. Rien ne porte à croire qu'il y a à Saint-André du Lac-Saint-Jean un lien entre les pathologies oculaires retrouvées.



#### 4.1.4.1 Le cas de la dégénérescence maculaire

L'étude statistique effectuée à partir des données relatives à la dégénérescence maculaire semble montrer qu'il n'y a pas d'effet important relié à la proximité de la clinique chez ces patients. Aucune URB ne montre une prévalence plus faible. On retrouve quatre URB avec une plus forte prévalence. Trois des quatre URB sont très petites et contiennent que peu de patients (de 2 à 3 patients). En ce qui concerne l'URB de Jonquière qui est sur-représentée, disons qu'aucun élément particulier ne vient expliquer cet état de fait. Jonquière n'a pas plus de personnes âgées que les autres URB et l'étude généalogique ne montre pas d'aggrégation familiale pour cette URB.

L'analyse de la distribution géographique de la dégénérescence maculaire, qui rappelons-le, affecte principalement les patients âgés montre que l'éloignement de la clinique n'est pas un facteur qui empêche les patients à consulter à la clinique de basse vision. La plupart du temps, les patients âgés consultent une première fois lors de leur admission au service et consultent bien peu par après (Lavoie 1992).

## 4.2 Aspects médicaux

### 4.2.1 Analyse des pathologies oculaires

#### 4.2.1.1 Analyse de la sévérité de l'atteinte.

L'analyse de la sévérité de l'atteinte est pertinente pour les intervenants du SSDV. Elle permet d'orienter les politiques de développement des différents services offerts. Il est bien évident qu'un patient de la catégorie A (atteinte légère) n'a pas les mêmes besoins qu'une personne aveugle (classe E). Cette catégorisation permet également l'approche par programmes pour le SSDV. Il s'agit de développer une expertise appropriée pour une catégorie donnée et d'utiliser les ressources disponibles.

Au niveau de la sévérité de l'atteinte, nous n'avons pas trouvé de données comparatives.

#### 4.2.1.2 Analyse des grands groupes de pathologies oculaires.

Parmi les 457 patients du SSDV, 124 patients (27%) consultent pour des affections rétiniennes (Tableau 18). Loin derrière se retrouvent les affections du nerf et des voies optiques (N=64, 14%). Les pathologies les plus fréquentes touchent principalement les personnes âgées. Il est intéressant de noter que pour différents pays et différentes périodes, on peut retrouver des prévalences très différentes.

Palestine, 1926:	73% problèmes cornéens	(Ticho 1926)
Palestine, 1927:	54% kératoconjonctivite	(Feigenbaum 1927)
Jordanie, 1981:	23% rétinite pigmentaire	(Sayegh et al. 1981)
Jordanie, 1986:	21% cataracte	(Sayegh et al. 1986)

L'amélioration des soins médicaux, principalement en rapport aux infections oculaires, a complètement modifié la représentativité des pathologies oculaires.

La population vieillissante a de plus en plus besoin des services spécialisés en déficience visuelle. Au SSDV, on remarque une différence importante dans la répartition des pathologies oculaires pour toute la clientèle et pour la clientèle âgée de moins de 21 ans. Retenons que les pathologies retenues affectent sévèrement le système visuel et que certaines pathologies oculaires ou systémiques ne sont pas nécessairement représentées.

#### 4.2.1.3 Comparaison avec d'autres études

La comparaison avec d'autres études est toujours difficile. Plusieurs variables sont à considérer. Nous avons comparé la clientèle du SSDV avec celle de l'INLB et celle de Faye. En ce qui concerne les cinq pathologies retenues aux fins de comparaison, la figure 12 nous indique clairement des différences appréciables en ce qui a trait à la dégénérescence maculaire et la rétinite pigmentaire.

L'étude de Faye montre que 25% de leur clientèle est atteinte de dégénérescence maculaire. Le SSDV recense environ 17% (N=79) de sa clientèle dans cette catégorie. L'INLB compte moins de 6% de sa clientèle atteinte de dégénérescence maculaire. Or, nous avons vu que l'âge moyen est très différent entre le SSDV et l'INLB. On peut présupposer que la clientèle de Faye est plus âgée que celle du SSDV et celle de l'INLB, d'autant plus qu'on retrouve pratiquement deux fois plus de patients atteints de rétinopathie diabétique dans l'étude de

Faye que les deux autres groupes. Les patients atteints de rétinopathie diabétique montrent un âge moyen de 58 ans au SSDV.

