

Syndrome de Waardenburg types 1, 2, 3, 4

Synonymes : WS1, WS2, WS3/syndrome de Klein-Waardenburg,
WS4/syndrome de Shah-Waardenburg

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels*

- **Définition** : Le syndrome de Waardenburg est une maladie génétique caractérisée par une **surdité de perception** (surdité neurosensorielle) de sévérité variable et des **anomalies de la pigmentation (yeux, cheveux, peau)**.

Il comprend quatre sous-types distincts génétiquement et cliniquement :

- le syndrome de Waardenburg type 1 (WS1)
- le syndrome de Waardenburg type 2 (WS2)
- le syndrome de Waardenburg type 3 ou syndrome de Klein-Waardenburg (WS3)
- le syndrome de Waardenburg type 4 ou syndrome de Shah-Waardenburg (WS4)

Les autres manifestations comprennent des **atteintes musculo-squelettiques**, des **douleurs thoraciques aiguës**, une **malformation du tube digestif** (maladie de Hirschsprung) et des **anomalies neurologiques**.

- **Épidémiologie** : La prévalence du syndrome de Waardenburg dans le monde est estimée à environ une personne sur 40 000. Le syndrome concerne aussi bien les femmes que les hommes. Les sous-types 1 et 2 sont les plus fréquents ; la prévalence des sous-types 3 et 4 n'est pas connue du fait de leur rareté.

- **Clinique** : Les symptômes peuvent être différents aussi bien parmi les membres d'une même famille qu'entre les familles. La **surdité de perception** (congénitale ou d'apparition plus tardive), le **synophris** (implantation pileaire de la région intersourcilière), et l'**hypopigmentation** (cheveux, peau, iris) constituent les **critères majeurs du syndrome**. La **dystopie canthique** (augmentation de la distance entre les commissures palpébrales internes) est caractéristique des syndromes de Waardenburg de type 1 et de type 3. Les critères mineurs incluent : racine du nez large et canitie précoce (grisonnement puis blanchissement des cheveux).

Des **neuropathies périphériques** sont rapportés dans le syndrome de type 4.

Des **anomalies des membres surtout supérieurs**, avec hypoplasie musculo-squelettique, raideurs de flexion (arthrogrypose), fusion des os du carpe, syndactylie concernent le type 3.

Le type 4 se caractérise par une **occlusion intestinale en période néonatale** (maladie de Hirschsprung) et une **neuropathie des membres supérieurs** (paresthésie, hypoesthésie).

- **Étiologie** : À ce jour, **des mutations dans 6 gènes ont été identifiées comme responsables du syndrome de Waardenburg** : *PAX3* (2q36.1), *MITF* (3p14-p13), *SOX10* (22q13.1), *EDNRB* (13q22.3), *EDN3* (20q13.32) et *SNAI2* (8q11.21). Des mutations dans le gène *PAX3* sont associées à WS1 et WS3, tandis que les gènes *MITF*, *SOX10*, *EDNRB* et *SNAI2* sont mutés dans les cas de WS2. Des mutations dans les gènes *SOX10*, *EDNRB* et *EDN3* ont également été rapportées dans WS4. Des mutations communes sont retrouvées chez les personnes atteintes de WS2 et WS4.

- **Prise en charge et pronostic** : En cas de surdit , la prise en charge consiste en des appareillages auditifs conventionnels et dans certains cas un implant cochl aire. Une **r ducation auditive pr coce** s'impose pour  viter tout retard de langage ou difficult s de communication. Des mesures sp cifiques peuvent  tre propos es pour les sympt mes associ s : traitement chirurgical de la maladie de Hirschsprung, kin sith rapie des membres.

