

Syndrome de Usher de type 2

USH 2

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.

Le syndrome de Usher de type 2 en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels ^[1]

- **Définition** : le syndrome de Usher (USH) associe une **surdité neurosensorielle bilatérale** généralement **congénitale** et une **rétinite pigmentaire** entraînant la **perte progressive de la vue**. Un **dysfonctionnement de la fonction vestibulaire** peut également être présent. On distingue **trois types du syndrome de Usher** (type 1, 2 ou 3) selon la sévérité de la surdité, l'âge de début d'apparition des manifestations oculaires et la présence de troubles vestibulaires.
- **Épidémiologie** : la prévalence du syndrome de Usher est estimée entre **1 personne sur 31 000 et 1 personne sur 16 000**. Elle est plus élevée dans certaines populations isolées. Le **syndrome de Usher de type 2 (USH 2)** est le **plus fréquent des trois types** avec plus de 50 % des cas en Europe et en Amérique du Nord. Ce syndrome, qui touche aussi bien les hommes que les femmes, est considéré comme la **cause la plus fréquente de surdité associée à une cécité**.
- **Clinique** : dans le **syndrome de Usher de type 2 (USH 2)**, la **surdité présente à la naissance (congénitale)** est **bilatérale, moyenne ou sévère (rarement)**, parfois **lentement progressive sur plusieurs années**. La **rétinite pigmentaire** se manifeste habituellement **plus tardivement** (adolescence ou âge adulte) par une **perte de la vision dans l'obscurité** (héméralopie), une **réduction du champ visuel** (vision « en tunnel » ou « tubulaire ») et une **altération de la vision centrale**. La **fonction vestibulaire est normale**.
- **Étiologie** : plusieurs gènes sont en cause dans le USH 2. **L'hérédité du syndrome est autosomique récessive**. Un conseil génétique doit être proposé aux familles.
- **Prise en charge et pronostic** : actuellement, il n'existe pas de traitement spécifique. Un **diagnostic précoce** permet une **prise en charge adaptée** de ces personnes atteintes de surdi-cécité par une **équipe pluridisciplinaire expérimentée dans le double handicap auditif et visuel** (ORL, ophtalmologiste, généticien, orthophoniste, psychologue, psychomotricien, audioprothésiste, etc.). La surdité congénitale est en général diagnostiquée par le dépistage auditif à la maternité et peut être prise initialement pour une surdité isolée non syndromique étant donné que les troubles visuels apparaissent plus tardivement, vers l'adolescence. La **réhabilitation auditive** doit être **précoce** pour éviter un retard de langage. Le plus souvent, des **appareils auditifs conventionnels, bilatéraux sont utilisés tout au long de la vie**. Dans certains cas, le degré de surdité chez l'adulte peut devenir une indication d'un implant cochléaire du fait du syndrome de Usher lui-même, de la baisse auditive liée à l'âge et de facteurs environnementaux. Des **verres filtrants adaptés à la rétinopathie** peuvent être prescrits. Il a été rapporté que le palmitate de vitamine A pourrait limiter la progression de la rétinite pigmentaire dans le syndrome de Usher de type 2. Le **soutien psychologique** pour supporter le caractère évolutif du handicap, **l'adaptation des systèmes de communication** et une **formation aux techniques permettant l'autonomie pour les actes essentiels de la vie** sont importants pour offrir la meilleure qualité de vie aux personnes atteintes.

Le handicap au cours du syndrome de Usher de type 2^[2]

Quelles situations de handicap découlent des manifestations du syndrome ?

Les manifestations du syndrome ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

Le syndrome de Usher de type 2 est à l'origine d'une double déficience : auditive et visuelle (surdicécité).

Déficience auditive

La déficience auditive bilatérale congénitale est moyenne ou sévère (rarement) et parfois lentement évolutive sur plusieurs dizaines d'année.

La perte auditive est prédominante dans les hautes fréquences et moyenne à légère dans les basses fréquences. Ces troubles sont majorés dans un environnement sonore important.

En l'absence de diagnostic et de prise en charge précoce (par des appareillages auditifs et une rééducation), la surdité peut provoquer des **retards d'apprentissage de la parole et du langage**.