En ce qui a trait à la rétinite pigmentaire, il est intéressant de noter que l'INLB recense environ 13% de sa clientèle avec une rétinite pigmentaire comparativement à 2.6% (N=12) pour le SSDV. Nous avons déjà vu que la rétinite pigmentaire a une prévalence plus faible au SLSJ-CC.

Pour les deux autres pathologies comparées, l'albinisme et la fibroplasie rétrolentale, les études indiquent à peu près la même représentation.

Une deuxième comparaison, cette fois-ci plus "intime" (figure 11) permet de constater les causes de l'handicap visuel selon les différentes couches de l'oeil. Cette comparaison entre le SSDV et l'INLB est faite de façon arbitraire et les résultats sont moins fiables. Toutefois, les éléments comparés sont similaires et aucune différence majeure n'est rencontrée entre les deux études.

#### **4.2.2 Analyse des pathologies systémiques.**

Parmi les 25 pathologies systémiques retrouvées au SSDV, on note que 14 d'entre elles sont congénitales. Les données recueillies indiquent que les cas de maladies congénitales consultent à un âge plus précoce que les cas d'autres maladies.

On ne retrouve pas parmi les 25 pathologies systémiques, les pathologies héréditaires caractéristiques du SLSJ. On retrouve bien un patient atteint de dystrophie myotonique et trois patients atteints d'agénésie du corps calleux (sans savoir si ces patients ont la forme héréditaire), mais ça démontre assez bien que les pathologies héréditaires du SLSJ n'affectent pas sévèrement le système visuel.

Cinq pathologies systémiques recensées au SSDV se partagent 72% des diagnostics systémiques (98 patients sur 137). Ce sont:

Albinisme oculo-cutané  
 Diabète  
 Handicap intellectuel SAI  
 Paralysie cérébrale  
 Trisomie 21.

Les autres pathologies ne sont représentées qu'à une ou deux reprises seulement.

En ce qui concerne l'analyse des pathologies systémiques rencontrées le plus souvent dans un centre de basse vision, nous n'avons pas trouvé de données comparables.

### 4.3 Aspects génétiques

#### 4.3.1 L'étude de la prévalence

Lyle reconnaît que sur 100 malformations congénitales, entre 7 et 8 sont d'origine héréditaire (Lyle 1990). L'ensemble des étiologies des malformations congénitales se répartit ainsi:

Aberration chromosomique: 6,5 %

Multi-factorielle:	20,0 %
Facteur maternel:	6,5 %
Héréditaire gène unique:	7,5 %
Raisons inconnues:	60,0 %
-----	
Total	100%

Nous avons sélectionné les pathologies oculaires et systémiques dont nous connaissions l'existence d'au moins une mutation transmise de façon héréditaire et en tenant compte des critères discutés à la section 2.2.3.2.

De ce groupe, une revue de littérature nous a permis de vérifier l'hétérogénéité de la majorité de celles-ci. Il y a donc plusieurs mutations différentes à différents loci qui produisent à peu près le même phénotype (Tableau 30).

Les treize pathologies se partagent au moins 51 mutations différentes. On retrouve en moyenne à peu près une mutation par mode de transmission (dominant, récessif et récessif lié au sexe) pour les treize pathologies. La seule exception d'importance se situe pour l'albinisme oculo-cutané où l'on retrouve 11 mutations différentes pour le mode autosomal récessif seulement.