Syndrome de Waardenburg				
	WS1	WS2	WS3	WS4
Clinique	Crit�res majeurs : - Synophris (implantation pileaire de la r�gion intersourcilire) - Surdit� (30 � 50 %) neurosensorielle de s�v�rit� variable - Dystopie canthique - H�t�rochromie (yeux vairons), coloration bleue des iris - M�che blanche frontale ou blanchissement pr�coce des cheveux avant l'�ge de 20 ans. Crit�res mineurs : - Leucodermie cong�nitale - Racine du nez large, hypoplasie des ailes du nez	Crit�res majeurs : - Surdit� neurosensorielle plus fr�quente (constante avec <i>SOX10</i>) de 50 � 100 % - m�mes caract�ristiques que le type 1 (sans dystopie canthique) Crit�res mineurs : - Anosmie, hyposmie - Neuropathies p�riph�riques	Forme rarissime � 10 cas dans le monde - Surdit� neurosensorielle - Anomalies des membres sup�rieurs, avec hypoplasie musculo-squelettique, contractures, fusion des os du carpe, syndactylie - Hypopigmentation (iris, cheveux, peau) - Dymorphie faciale mineure combin�e � une dystopie canthique	Forme rare - Maladie de Hirschsprung - Surdit� neurosensorielle pr�coce, parfois unilat�rale - Hypopigmentation (cheveux, sourcils, cils, peau, iris) - Occlusion intestinale en p�riode n�onatale - Neuropathie (paresth�sie, hypoesth�sie)
Etiologie	G�ne impliqu� : <i>PAX3</i> (2q36.1), Parfois mutation de novo. Transmission autosomique dominante avec p�n�trance d'expressivit� variable.	G�nes <i>MITF</i> (3p14-p13 ; sous-type d�sign� par <i>WS2A</i>), <i>SNAI2</i> (8q11.21; <i>WS2D</i>), <i>SOX10</i> (22q13.1; <i>WS2E</i>), <i>EDNRB</i> (13q22.3) Transmission autosomique dominante avec p�n�trance d'expressivit� variable. Parfois mutation de novo.	WS3 est caus� par des mutations h�t�rozygotes ou homozygotes sur le g�ne <i>PAX3</i> (2q36.1) Transmission autosomique r�cessive.	G�nes impliqu�s : <i>SOX10</i> (22q13.1 ; <i>WS4C</i>), <i>EDNRB</i> (13q22.3 ; <i>WS4A</i>) et <i>EDN3</i> (20q13.32 ; <i>WS4B</i>). Transmission autosomique dominante ou r�cessive en fonction du g�ne.
Prise en charge	Surdit� R�ducation auditive pr�coce	Idem type 1	Idem type 1 + Kin�sith�rapie des membres	Idem type 1 + maladie de Hirschsprung
Pronostic	Pronostic favorable si prise en charge et assistance auditive	Pronostic favorable si assistance auditive. Am�lioration du langage, de la communication et des capacit�s cognitives	Progression de la maladie variable, sympt�mes plus s�v�res dans les formes homozygotes. Anomalies des membres	Pronostic souvent favorable, mais morbidit� et mortalit� suppl�mentaires du fait de la maladie de Hirschsprung

❖ Le handicap au cours de la maladie

• Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie



**Chaque patient est un cas particulier avec une expression
et une évolution de la maladie qui lui sont propres.**

**Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des symptômes décrits,
ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.**

➤ **Déficit auditif**

La **surdité de perception/surdité neurosensorielle** (lésion de l'oreille interne) est présente dès la naissance (surdité congénitale) ou plus rarement après l'acquisition du langage (surdité pré-linguale). La surdité est de sévérité variable.

Troubles vestibulaires : Dans de rares cas, des troubles vestibulaires peuvent provoquer des problèmes d'équilibre, à l'origine d'un retard des étapes motrices (tenue assise, initiation de la marche, chutes).

➤ **Troubles de la pigmentation et dysmorphie faciale**

Un trouble de la pigmentation caractérisé par des **zones cutanées hypopigmentées ou dépigmentées** (leucodermie) entraîne un **blanchiment des cheveux, notamment au niveau de la mèche frontale**, parfois des cils et des sourcils avant l'âge de 20 ans. L'hypopigmentation de la peau peut se traduire par l'existence de taches blanchâtres (taches achromiques). Une anomalie pigmentaire unilatérale de l'iris se caractérise par des **yeux de couleur différente** (yeux vairons ou hétérochromie irienne). Dans certains cas, l'absence de pigmentation globale donne aux deux yeux une coloration caractéristique bleue saphir.

La dysmorphie faciale se caractérise par :

- un écartement excessif des angles internes des yeux (dystopie canthique),
- une implantation pileaire de la région intersourcilière (synophris),

➤ **Atteintes musculosquelettiques**

Le syndrome de Waardenburg peut s'accompagner de signes musculo-squelettiques associant une **hypoplasie et une raideur en flexion des articulations des membres supérieurs** (arthrogrypose). Des **anomalies musculo-squelettiques aux mains** (main en griffe) et aux **bras** (hypoplasie) peuvent perturber la préhension.

➤ **Troubles neurologiques**

Le principal symptôme neurologique, dont une rare déficience intellectuelle, est l'existence d'une anomalie périphérique notamment chez le WS4. Certaines anomalies neurologiques peuvent

également apparaître : **neuropathies périphériques** de sévérité variable, ataxie et faiblesse neuromusculaire.

Plus rarement, des troubles de la sensibilité : fourmillements ou engourdissement des membres (paresthésies), baisse de la sensibilité (hypoesthésie ou anesthésie) et faiblesse musculaire dans les pieds ou les mains.

➤ **Maladie de Hirschsprung (occlusion intestinale)**

La maladie de Hirschsprung, présente dans le WS4, résulte d'une **anomalie du développement du système nerveux de l'intestin** (absence de cellules ganglionnaires assurant l'innervation des couches musculaires du côlon). Elle se traduit par une **occlusion** ou **constipation sévère**, dès la naissance. Le diagnostic doit être posé le plus tôt possible. **L'occlusion intestinale** est une urgence chirurgicale (ablation du segment colique sans cellules ganglionnaires) qui entraîne, si elle n'est pas traitée, des complications pouvant mettre la vie de l'enfant en danger (perforation de l'intestin, hémorragie digestive, mégacôlon toxique).