Ces difficultés peuvent être à l'origine d'un **repli sur soi**, voire d'un **isolement social**, terrain favorable pour la dépression et le déclin cognitif.

La surdité peut impacter sur la communication et perturber la scolarité, l'inclusion sociale et professionnelle.

Déficience visuelle

La déficience visuelle survient après la surdité, en général autour de l'adolescence et permet de préciser le diagnostic du syndrome de Usher de type 2 (qui jusqu'à l'âge de 10 ans pouvait être considéré comme une surdité congénitale isolée) souvent reçu avec un impact psychologique important par l'enfant et sa famille.

Les **difficultés d'adaptation à l'obscurité ou à une faible luminosité (héméralopie) peuvent se manifester dès la première décennie** (par exemple lors du passage d'une pièce très éclairée vers une pièce sombre ou simplement par crainte de l'obscurité).

Puis progressivement, le **champ visuel (vision périphérique, sur les côtés) se rétrécit, aboutissant après plusieurs dizaines d'années à une impression de « vision en tunnel » (réduction de la vision périphérique)**. En général, l'atteinte devient gênante vers 25-30 ans et peut entraîner des **difficultés pour se déplacer** (démarche hésitante).

Des **confusions dans les couleurs (dyschromatopsie), plus particulièrement le bleu et jaune, sont souvent présentes**.

Une **sensibilité accrue à une forte intensité lumineuse (photophobie) est toujours présente au cours de l'évolution de la maladie** et peut provoquer un **inconfort visuel (éblouissement)**.

La **vision centrale (acuité visuelle) est souvent altérée après dix ou quinze ans d'évolution**, provoquant des **difficultés pour lire, écrire et réaliser des activités minutieuses**. En général, la diminution de la vision centrale est compatible avec la lecture jusqu'à des stades tardifs de la maladie.

Certaines difficultés visuelles peuvent être atténuées par des mécanismes de compensation propres à chaque personne : utilisation des autres sens (en particulier l'audition grâce à la réhabilitation auditive, le toucher, l'odorat, etc.), la mémoire, l'optimisation des capacités visuelles restantes.

Ces troubles visuels provoquent des difficultés pour la mobilité, les déplacements, la communication et l'autonomie pour certains actes essentiels de la vie.

Le **double handicap** peut limiter les possibilités de compensation du déficit auditif par les capacités visuelles restantes (par exemple pour la lecture labiale : identification des sons prononcés par la lecture sur les lèvres) ou du déficit visuel par les capacités auditives restantes (par exemple se repérer dans l'espace avec l'environnement sonore).

Une **fatigue chronique**, liée à la nécessité d'une concentration permanente pour compenser la déficience visuelle et auditive, peut être envahissante et également entraîner des difficultés au quotidien.

Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?

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

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 chacun d'eux en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être mis en place après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences du syndrome de Usher de type 2 varient selon les personnes, leurs capacités visuelles / auditives et de compensation de ces deux sens, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie.

La prise en charge médico-socio-éducative doit être précoce et fait intervenir une équipe multidisciplinaire permettant de favoriser le développement physique, cognitif, émotionnel et social.

Les **professionnels paramédicaux / médico-sociaux** (orthophoniste, orthoptiste, opticien, ergothérapeute, rééducateur pour l'autonomie dans la vie journalière (AVJ), psychomotricien, instructeur en locomotion, psychologue, etc.), les **aides à la personne** (codeur langage parlé complété LPC, etc.) et les **aides techniques** (appareils auditifs, aides basse vision optiques, non optiques, électroniques, etc.) améliorent la prise en charge.

Dans la petite enfance et l'enfance, la déficience auditive doit être prise en charge le plus tôt possible afin d'éviter tout retard d'acquisition de la parole et du langage.

Des structures telles que les **Centres d'action médico-sociale précoces (CAMSP)**, rattachés à un service hospitalier et destinés aux enfants de 0 à 6 ans peuvent être utiles : une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent y assure la prise en charge médico-sociale de l'enfant et l'accompagnement parental.