Le point le plus important à souligner pour l'étude des pathologies héréditaires est la difficulté que nous rencontrons, en clinique, à différencier les différents types de transmission pour une même maladie héréditaire. La littérature précise six formes différentes d'albinisme oculaire. Or,

PATHOLOGIE	DOMINANT	RECESSIF	LIE AU SEXE	TOTAL
ALBINISME OCULAIRE	1 (1)	1	4	6
ALBINISME OCULO-CUTANE	1	11	0	12
AMAUROSE DE LEBER	1	3	0	4
ANIRIDIE	2	2	0	4
BIEDL BARDET (RP ATYPIQUE)	0	1	0	1
CATARACTE CONGENITALE	1	1	2	4
CHOROIDEREMIE	0	0	3	3
COLOBOME DE LA RETINE	1	0	0	1
MICROPHTHALMIE	1	1	1	3
MYOPIE ELEVEE CONGENITALE	1	1	1	3
RETINITE PIGMENTAIRE	1	2	2	5
SCLEROSE EN PLAQUES (NEVRITE OPTIQUE)	1	1	0	2
SUBLUXATION DU CRISTALLIN	2	1	0	3
<b>TOTAL</b>	<b>13</b>	<b>25</b>	<b>13</b>	<b>51</b>

SOURCES: (McKusick 1983; Wilson et Lyle 1988; Lyle 1990)

(1) Le tableau représente le nombre minimum de mutations rencontrées pour chacune des pathologies. D'autres mutations combinées à des syndromes plus rares existent.

**TABLEAU 30**

**HETEROGENEITE DES PATHOLOGIES RETENUES**

cliniquement, il est fort difficile de les différencier. Notre équipement clinique devrait être remplacé par un équipement de recherche, sauf que notre mandat ne serait plus rempli.

Une autre difficulté importante est de donner le diagnostic le plus réaliste possible. A titre d'exemple, plusieurs similitudes sont rencontrées entre la microphthalmie et le colobome de la rétine. Parfois, on retrouve les deux entités. Pour cette étude, un colobome de la rétine avec microphthalmie est classifié colobome de la rétine. On a réservé le terme microphthalmie à la forme "pure". D'un autre côté, nous retrouvons moins de patients (Tableau 25) atteints de microphthalmie que le taux de prévalence attendu.

Etant donné ces difficultés, le taux de porteurs n'a pas été calculé, d'autant plus qu'aucune valeur de référence n'est retrouvée dans la littérature.

Le SLSJ-CC compte également moins d'amaurose de Leber et de rétinite pigmentaire (Tableau 25). En ce qui concerne la rétinite pigmentaire, disons qu'elle est normalement divisée entre les cas typiques et les atypiques. Les cas atypiques sont associés à d'autres syndromes. Dans notre étude, seuls les cas typiques ont été comptabilisés pour la rétinite pigmentaire. Les cas atypiques, d'un autre côté, ne représentent que quelques cas et n'expliquent toujours pas la faible prévalence de la rétinite pigmentaire.



#### 4.3.2 Le taux de consanguinité, d'apparentement et l'entropie

Le calcul des coefficients de consanguinité et d'apparentement repose essentiellement sur la reconstitution généalogique à partir du fichier BALSAC de SOREP qui permet, rappelons-le, de reconstituer les généalogies de façon automatique (Section 2.2.3.3). Quoique quelques erreurs sont possibles au niveau du dépouillement et de la saisie des données, des cas d'adoption non déclarés ou dans le traitement des données, les opérations de validation du fichier BALSAC ont montré un très faible pourcentage d'erreur.

Nous nous attendons à retrouver un coefficient de consanguinité ou un apparentement plus élevé dans le cas de pathologies récessives rares. La reconstitution généalogique, telle que nous l'avons faite, donne un coefficient moyen de consanguinité beaucoup plus réaliste que l'étude des dispenses de consanguinité (De Braekeleer et al 1991).

Plusieurs pathologies (Tableau 26) montrent un coefficient moyen de consanguinité égal à zéro. Il faut ajouter, par contre, que les généalogies furent reconstituées sur la profondeur généalogique du Saguenay-Lac-Saint-Jean seulement (jusqu'en 1840), aucune reconstitution généalogique manuelle n'a été faite. L'entropie moyenne est quand même assez élevée (entre trois et quatre générations).

Les pathologies héréditaires rencontrées au SSDV sont hétérogènes quant à leur mode de transmission (Tableau 30). Seuls les phénotypes Biedl Bardet et colobome de la rétine n'ont qu'une forme de transmission connue.

Parmi les treize pathologies retenues aux fins généalogiques, cinq pathologies montrent des coefficients moyens de consanguinité et d'apparentement plus élevés que les valeurs moyennes observées pour la région.