Cette atteinte se manifeste par des douleurs dans l'abdomen, des malaises, des nausées, des diarrhées et des vomissements. **Les symptômes de la maladie de Hirschsprung sont essentiellement des difficultés de transit entraînant une constipation chronique sévère.**

● Vivre avec le handicap au quotidien

➤ **Conséquences dans la vie quotidienne**

Le syndrome de Waardenburg provoque une surdité dont les conséquences dans la vie quotidienne dépendent de l'âge de survenue, dès la naissance ou plus tardivement.

L'atteinte de l'audition liée à ce syndrome peut être évolutive et de ce fait particulièrement perturbante pour l'enfant et source d'anxiété pour les familles.

Pour l'enfant atteint d'une surdité congénitale, la priorité est d'instaurer entre sa famille et lui, dès le plus jeune âge, un mode de communication fondé sur des signes, des gestes ou mimiques pour l'aider à stimuler sa compréhension et favoriser son épanouissement.

Par la suite, avec une prise en charge précoce, l'enfant pourra développer le langage oral, suivre une scolarité normale et être autonome.

Lorsque la surdité est sévère ou profonde, le mode de communication utilisé par les enfants va dépendre du projet de communication choisi par les parents. **Les enfants qui ont un implant tôt (implant cochléaire avant l'âge de 18 mois) utilisent le langage oral** éventuellement complété par une **lecture labiale** (identification des sons prononcés par la lecture sur les lèvres). Même si l'implant tente à se systématiser, la langue des signes française (LSF) et le langage parlé complété (LPC) restent des moyens d'expression, de communication et d'apprentissage des personnes sourdes.

La maladie de Hirschsprung : l'évolution est favorable, dans la très grande majorité des cas après la prise en charge chirurgicale pratiquée le plus souvent en période néonatale. Néanmoins, même après l'intervention chirurgicale, l'hypertonie du sphincter anal peut entraîner une constipation résiduelle. D'autres complications peuvent persister à distance de la chirurgie : fausse diarrhée, parfois incontinence et souillures par des selles. La propreté s'acquiert parfois avec retard chez certains enfants. De simples lavements doux peuvent faciliter l'évacuation des selles (soins de nursing) et un régime alimentaire adapté, établi avec l'aide d'une diététicienne, peut permettre de lutter efficacement contre une constipation persistante.

Les signes musculo-squelettiques, en fonction de malformations des membres supérieurs, doivent être pris en charge de façon précoce. Le traitement fonctionnel améliore les mobilités articulaires.

➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic du syndrome de Waardenburg peut être vécue comme un **bouleversement pour la personne, sa famille et l'entourage proche**.

Les parents peuvent culpabiliser face à la maladie de leur enfant, s'inquiéter pour son avenir et avoir des doutes sur les moyens de communication à mettre en place.

La famille doit apprendre de nouvelles façons de communiquer avec le proche atteint.

La maladie peut avoir un impact sur la fratrie : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque l'attention des parents se porte en permanence sur l'enfant atteint ; ils peuvent ressentir de la jalousie, de la culpabilité, de la tristesse voire de la honte.

L'entourage familial (conjoint, grands-parents, fratrie) doit s'organiser pour permettre le suivi médical et la prise en charge paramédicale du proche atteint avec le risque de bouleversement de l'équilibre familial. Dans certains cas, l'un des parents doit renoncer à son activité professionnelle pour s'occuper de l'enfant atteint. La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures sanitaires et médico-sociales adaptées.

Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

(voir « [Aides pour la vie familiale](#) »).

➤ Conséquences dans la vie scolaire

Les éléments essentiels à prendre en compte lorsqu'ils surviennent sont :

- la sévérité de la surdité ;
- les difficultés liées à la maladie de Hirschsprung et ses conséquences (impériosité de se rendre aux toilettes) ;
- les difficultés liées aux troubles moteurs ;
- les difficultés liées à l'impact esthétique du syndrome.

La majorité des enfants atteints du syndrome de Waardenburg peuvent suivre une scolarité en milieu ordinaire. Pour les enfants ayant une surdité profonde, une scolarisation en milieu ordinaire avec des adaptations ou en milieu spécialisé peut être nécessaire.

En l'absence de prise en charge précoce, la surdité peut entraîner un **retard d'acquisition et de développement de la parole et du langage avec des répercussions sur les apprentissages et la communication**.

Chaque élève nécessite un suivi **éducatif spécifique avec des adaptations et des aides ciblées en fonction de ses besoins et de l'évolution de la maladie** (voir « [Aides pour la vie scolaire](#) »).

➤ Conséquences dans la vie professionnelle

La plupart des personnes peuvent travailler en milieu ordinaire. Le déficit auditif, lorsqu'il est correctement pris en charge, n'est pas un frein à l'exercice professionnel, excepté pour certains métiers : policier, gendarme, voir liste des emplois exigeant des aptitudes particulières (ECAP) www.agefiph.fr.