Plus tard, si la surdité évolue, les appareillages doivent être adaptés ainsi que les mesures de compensation et d'accompagnement dans la vie d'adulte. Lorsque l'héméralopie (difficultés d'adaptation à l'obscurité) apparaît, des adaptations peuvent être proposées (accompagnement le matin et le soir lors des trajets scolaires, par exemple).

Lorsque le diagnostic est porté chez l'adolescent, il est essentiel qu'il bénéficie d'une réadaptation auditive optimale et une surveillance ophtalmologique (acuité visuelle, champ visuel) permet de suivre l'évolutivité de la maladie.

Lorsque la déficience visuelle évolue, vers l'âge de 30 à 40 ans, les aides et les professionnels spécialisés en basse vision complètent la prise en charge. La rééducation orthoptique fonctionnelle est importante dès l'apparition des difficultés visuelles.

En l'absence de prise en charge adaptée et aux stades avancés de la maladie, l'association de la déficience visuelle à la déficience auditive peut générer une situation définie en France comme

Le syndrome de Usher de type 2 – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/UsherType2_FR_fr_HAN_ORPHA231178.pdf | juillet 2017

étant une **situation de handicap rare** nécessitant la mise en œuvre de **protocoles de prise en charge particuliers par des structures telles que le Centre national de ressources handicaps rares - surdicécité (Cresam) et les équipes relais handicaps rares (ERHR) [voir ci-dessous]**.

Il est particulièrement important de faciliter l'inclusion sociale pour la meilleure qualité de vie possible en anticipant le choix du parcours scolaire / universitaire et la formation professionnelle qui doit tenir compte de la survenue de ces troubles visuels à l'âge adulte. Ainsi une orientation vers un métier compatible avec ce type de difficultés visuelles permet une carrière professionnelle épanouissante et la plus longue possible.

Les bilans médicaux et sociaux permettent de définir les limitations résultant du syndrome et d'élaborer un projet individualisé adapté pour une meilleure prise en charge.

Toutes les aides mentionnées ci-dessous ne sont pas nécessaires au même moment. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Professionnels paramédicaux et médico-sociaux

- Orthophoniste

Une **prise en charge orthophonique** avec un accompagnement des parents doit être mise en place dès la petite enfance.

L'orthophoniste communique avec l'enfant de toutes les façons possibles (mimiques, gestes, parole, etc.) puis progressivement il lui apprend à écouter et à donner du sens aux informations auditives qu'il reçoit avec ses appareils auditifs. L'orthophoniste peut aider les parents à communiquer avec leur enfant (guidance parentale) en particulier pendant la petite enfance. Ce travail avec l'orthophoniste évolue avec des techniques d'**entraînement auditif et de la mémoire**.

Le mode de communication utilisé par les personnes atteintes du syndrome de Usher de type 2 est en général la **communication orale en langue française exclusivement (communication audiophonatoire)**. Elles ne sont habituellement pas orientées vers une communication visuo-gestuelle car leur perte auditive, en général incomplète, est compensée par un appareillage. La communication orale peut s'appuyer sur des techniques d'aides à la compréhension telles que :

- **la lecture labiale** consistant en l'identification des sons prononcés par la lecture sur les lèvres ;
- **le langage parlé complété (LPC)**, utilisant une série de codes simples traduisant les soses labiaux de la langue parlée et permettant de compléter la lecture labiale.

- Audioprothésiste

Dès le diagnostic de surdité établi, un **appareillage conventionnel (audioprothèse)** est proposé : ce dispositif placé derrière l'oreille amplifie électroniquement le volume du son. Le nourrisson peut bénéficier de cet appareillage en cas de diagnostic néonatal. 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 pas uniquement sur les fréquences de la conversation, mais également pour préserver certains bruits ambiants (de la circulation routière par exemple) afin de sécuriser les déplacements.

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 paragraphe « Aides techniques »).