Pour toutes les pathologies étudiées, nous n'avons que quelques familles pour chacune d'entre-elles. Il est évident qu'un individu issu d'un lien consanguin proche est suffisant pour augmenter le coefficient moyen de consanguinité au-dessus des valeurs attendues. C'est le cas pour trois des quatre pathologies ayant un coefficient de consanguinité plus élevé soit l'albinisme oculaire, le colobome de la rétine et la myopie élevée dégénérative. Le Biedl Bardet se démarque un peu étant donné que nous avons affaire à une maladie récessive rare. Il est probable que le couple commun à la généalogie du père et à celle de la mère ait pu passer le gène délétère au patient atteint, d'autant plus que l'on retrouve le même couple dans l'ascendance paternelle du deuxième individu atteint.

On retrouve un apparentement élevé pour trois pathologies soit la cataracte congénitale, le colobome de la rétine et le Biedl Bardet. Dans le cas de la cataracte congénitale,

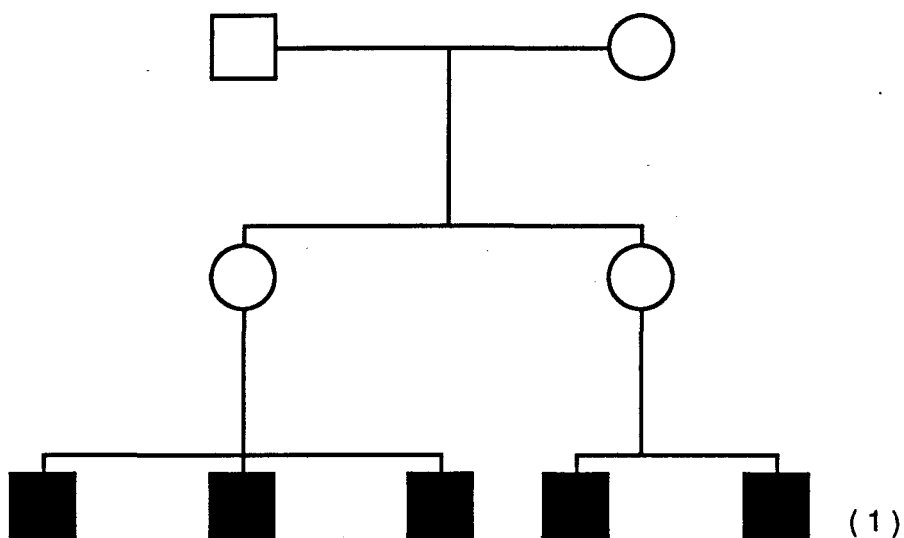
l'apparement observé est expliqué par le lien entre trois familles (Figure 13) et est compatible avec la possibilité d'une transmission dominante de la pathologie. L'apparement observé pour le colobome de la rétine est en grande partie expliqué par la présence de cousins germains. Le cas du Biedl Bardet a été discuté antérieurement.

Pour les treize pathologies retenues aux fins généalogiques, aucun effet fondateur n'a été trouvé, mais retenons que plusieurs mutations et différents types de transmission (Tableau 30) sont responsables de ces phénotypes. Une analyse de ségrégation permettrait de mieux discerner les groupes de patients.

Finalement, quatre généalogies sont représentées afin d'illustrer quelques familles atteintes de pathologies oculaires au SSDV:

Albinisme oculaire (Figure 14)  
Colobome de la rétine (Figure 15)  
Subluxation du cristallin (Figure 16)  
Weill Marchenasi et aniridie (Figure 17)

En ce qui concerne le colobome de la rétine, il est fort intéressant de noter que nous avons une porteuse obligatoire tout à fait normale (Tableau 30: un seul type de transmission possible pour le colobome de la rétine: autosomal dominant) à moins que ce soit une forme récessive non encore décrite. Par ailleurs, il est possible que l'expressivité de la maladie, qui est fort variable, ait une pénétrance nulle dans ce cas-ci. Le



(1) Patient atteint mais non éligible aux services de basse vision.