Des dispositifs spécifiques et des aides sont disponibles pour faciliter l'inclusion professionnelle et le maintien dans l'emploi (voir « [Aides pour la vie professionnelle](#) »).

➤ Conséquences dans la vie sociale

Les caractéristiques physiques peuvent altérer l'image et l'estime de soi. Des traits physiques particuliers peuvent avoir un impact psychologique et conduire les personnes atteintes à s'isoler socialement ; la chirurgie esthétique peut être bénéfique psychologiquement dans certains cas.

Une surdité insuffisamment prise en charge peut rendre les relations sociales difficiles et conduire à un repli sur soi. Les difficultés de communication peuvent s'avérer source d'anxiété surtout dans le cas de surdité évolutive : il est donc essentiel pour l'entourage d'en tenir compte et de pallier au handicap par des aides techniques appropriées. Un suivi ORL continu s'avère indispensable pour surveiller une éventuelle évolution de la maladie (voir « [Aides pour la vie sociale](#) »).

➤ Conséquences sur l'activité physique

La pratique d'une activité physique (ou sportive) doit être encouragée pour favoriser le maintien des capacités musculaires et l'équilibre qu'elle procure. Elle sera choisie selon les possibilités physiques et l'envie de la personne en situation de handicap. Pour les enfants atteints de maladie de Hirschsprung, le sport peut être pratiqué sans restriction car la grande majorité des enfants auront été opérés avant l'entrée à l'école et présenteront peu de retentissement visible de la maladie. Quelques-uns peuvent avoir des troubles du transit persistants : constipation ou incontinence fécale avec des souillures.

La Fédération française handisport propose de nombreux stages de découvertes pour les enfants et adultes en situation de handicap (voir [le guide handisport](#)). Le code du sport permet même de pratiquer la plongée avec un handicap auditif dans un cadre d'évolution clairement défini et sécurisant ; le cursus « Handisub » s'effectue dans des zones de profondeurs adaptées aux aptitudes fonctionnelles et aux compétences de chacun.

• Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap



Chaque situation est particulière
Les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous
ne sont pas tous systématiquement prescrits, nécessaires ou accordés.

**Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne,
selon son âge et sa situation.**

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences du syndrome de Waardenburg varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie.

Un suivi annuel doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou de compétence**

des surdités génétiques et/ou des anomalies du développement des syndromes malformatifs au moins de la naissance à l'âge adulte (voir www.orpha.net).

La prise en charge fait intervenir **une équipe multidisciplinaire médicale** (pédiatre, généticien, ORL, dermatologue, ophtalmologiste, etc.). Le **rôle du spécialiste ORL est essentiel** pour aider à mieux cibler les difficultés et orienter les traitements, en particulier en cas d'implant cochléaire et de la rééducation tout au long de l'évolution de la maladie, en lien avec le **médecin traitant**.

Les professionnels paramédicaux, médico-sociaux et sociaux (orthophoniste, audioprothésiste, kinésithérapeute, ergothérapeute, orthésiste, psychomotricien, psychologue, auxiliaire de vie sociale, etc.) et les **aides techniques** (appareil auditif, etc.) complètent la prise en charge. Des **consultations de transition** peuvent être proposées au jeune (accompagné de ses proches aidants/parents) pour le mettre en lien avec une équipe de soignants ayant une expertise pour les adolescents et les adultes.

L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux/proches aidants) est important pour améliorer l'environnement des personnes atteintes, maintenir leur autonomie et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

➤ **Professionnels paramédicaux**

▪ **Orthophoniste**

Une prise en charge orthophonique avec un accompagnement des parents doit être mise en place dès la petite enfance. Les séances d'orthophonie sont indispensables pour aider l'enfant malentendant ou sourd à écouter et à donner un sens aux informations auditives qu'il reçoit avec ses prothèses auditives, à acquérir un langage oral, à s'exprimer en contrôlant sa voix et à améliorer son articulation.

La communication orale peut s'appuyer sur des techniques d'aides à la compréhension comme :

- **la lecture labiale pour l'identification des sons prononcés** par la lecture sur les lèvres ;
- **le langage parlé complété (LPC)**, utilisant une série de codes simples traduisant les sésies labiaux de la langue parlée et permettant de compléter la lecture labiale.
- **la langue des signes française (LSF)**: certaines familles feront le choix d'une communication gestuelle.

La rééducation orthophonique est également essentielle dans l'acquisition de la lecture et de l'écriture.

▪ **Audioprothésiste**

Dès le diagnostic de surdité établi, un **appareillage conventionnel (audioprothèse)** est proposé. Des **adaptations et des réglages** doivent régulièrement être **apportés par l'audioprothésiste** :

- adaptation régulière des embouts avec la croissance des conduits auditifs de l'enfant ;
- réglage de l'appareil auditif sur les fréquences de la conversation, mais également pour préserver de certains bruits ambiants (circulation routière, concerts, cinémas, circuits de voitures...) afin de sécuriser les déplacements et ne pas risquer d'aggraver la surdité.