- **Orthoptiste spécialisée en basse-vision**

Ce rééducateur, spécialiste de la basse vision, intervient au stade de rétrécissement important du champ visuel (moins de 20° de champ visuel) et/ou de basse vision (acuité visuelle inférieure à 3/10^e). Après avoir évalué les besoins et les motivations des personnes atteintes, il définit et **met en place les stratégies de potentialisation de leurs capacités visuelles résiduelles**. Au cours de séances de rééducation spécifique « basse vision », il travaille sur les postures corporelles, les distances de travail, les positions de tête, l'excentration du regard, le balayage ou l'exploration visuelle, la mémoire visuelle, la représentation mentale, l'adaptation de l'utilisation des sens compensatoires (toucher, odorat, etc.). Il travaille en étroite relation avec l'ophtalmologiste, l'opticien spécialisé en basse vision et tous les professionnels de la réadaptation visuelle (instructeur de locomotion...).

Cette rééducation s'effectue à proximité du domicile ou dans un centre multidisciplinaire spécialisé dans la malvoyance, les deux modes de prise en charge pouvant se faire en relais l'un de l'autre.

- **Opticien spécialisé en basse vision**

Il conseille sur les aides optiques et les techniques appropriées aux besoins spécifiques de la personne : **verres filtrants adaptés à la rétinopathie (de jaune à rouge), lunettes de soleil à verres polarisants, dispositifs de grossissements optiques et électroniques**, éclairages, etc. Certains opticiens peuvent se déplacer au domicile pour une prise en charge optimisée et adaptée aux conditions de vie.

- **Psychomotricien**

Le psychomotricien propose une prise en charge globale avec des **expériences sensori-motrices** variées permettant de **mieux prendre conscience de son corps, se situer dans l'espace, se détendre, retrouver la confiance en soi**. Il aide aussi à améliorer la motricité globale et la motricité fine.

- **Instructeur en locomotion**

Il **aide les personnes dans leurs déplacements**, notamment dans les situations difficiles pour mieux comprendre leur environnement et mieux utiliser leur vision même si elle est réduite, afin de **se déplacer de manière plus sécurisée à l'intérieur comme à l'extérieur, de jour comme de nuit**. L'instructeur en locomotion utilise l'audition de la personne pour l'aider à se repérer dans l'espace, ce qui implique une interaction avec l'orthophoniste et l'audioprothésiste. Lorsque le déficit visuel est plus important, il apprend des techniques telles que l'utilisation de la canne, l'utilisation de repères divers sur les trajets du quotidien, etc. Il peut également aider à appréhender les transports en commun.

- **Ergothérapeute**

Il favorise le développement des aptitudes manuelles, gestuelles, tactiles parallèlement au travail sur la concentration, l'organisation et la mémorisation. Il prépare à l'intervention du rééducateur pour l'autonomie dans la vie journalière (AVJ, voir ci-dessous) en travaillant les prérequis. Les activités proposées permettent **d'améliorer la motricité fine et plus particulièrement la discrimination du toucher et sa fonction exploratrice**. Il met également en place des moyens de compensation technique comme pour l'accès au poste informatique et favorise la découverte, l'utilisation et l'adaptation des nouvelles technologies.

- **Rééducateur / instructeur pour l'autonomie dans la vie journalière des personnes déficientes visuelles (AVJ)**

Après avoir analysé les difficultés visuelles, le rééducateur en AVJ **propose les aides techniques et les conseils nécessaires à l'autonomie individuelle, sociale, professionnelle** (cuisine, toilette, écriture, gestion du budget, etc.). Il utilise des mises en situation d'activité ou de travail proches de la vie quotidienne, devenant ainsi une sorte d'interface entre la personne et son environnement. Il propose des techniques d'organisation et d'utilisation de dispositifs (étiquettes

en relief sur les produits alimentaires ou ménagers, etc.) contribuant à faciliter l'autonomie pour les actes essentiels de la vie

- **Psychologue**

Le suivi psychologique doit être proposé :

- pour la personne atteinte et sa famille à l'annonce du diagnostic ;
 - pour la personne atteinte afin qu'elle exprime ses émotions et fasse reconnaître sa souffrance psychologique : la progression des troubles de la vue est difficile à accepter et entraîne souvent des peurs (peur de l'isolement, etc.) ;
 - pour faire face aux difficultés à réaliser certaines activités de façon autonome ;
 - pour gérer le regard des autres, la perte d'estime de soi ;
 - pour appréhender le sentiment de culpabilité lié à la transmission héréditaire de la maladie ;
 - pour les proches afin de les aider à adopter la meilleure attitude vis-à-vis de la personne atteinte : par exemple, éviter les non-dits ou la surprotection qui pourrait freiner la capacité d'autonomie ;
 - pour la fratrie : éviter l'indifférence, la jalousie des frères et sœurs ou le sentiment de se sentir redevables ou délaissés par les parents qui portent leur attention sur l'enfant atteint
- **Kinésithérapeute**