FIGURE 14

Arbre généalogique d'une famille  
atteinte d'albinisme oculaire



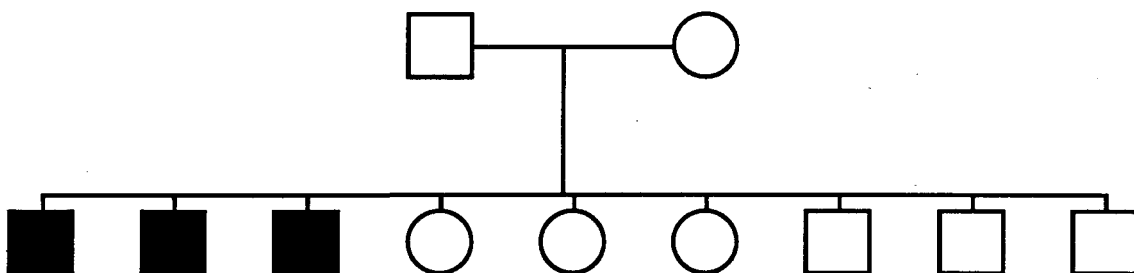
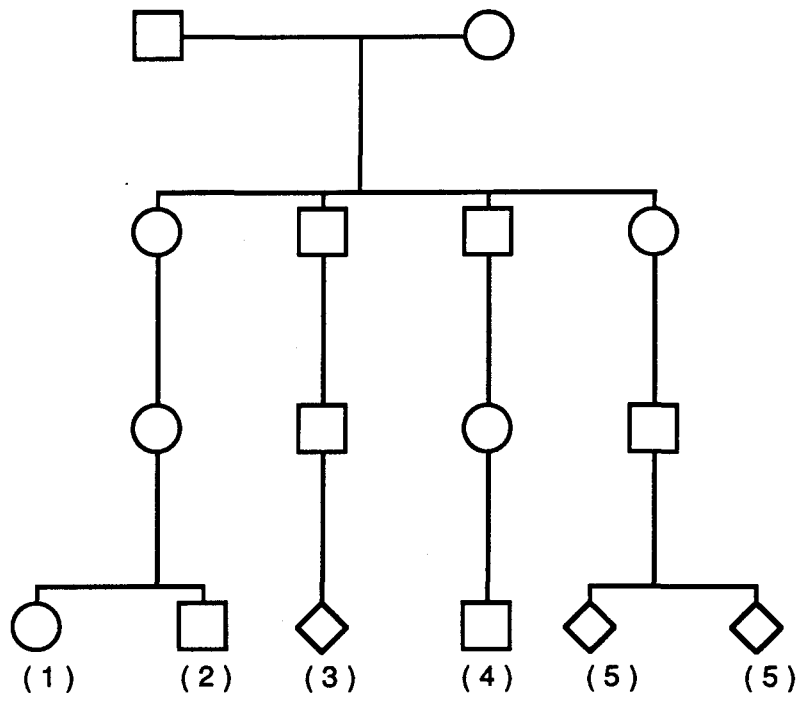


FIGURE 16

Arbre généalogique d'une famille  
atteinte d'une subluxation du cristallin



- (1) Weill Marchenasi
- (2) Aniridie
- (3) Enfant à Ste-Justine
- (4) Amaurose de Leber
- (5) Handicapé visuel

FIGURE 17

Arbre généalogique d'une famille avec aniridie, amaurose de Leber et Weill Marchenasi

coefficient de consanguinité élevé ne correspond pas à cette famille mais à un autre patient issu de cousins germains.

Enfin, à titre indicatif, nous présentons un tableau généalogique un peu particulier (Figure 17) où l'on retrouve:

- 1 cas d'amaurose de Leber
- 1 cas Weill Marchenasi
- 1 cas d'aniridie
- 2 handicapés visuels
- 1 enfant suivi à l'hôpital Ste-Justine

Nous ne savons absolument rien des deux jeunes handicapés visuels ni de l'enfant suivi à Ste-Justine sauf les histoires rapportées par la famille.



## CONCLUSION

La région du Saguenay-Lac-Saint-Jean-Chibougamau-Chapais ne se démarque pas des autres régions du Québec en ce qui concerne les pathologies oculaires retrouvées dans un centre pour handicapés visuels. La région a une prévalence d'handicap visuel similaire aux autres régions.