En cas de surdité profonde et de bénéfice insuffisant de l'appareillage conventionnel, **un implant cochléaire peut être proposé** : il s'agit d'un appareil électronique dont une partie est implantée chirurgicalement dans l'oreille interne.

Des **aides techniques** peuvent être **associées à l'appareillage auditif (microphones déportés et système Haute Fréquence, interfaces pour la télévision et les smartphones, boucle magnétique, etc.)** pour améliorer la compréhension de la parole et les capacités de communication dans la vie quotidienne (voir « [Aides techniques](#) »).

▪ **Kinésithérapeute**

Des séances de rééducation vestibulaire peuvent être utiles, complétées par un autoprogramme si possible à domicile. Elles sont assurées par un kinésithérapeute ayant suivi une formation spécialisée (plusieurs exercices peuvent être effectués à l'aide d'un fauteuil rotatoire, de dispositifs permettant de travailler les mouvements oculaires en suivant les déplacements de sources lumineuses, d'une plateforme...) : ces exercices permettent de traiter les dérèglements allant du vertige aux troubles de l'équilibre. Une kinésithérapie motrice précoce peut également être nécessaire en cas d'atteintes musculo-squelettiques.

▪ **Ergothérapeute**

L'ergothérapie conseille des aides techniques, des matériels permettant de compenser les déficits. Des visites à domicile peuvent être réalisées pour conseiller sur un aménagement du lieu de vie ou du lieu de travail.

▪ **Orthésiste, podo-orthésiste ou orthoprothésiste**

Ils travaillent en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, l'ergothérapeute pour **confectionner du matériel orthopédique sur mesure en cas d'atteintes musculo-squelettiques**, pour aider à la préhension (améliorer les problèmes articulaires dus à l'arthrogrypose). Un bilan orthopédique peut s'avérer nécessaire pour évaluer les besoins matériels et techniques en termes de mobilité.

▪ **Psychomotricien**

Le psychomotricien vise à **accompagner le développement moteur tout en travaillant l'aspect psychologique**. Il travaille sur les troubles du schéma corporel en aidant à **développer la conscience corporelle, sensorielle et la connaissance du corps**. Des séances de psychomotricité peuvent aider à apprendre à l'enfant un contrôle précis de ses gestes et lui permettre d'établir des stratégies d'adaptation (utilisation des autres sens, position adaptée...) pour compenser les vertiges et les difficultés musculo-squelettiques.

Il **favorise l'apaisement psychique et corporel** par différents moyens : toucher thérapeutique, relaxation et gymnastique douce. La fréquence des séances varie d'une à deux par semaine.

▪ **Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE) pour les soins liés à la maladie de Hirschsprung**

Dans les suites chirurgicales pour les jeunes atteints de la maladie de Hirschsprung, une hypertonie du sphincter anal peut entraîner une constipation. L'IDE peut, en cas de nécessité, passer à domicile, sur prescription médicale, pour réaliser des soins, notamment des lavements (nursing), aider à la délivrance des médicaments. Il peut accompagner, informer et participer à l'éducation thérapeutique de la personne et de son entourage. En cas de colostomie ou iléostomie temporaire, plus rarement permanente, l'IDE est indiqué pour les soins de santé (bandages, pansements, utilisation des poches de stomie...).

▪ **Diététicien**

Le diététicien peut intervenir en complément d'un médecin nutritionniste pour proposer un régime alimentaire adapté en cas de constipation, diarrhée ou de difficultés digestives (maladie de Hirschsprung) :

- alimentation à haute teneur en fibres et à faible teneur en sucre ainsi qu'une prise alimentaire régulière tout au long de la journée.
- limitation de la présence de lactose dans l'alimentation.

Il est nécessaire de prendre conseil avec l'équipe de soins et notamment le diététicien avant de commencer une diète particulière et de conserver des notes des symptômes en fonction des essais alimentaires.

- **Psychologue**

La place du psychologue dans le suivi de la personne atteinte du syndrome de Waardenburg et de sa famille est essentielle dès l'annonce du diagnostic qui correspond le plus souvent à une véritable rupture avec la vie antérieure. Tout au long du suivi, le psychologue aide la personne à mobiliser ses ressources internes et soutient son entourage familial afin de faire face aux différentes étapes de la maladie, dans un objectif de maintien d'une qualité de vie optimale, malgré les limitations fonctionnelles et en cas de nécessité (chirurgie de la maladie de Hirschsprung) pour les troubles séquellaires éventuels.

Le suivi psychologique peut se faire dans le cadre d'une prise en charge en affection longue durée (ALD) ou en libéral (mais dans ce cas non remboursé).

La problématique esthétique ne doit pas être occultée dans la prise en charge psychologique avec la possibilité de proposition d'une **socio-esthéticienne** pour masquer les taches achromiques sur la peau et l'apparition du blanchiment précoce des cheveux (mèche frontale, grisonnement avant 20 ans).