Il peut aider à la prise en charge de problèmes de rachis cervical ou dorso-lombaires provoqués par des attitudes corporelles adoptées du fait de la malvoyance. Le médecin du centre de référence ou le médecin traitant ou le rhumatologue peuvent éventuellement orienter vers d'autres professionnels paramédicaux référencés.

- **Assistant de service social (« assistance sociale »)**

Il **conseille sur l'accès aux droits administratifs** y compris **en favorisant le maintien dans l'emploi et en orientant vers d'autres ressources** (pension d'invalidité, allocation adulte handicapé (AAH), etc.) et sur les **moyens de financement des aides techniques, humaines ou l'aménagement du domicile**. Il peut **aider à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès de la Maison départementale de personnes handicapées (MDPH)**.

- **Autres professionnels**

Le **pédicure / podologue** peut aider pour les soins des pieds lorsque la déficience visuelle est importante.

Des **esthéticiennes** peuvent aider les personnes à se réapproprier leur image grâce à des soins.

Aides ou services à la personne

- **Aide humaine pour la communication adaptée au degré de déficience visuelle**

Des **répétiteurs en lecture labiale**, des **codeurs LPC (langage parlé complété)** 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.

- **Service d'Éducation Spécialisée et de Soins à Domicile**

Les **services d'Accompagnement familial et d'éducation précoce (SAFEP)** pour les enfants de moins de 3 ans ou les **services de soutien à l'éducation familiale et à la scolarisation (SSEFS)** peuvent être utiles pour faciliter la socialisation, l'éducation et le parcours scolaire de l'enfant.

- **Aide humaine en milieu scolaire ayant le statut d'AESH (accompagnant d'élèves en situation de handicap)**

Elle aide à la vie quotidienne dans l'établissement et intervient pour permettre à l'élève en situation de handicap d'accomplir les gestes qu'il ne peut faire seul ; elle travaille en collaboration avec l'enseignant, facilite le contact entre l'élève et ses camarades de classe tout en veillant à l'encourager dans ses progrès en autonomie. En général, elle n'est pas nécessaire pour les enfants jeunes ayant un syndrome de Usher de type 2 pris en charge précocement.

Le syndrome de Usher de type 2 – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/UsherType2_FR_fr_HAN_ORPHA231178.pdf | juillet 2017

- **Auxiliaire de vie sociale (AVS)**

Elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne par exemple pour la gestion administrative, l'aide aux courses, au ménage, etc.

- **Animateur socio culturel**

Il accompagne les personnes dans les actes de la vie socio culturelle par exemple pour l'accessibilité des jeux / activités en groupe, les sorties culturelles (musée, théâtre ou salle de spectacle, etc.).

- **Accompagnant éducatif et social (AES)**

Il intervient auprès de personnes très dépendantes (au stade avancé de la maladie où la déficience visuelle peut être invalidante), dont la situation nécessite une aide au développement ou au maintien de l'autonomie sur le plan physique, psychique ou social. Il apporte une aide de proximité permanente durant les activités de la vie quotidienne et accompagne les activités de vie sociale et de loisirs. Il participe au bien-être physique et psychologique de la personne et contribue à la prévention de la rupture et/ou à la réactivation du lien social par la lutte contre l'isolement, le maintien des acquis et la stimulation des potentialités.

- **Professionnel de la relaxation**

Des séances de relaxation pour diminuer les tensions corporelles et psychiques peuvent être bénéfiques. Le médecin traitant ou du centre de référence peut fournir les coordonnées de ces professionnels.