Parmi les pathologies oculaires recensées au SSDV, on trouve pour certaines d'entre elles des coefficients moyens de consanguinité ou d'apparentement plus élevés que ceux normalement rapportés pour la population du SLSJ.

La région démontre certaines caractéristiques auxquelles il serait intéressant de s'attarder telle que la plus faible prévalence de la rétinite pigmentaire.

Parmi les treize pathologies étudiées aux fins généalogiques, on ne retrouve aucun effet fondateur.

Tous les objectifs de la présente recherche sont remplis. Nous aimerions en formuler un dernier soit un rapprochement encore plus grand entre les différents centres de basse vision du Québec afin de mieux étudier la distribution et la transmission des différentes pathologies héréditaires.

## REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- ACAO (1992) Rôle et orientation des établissements de réadaptation pour personnes ayant une déficience physique au Québec. Commission de centres de réadaptation pour personnes ayant une déficience physique. Document adopté lors de l'assemblée générale annuelle de la Commission le 27 mai 1992.
- Anonyme (1962) Réglementation sur les allocations aux aveugles. *Gaz Can* 2, 96:2509-25.
- APHV-02 (1992) Rapport du colloque régional de l'Association des personnes handicapées visuelles de la région 02 inc. Alma. 49 p.
- Bailey I.L. (1978) A profile of the low-vision population. *Optom Monthly* pp.137-145
- Bauman M.L., Govendolyn R. Hogan R. (1973) Laurence-Moon-Biedl syndrome. Report of two related children less than three years of age. *Am J Dis Child* 126:119-126.
- Bouchard G. (1988) Sur la distribution spatiale des gènes délétères dans la région du Saguenay (XIXe-XXe siècles). *Cahiers de géographie du Québec* 32:27-47.
- Bouchard G. (1991) Rapport annuel 1990-1991. Centre inter-universitaire sur les populations. SOREP. 236 p.
- Bouchard G., Roy R., Casgrain B. (1985) Reconstitution automatique des familles. Le système SOREP. Vol. 1. Dossier numéro 2. 521 p.
- Bouchard G., Laberge C., Scriver C.R. (1988) Reproduction démographique et transmission génétique dans le nord-est de la province de Québec (18e-20e siècles). *Revue européenne de démographie* 4:39-67
- Bouchard G., De Braekeleer M. (1991) Mouvements migratoires, effets fondateurs et homogénéisation génétique. Dans: *Histoire d'un génôme. Population et génétique dans l'est du Québec*. Dir: G.Bouchard & M.De Braekeleer. Sillery. Presses de l'Université du Québec. p.281-321.

- Buyse M.L.(1990) Births defects encyclopedia. Center for births defects information services inc. Dover USA.
- Chouinard J.M. (1992) Communication personnelle.
- De Braekeleer M. (1989) Biostatistiques. SOREP. Document III-C-71. 163 p.
- De Braekeleer M. (1991a) Les maladies autosomales récessives. Dans: Histoire d'un génôme. Population et génétique dans l'est du Québec. Dir: G.Bouchard & M. De Braekeleer. Sillery. Presses de l'Université du Québec. p.427-460.
- De Braekeleer M. (1991b) Les maladies autosomales dominantes. Dans: Histoire d'un génôme. Population et génétique dans l'est du Québec. Dir: G.Bouchard & M. De Braekeleer. Sillery. Presses de l'Université du Québec. p.397-408.
- De Braekeleer M., Smith B. (1988) Two methods for measuring the non-randomness of chromosome abnormalities. Ann Hum Genet 52:63-67.
- De Braekeleer M., Bouchard G., Gradie M. (1991) Consanguinité et parenté au Saguenay. Dans: Histoire d'un génôme. Population et génétique dans l'est du Québec. Dir: G.Bouchard & M. De Braekeleer. Sillery. Presses de l'Université du Québec. p.325-342.
- Doan Van Hay V., Lévesque A. (1990) Syndrome de Laurence-Moon-Bardet-Biedl. Centre Louis-Hébert. Québec. Non paginé.
- Duchesne L. (1990) La situation démographique au Québec. Edition 1990. Statistiques Démographiques. Les publications du Québec.
- Farag T.I., Teebi A.S. (1988) Bardet-Biedl syndrome and Laurence-Moon syndromes in a mixed Arab population. Clin Genet 33:78-82.
- Fatt H.V., Griffin J.R. (1983) Genetics for primary eye care practitioners. The professional Press Inc. Chicago. USA.
- Faye E. (1970) The low vision patient. Cité dans Gresset J. et Simonet P. (1987) The clinical profile of a young visually handicapped population. Dans: Low vision principles and applications. G.C. Woo editor, New-York, Springer-Verlag.