➤ **Professionnels sociaux**

- **Aide humaine pour la communication**

Des **répétiteurs en lecture labiale**, des **codeurs langage parlé complété (LPC)** ou la **vélotypie (transcription simultanée de la parole par exemple dans les réunions, les conférences, etc.)** peuvent être nécessaires pour faciliter la communication des adultes dans le milieu professionnel et pour leurs démarches.

- **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs pour les familles et le proche malade y compris en favorisant le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines et techniques. Il peut accompagner la construction d'un dossier de demande d'aides, de prestations ou d'allocations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

➤ **Structures spécialisées**

- **Centre d'action médico-sociale précoce (Camsp)**

Rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, le Camsp est un lieu de dépistage des déficits ou handicaps et de prévention de leur aggravation, un lieu pour les soins et la rééducation, une aide pour l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance (crèche, halte-garderie, école maternelle). Une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent, y assure la prise en charge de l'enfant et l'accompagnement parental. Le Camsp propose un soutien approprié et précoce aux enfants pour les aider à utiliser leurs capacités et stimuler leur développement.

- **Service de Soutien à l'éducation familiale et à la scolarisation (Ssefs)**

En lien avec la famille, le Ssefs assure aux enfants de plus de 3 ans ayant un déficit auditif, une prise en charge et un accompagnement avec un soutien individualisé à la scolarisation en milieu

ordinaire ou une aide à l'acquisition de l'autonomie. Il intervient au domicile et au sein des établissements scolaires.

➤ **Autres accompagnements**

▪ **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

Le développement de programmes d'éducation thérapeutique doit être favorisé pour permettre aux personnes atteintes et à leurs familles de comprendre la maladie, sensibiliser à l'importance d'un suivi médical/paramédical, etc. L'ETP est réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, assistante sociale, patient expert en ETP, etc.).

Pour en savoir plus : <https://etpmaladiesrares.com/>

En présence de la maladie de Hirschsprung : Le traitement est chirurgical et nécessite parfois la pose d'une stomie. Les familles des enfants atteints ont ainsi besoin d'être formées aux techniques de soins et à l'utilisation du matériel. Pour les accompagner en vue du retour à domicile de leur enfant, le rôle éducatif de l'équipe hospitalière est primordial.

Pour en savoir plus : <https://neurosphinx.fr>

▪ **Associations de malades**

Elles jouent **un rôle important dans l'orientation et l'information** sur la maladie, sur les aides existantes, les adaptations au quotidien et l'accompagnement de l'entourage. Grâce à ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant d'échanger sur les bonnes pratiques et de rompre l'isolement des familles.

➤ **Aides techniques**

▪ **Aides techniques pour atténuer les conséquences du déficit auditif**

- **Implant cochléaire** : permet aux personnes sourdes profondes et sévères d'entendre, d'avoir plus d'indépendance et de se sentir en sécurité (percevoir les dangers, entendre une alarme).
- **Appareil auditif** (audioprothèse) : préserve, avec un réglage, les bruits ambiants pour les déplacements (réalisé par l'audioprothésiste).
- **Systèmes FM ou micros HF** : permettent de recevoir la parole d'un interlocuteur directement dans la prothèse auditive et de ne pas être gêné par le bruit environnant ; ces systèmes sont particulièrement utiles dans le cadre scolaire où le micro porté par l'enseignant transmet directement par ondes FM sa voix à l'appareil auditif.
- **Boucle d'induction magnétique ou boucle magnétique** : dans les lieux publics, au travail, au domicile, ce système permet de transmettre le son provenant du micro d'un orateur, d'un équipement de sonorisation, d'un poste de télévision, d'un ascenseur... à l'appareil auditif (avec la position T activée) sans être gêné par d'éventuels bruits ambiants. Les lieux équipés par ce système sont identifiés par un logo « oreille barré + T ». Il existe également des boucles portatives.
- Flash lumineux pour portes d'entrées, alarmes, etc. ; réveils/téléphones vibrants ou lumineux, amplification sonore ou sélection de certaines fréquences sonores en fonction de l'audition de la personne ; visioguides, logiciel de transcription ou de reconnaissance vocale, détecteur de fumée pour personnes sourdes et malentendantes, etc.
- Comme pour les travailleurs isolés, il est possible d'équiper les personnes déficientes auditives d'un système d'alarme vibrante et/ou lumineuse avec géolocalisation en cas de danger et détecteur de position horizontale.
- Vélotypie en temps réel (transcription de la parole en temps réel) : logiciel, application www.rogervoice.com/fr/ ou www.ava.me/fr/

- La visiophonie sur les mobiles permet aux personnes sourdes et malentendantes de passer entre elles des appels vidéo en langue des signes. Les services de relais de conversation peuvent tirer parti de la visiophonie pour traduire une conversation en langue des signes.