- Faye E. (1984) The low vision patient. Grune and Statton. New-York. Second Edition.
- Feigenbaum (1927) Cité dans Sayegh F.N., Arafat N.I.T. et Ashoury I.M. (1986) Causes of blindness at Jordan University Hospital. J Vis Imp & Blind Jan:540.
- Fitzpatrick T.B., Quevedo W.C. (1966) Albinism. In: The metabolic basis of inherited disease. Dir. Stanbury J.B., Wyngaarden J.B. et Frederickson D.S. McGraw-Hill. N.Y. Toronto. Sydney. London. Second Edition. pp. 324-340.
- Gauvreau D., Guérin M., Hamel M. (1991) De Charlevoix au Saguenay: mesure et caractéristiques du mouvement migratoire avant 1911. Dans: Histoire d'un génôme. Population et génétique dans l'est du Québec. Dir: G.Bouchard & M.De Braekeleer. Sillery. Presses de l'Université du Québec. p.145-162.
- Genensky S. (1978) Data concerning the partially sighted and the fonctionnal blind. J Vis Imp & Blind. New-York. Cité dans ACAQ (1992) Rôle et orientation des établissements de réadaptation pour personnes ayant une déficience physique au Québec. p.62.
- Goldstein (1973) Cité dans Schein J.D. et DeSantis V.J. (1986) Blindness statistics (Part 1):An analysis of operational options. J Vis Imp & Blind Jan:517.
- Gresset J. (1992) Communication personnelle.
- Gresset J., Simonet P. (1987) The clinical profile of a young visually handicapped population. Dans: Low vision principles and applications. G.C. Woo editor, New-York, Springer-Verlag. pp. 350-361
- Hagee M.J. (1984) Homocystinuria and ectopia lentis. J Am Opt Assoc 55:269-276.
- Haince S. (1990) Perspectives démographiques par CLSC, DSC, CSS, Québec, 1986-2016, Scénario moyen. Service des études opérationnelles. Direction de l'évaluation. Direction générale de la planification et l'évaluation. MSSS. Tiré de ACAQ (1992) Rôle et orientation des établissements de réadaptation pour personnes ayant une déficience physique au Québec. p.63.
- INCA (1977) Cité dans Bailey I.L. (1978) A profile of the low vision population. Optom Monthly pp 137-145
- INCA (1982) Etude statistique sur la population aveugle 1969 à 1982 inclusivement. Toronto. CNIB.

- INCA (1986) Statistical studies on the blind population of Canada registered with the CNIB 1985. Toronto. CNIB.
- INCA (1991) Rapport statistique sur la population des clients de l'INCA 1991. Toronto.
- Jacquard A. (1974) Génétique des populations humaines. PUF. Paris. 220p.
- Jakobi L., Jacquard A. (1971) Consanguinité proche, consanguinité éloignée. Essai de mesure dans un village breton. Dans: Génétique et populations. Hommage à Jean Sutter. Travaux et documents. Cahier # 60. INED. Presses Universitaires de France. Paris.
- Jose R.T. (1989) Understanding low vision. American foundation for the blind. New-York
- Kouladjian K. (1986) Une mesure d'entropie généalogique. SOREP Document III-C-43. 4 p.
- Lachance M., Bouchard G., Roy R., St-Hilaire M., Côté J. (1988) Nouvelle table synchronique des équivalences et divisions territoriales de la région du Saguenay. (Version amendée). SOREP. Document II-C-107. 58 p.
- Lavoie C. (1992) Communication personnelle.
- Lyle W.M. (1990) Genetic Risks, A reference for eye care practitioners. University of Waterloo Press. Waterloo.
- Markowski F. (1988) Profil socio-sanitaire de la région du Saguenay-Lac-St-Jean. Document no. 2. Description et évolution de la population. DSC Chicoutimi.
- McKusick V.A. (1983) Mendelian inheritance in man. 6th Edition. The John Hopkins University Press. Baltimore and London. 1398 p.
- Mielcarek B. (1985) LMBS Network News. Vol 1. No 1. Non paginé.
- Monette G. (1992) Bulletin spécial d'information. Numéro 34. Le 31 mars 1992.
- Morse A.R., Friedman D. (1986) Vision rehabilitation and aging. J Vis Imp & Blind June:803-804.
- Moses R.A. (1975) Adler's physiology of the eye. Clinical application. 6th Edition. The C.V. Mosby Company. St-Louis. p. 423.

- Naeyaert K.M., Grace G. (1990) Prevalence and causes of blindness and visual impairment in Canada. *J Vis Imp & Blind* Sept:361-363.
- Netter F.H. (1975) Multiple sclerosis, amyotrophic lateral sclerosis and combined sclerosis. Dans: *The Ciba collection of medical illustrations. Volume 1. Nervous System.* CIBA Pharmaceutical Company. USA. p. 133.
- Newcomb R.D. (1977) Degenerative myopia. *Optom Monthly* 13:29.
- OMS (1975) Organisation Mondiale de la Santé: Classification Internationale des Maladies, (OMS, Genève).
- OMS (1980) Organisation Mondiale de la Santé: International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps, (OMS, Genève)
- Pavan-Langston D. (1987) Manual of ocular diagnosis and therapy. Second Edition. Little Brown Spiral Manual. Boston/Toronto. 494 p.
- Pearce W.G. (1975) Causes of blindness in children: 1046 cases registered with CNIB 1970-73. *Can J Ophthalmol* 10:470-3.
- Pearce W.G., Gillan J.G., Brosseau L. (1984) Bardet-Biedl syndrome and retinitis punctata albescens in an isolated northern Canadian community. *Can J Ophthalmol* 19:115-118.
- Plourde G. (1992) Communication personnelle.
- RAMQ Manuel du programme d'aides pour les handicapés visuels. Mise à jour: 07-91. Décret 1502-91. RAMQ. Service des communications. Division des publications p.3.
- Robinson G.C. (1986) Cité dans Wilson M.A., Lyle, W.M. (1988) Heritable eye conditions: mode of inheritance, frequency of occurrence and estimated risk to offspring. *CJO-RCO* 50:93.
- Sayegh F.N., Khoury S., Arafat N.T. (1981) Cité dans Sayegh F.N., Arafat N.I.T. et Ashoury I.M. (1986) Causes of blindness at Jordan University Hospital. *J Vis Imp & Blind* Jan: 540.
- Sayegh F.N., Arafat N.I.T., Ashoury I.M. (1986) Causes of blindness at Jordan University Hospital. *J Vis Imp & Blind* Jan:539-541.
- Schachat A.P., Maumenee I.H. (1982) Bardet-Biedl syndrome and related disorders. *Arch Ophthalmol* 100:285-288.

- Scheie H.G., Albert D.M. (1977) Textbook of ophthalmology. 9th Edition. W.B. Saunders Company. Philadelphia/London/Toronto. p.495.
- Schein J.D., DeSantis V.J. (1986) Blindness statistics (Part 1): An analysis of operational options. J Vis Imp & Blind Jan:517-520.
- Sénéchal Quévillon M. (1992) Communication personnelle.
- Sorsby (1978) Cité dans Bailey I.L. (1978) A profile of the low-vision population. Optom Monthly 137-145
- Ticho (1926) Cité dans Sayegh F.N., Arafat N.I.T. et Ashoury I.M. (1986) Causes of blindness at Jordan University Hospital. J Vis Imp & Blind Jan:540.
- Wilson M.A., Lyle, W.M. (1988) Heritable eye conditions: mode of inheritance, frequency of occurrence and estimated risk to offspring. CJO-RCO 50:89-101.
- Woo G.C., Hackner A.J. (1981) An update on therapies for retinitis pigmentosa. CJO-RCO 43:46-48.