➤ Aides pour la vie familiale

▪ Soutien pour les aidants familiaux/proches aidants

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique voire d'épuisement des proches aidants. Ils doivent pouvoir bénéficier de l'organisation de séjours de répit (séjours temporaires en milieu médical ou lieux de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychologique, de groupes de paroles pour éviter l'isolement.

Les associations de malades et d'aidants sont également de précieux soutiens.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches aidants.

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

▪ Accompagnement familial

Un accompagnement familial peut être offert par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapées (SAPPH).

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

➤ Aides pour la vie scolaire

L'équipe éducative peut être informée des conséquences du syndrome et des besoins spécifiques de l'élève avec l'accord des parents et/ou de l'élève lui-même pour lui permettre de poursuivre une scolarité la plus proche possible de celle de ses camarades de classe. Au collège et au lycée, l'**infirmière scolaire** joue un rôle important d'information et de soutien pour ces élèves.

▪ Scolarité en milieu ordinaire

Les élèves atteints du syndrome de Waardenburg peuvent, en règle générale, suivre une **scolarité en milieu ordinaire**.

Les parents peuvent obtenir des **aménagement spécifiques** pour leur enfant en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du chef d'établissement scolaire avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Le PAI permet par exemple :

- l'adaptation de l'enseignement en fonction du déficit auditif ;
- la possibilité d'avoir une place à proximité de l'enseignant dans la classe ;
- la réalisation de séances d'orthophonie, de kinésithérapie, de psychomotricité pendant le temps scolaire ;
- la possibilité de s'absenter pour des consultations médicales ou paramédicales ;
- la dispense de certaines activités sportives ;

- la possibilité de sortir de la classe en cas de constipation ou de fausse diarrhée, pour changer une poche de stomie.

- **Service d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

En cas d'absence prolongée (hospitalisation, convalescence) ou d'absences répétées de courte durée (traitement en milieu médical), l'élève peut bénéficier de rattrapage des cours et de soutien pédagogique avec les Sapad (services départementaux de l'Éducation nationale) à domicile ou à l'hôpital.

- **Centre national d'enseignement à distance (Cned)**

Si l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire du fait de sa pathologie, la famille, en accord avec l'établissement d'origine, peut faire appel au **cours par correspondance du Cned** soit à temps partiel, soit à plein temps. L'enseignement du Cned peut être gratuit si la raison médicale le justifie. La gratuité n'est pas systématique et les parents doivent se rapprocher de l'inspecteur académique du département concerné pour déposer une demande de prise en charge.

- **Projet personnalisé de scolarisation (PPS)**

En cas de difficultés plus importantes, les élèves atteints du syndrome de Waardenburg peuvent bénéficier de matériel pédagogique adapté (**systèmes FM ou microphone Haute Fréquence**) ou d'**aide humaine en milieu scolaire** ayant le statut d'accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH).

Ils peuvent également être orientés vers des Ulis (Unités localisées pour l'inclusion scolaire), dispositifs de scolarisation adaptés dans une école primaire, un collège, un lycée général et/ou technologique ou vers un établissement spécialisé pour les jeunes ayant une déficience auditive.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**. En lien avec l'**équipe du suivi de la scolarisation** et l'**enseignant référent**, les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Ces adaptations peuvent être mise en place directement avec l'établissement scolaire, ou en lien avec des structures spécialisées telles qu'un centre d'action médico-sociale précoce (Camps) pour les enfants de 0 à 6 ans ou un service de Soutien à l'éducation familiale et à la scolarisation (Ssefs) dont la mission est de favoriser l'inclusion des enfants malentendants ou sourds dans le milieu scolaire ordinaire.

- **Formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel**

Pour poursuivre une formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel [Sections techniques spécialisées (STS)], Classes préparatoires aux grandes écoles (CPGE), les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site etudiant.gouv.fr du ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation). Les étudiants peuvent, dans certains cas et selon les universités, bénéficier d'un **plan d'accompagnement de l'étudiant handicapé (PAEH)** pour :

- l'aménagement du suivi des enseignements et l'accompagnement au cours de la recherche de stage (parking, dispense d'assiduité, preneur de notes, tutorat, réorientation, etc.) ;
- les aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours (temps majoré, classe individuelle, preneur de notes, etc.).

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école (www.tousalecole.fr).

➤ Aides pour la vie professionnelle

Les dispositifs suivants apportent des solutions en cas de difficultés professionnelles :

▪ Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)

Le salarié peut demander une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH. La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi des travailleurs en situation de handicap » (BOETH).

Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées ;
- la **prestation de compensation du handicap (PCH)** qui est une allocation versée aux personnes en situation de handicap. Elle prend en compte les besoins et le projet de vie de la personne handicapée. Elle peut être affectée à des charges liées à un besoin d'aides humaines, d'aides techniques, à l'aménagement du logement et du véhicule, et/ou à un besoin d'aides exceptionnelles ou animalières. L'évaluation et la décision d'attribution de la prestation sont effectuées au sein de la MDPH ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) (aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation) ;
- un suivi médical renforcé auprès des services de santé au travail (médecin du travail...);
- des contrats de travail « aidés ».

▪ Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

- Le réseau « organismes de placement spécialisés » OPS-Cap emploi

Ces services s'adressent aux personnes reconnues handicapées en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap. **Présents dans chaque département**, ils sont cofinancés par Pôle emploi, l'Agefiph et le Fiphfp, et ont pour mission d'accompagner et de placer des travailleurs handicapés orientés en milieu ordinaire par la CDAPH, avec un contrat de travail durable, ainsi que de favoriser leur maintien dans l'emploi. En relation avec les entreprises privées et les établissements publics, ces équipes reçoivent, informent et conseillent les travailleurs handicapés, et s'assurent après l'embauche de leurs conditions d'insertion.

- Le service de santé au travail

Équipe pluridisciplinaire comprenant des médecins du travail, des collaborateurs médecins, des internes en médecine du travail, des intervenants en prévention des risques professionnels (IPRP) et des infirmiers. Le médecin du travail est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus en adéquation avec les difficultés du salarié impacté. Il peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'inaptitude.

▪ Pension d'invalidité

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe trois catégories concernant la pension d'invalidité, c'est **le médecin conseil de la Sécurité sociale qui l'évalue**.

Suite à une procédure de mise en invalidité, lorsque la personne est en emploi, le montant de la **pension d'invalidité est calculé à partir d'un pourcentage du salaire** moyen des dix meilleures années sans pouvoir être inférieur ou supérieur aux plafonds révisés tous les ans en fonction de la catégorie d'invalidité déterminée par le médecin conseil de la Sécurité sociale.

En cas de mise en invalidité lorsque la personne est en emploi, une prévoyance collective souscrite par l'employeur peut, dans certain cas, permettre des maintiens de salaires.

Pour plus d'informations sur l'inclusion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

➤ Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs

Il existe des dispositifs de loisirs ou/et de vacances accompagnées, vacances pour couple aidant-aidé, etc. Certaines associations proposent des week-ends en famille et des séjours pour les enfants atteints de maladie chronique.

En cas de voyages lointains, notamment en pays de fortes chaleurs et d'ensoleillement intensif, il est recommandé pour les malades atteints d'hypopigmentation de porter des vêtements de protection, des lunettes de soleil et d'appliquer un écran total sur les zones dépigmentées.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

Les aides paramédicales/médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un protocole d'affection longue durée (ALD) sur **prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence**.
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)** ;
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.
L'AEEH est versée par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec l'AJPP.
Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.
- Des aides à la scolarité inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)** ;
- Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, **d'une carte mobilité inclusion (CMI)** qui se substitue aux anciennes cartes d'invalidité, de stationnement et de priorité. Il y a **3 CMI différentes** :

- la **CMI-Invalidité** délivrée sur demande à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3^e catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux à son bénéficiaire. Une sous-mention « Besoin d'accompagnement » peut être attribuée au titre d'une nécessité d'aide humaine.
- la **CMI-Priorité** est attribuée à toute personne atteinte d'une incapacité inférieure à 80 % rendant la station debout pénible. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.
- la **CMI-Stationnement**. Elle ouvre droit à utiliser, dans les parcs de stationnement automobiles, les places réservées ou spécialement aménagées et de bénéficier de dispositions spécifiques en matière de circulation et de stationnement.

L'attribution de la CMI relève de la compétence **du président du conseil départemental (PCD)** après évaluation de l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH et appréciation de la CDAPH. L'équipe médico-sociale chargée de l'évaluation APA peut donner des avis à propos des CMI priorité et stationnement. Elles sont délivrées pour une durée d'un à vingt ans ou à titre définitif. Le bénéficiaire peut, si sa situation le justifie, se voir attribuer une CMI priorité et stationnement ou une CMI invalidité et stationnement.

- **Carte européenne d'invalidité (European Disability Card)** est effective dans huit pays européens (Belgique, Chypre, Estonie, Finlande, Italie, Malte, Slovénie, Roumanie). Elle permet aux personnes en situation de handicap de garantir l'égalité d'accès à certains avantages spécifiques dans les pays européens participant à ce système.

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite** peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.

Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants), mis à jour annuellement.

***Syndrome de Waardenburg type 1, type 2 et type 3.** Encyclopédie Orphanet pour professionnels, octobre 2015.
Dr Véronique Pingault, éditeur expert.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 9 septembre 2020



Avec la collaboration du

- Dr Sandrine MARLIN, coordinateur, Centre de référence « Surdités génétiques »
Hôpital Necker - Institut Imagine - 149, rue de Sèvres 75015 Paris
- Dr Elisa Rubinato, PHC, Centre de référence « Surdités génétiques »
Hôpital Necker - Institut Imagine - 149, rue de Sèvres 75015 Paris

SENSGENE FILIÈRE
DE SANTÉ
MALADIES
RARES
Maladies Rares Sensorielles