Autres accompagnements

- **Centre national de ressources handicaps rares - surdicécité (Cresam) et équipes relais handicaps rares (ERHR)**

La double déficience auditive et visuelle peut nécessiter également un accompagnement et une orientation spécialisés, réalisés par le Cresam. Cette structure est constituée d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels qui se déplace sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre des personnes atteintes, de leurs familles et des professionnels qui en font la demande. L'objectif est de leur apporter une aide directe en les informant, les conseillant, mais aussi d'évaluer les habitudes de vie, les besoins, l'environnement, les priorités et l'impact de la maladie sur la vie quotidienne.

L'accompagnement du Cresam auprès des personnes atteintes du syndrome de Usher de type 2 est renforcé par les **équipes relais handicaps rares (ERHR)** : dispositifs régionaux qui informent, orientent vers les structures adaptées, assurent la coordination entre les différents acteurs participant à l'accompagnement de la personne et sa famille. [Pour plus d'informations sur les ERHR : <https://www.gnchr.fr>]

- **Service de soins de suite et de réadaptation pour déficients visuels (SSR DV)**

Dès que la malvoyance a un impact sur le quotidien, la **rééducation visuelle fonctionnelle en milieu spécialisé** est conseillée : la personne est accueillie pour un séjour de quelques semaines dans un centre de rééducation fonctionnelle de la vision où elle est prise en charge par une équipe pluridisciplinaire (**orthoptiste, opticien, ophtalmologiste, ergothérapeute, rééducateur en AVJ, ORL, psychomotricien, éducateur spécialisé, psychologue, assistante sociale, audioprothésiste, orthophoniste, etc.**). Ce séjour permet d'acquérir ou de retrouver le maximum d'autonomie dans le cercle familial, social, professionnel.

- **Service d'Accompagnement médico-social pour adultes handicapés déficients visuels (Samsah DV)**

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

- **Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS) spécialisé dans la déficience visuelle**

Il permet un maintien de la personne en milieu ouvert en lui donnant des conseils et en proposant des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et

Le syndrome de Usher de type 2 – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/UsherType2_FR_fr_HAN_ORPHA231178.pdf | juillet 2017

psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et Samsah ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes déficients visuels et leur intégration dans la vie sociale et professionnelle. Ils sont attribués sur décision de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) après une demande auprès de la Maison départementale des personnes handicapées.

- **Associations de malades**

Elles jouent un rôle important dans l'orientation et l'information sur la maladie, sur les aides existantes. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant d'évoluer dans la vie. Certaines offrent des formations gratuites, l'accès à des activités, certains loisirs en groupes, etc.

Aides techniques

Aides techniques pour le déficit auditif

- appareil auditif (audioprothèse) : avec un réglage préservant les bruits ambiants pour les déplacements (réalisé par l'audioprothésiste) ;
- systèmes FM ou micros HF : ces dispositifs 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 ou 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, etc. 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 ; visio guides, logiciel de transcription ou de reconnaissance vocale, détecteur de fumée pour personnes sourdes et malentendantes, etc.

Aides techniques pour le déficit visuel

- machine à lire, livres et revues à gros caractères / caractères contrastés / édition tactile, montres parlantes, clavier et ordinateur braille, loupe de lecture, lunettes loupes, télé agrandisseur, lecture gros caractères, ordinateur fixe et portable avec synthèse vocale ou logiciel grossissant, système de télévision en circuit fermé avec appareils grossissants et dispositifs de lecture informatisée intégrés, transcription braille, smartphone accessible aux déficients visuels, etc. Avec la diminution de la vision centrale, les outils grossissants seront remplacés par les aides vocales ou le braille.

- lunettes filtrantes de jaune à rouge, traitées anti-UVA et UVB pour soulager en cas de photophobie ; casquettes / chapeaux à larges bords /visière pour compléter la protection ; monoculaires ou jumelles pour aider à lire des informations éloignées ;

En cas de difficultés visuelles plus importantes, la canne blanche (+/- canne électronique ou chien guide) ou les objets connectés (ex : GPS vocaux, ou petits appareils portatifs vibrants face aux obstacles, etc.) peuvent être très utiles pour faciliter les déplacements.

- Aménagements des lieux de vie : main courante, éclairages appropriés, lumières indirectes et modulables, bureau incliné, stores occultants modulables, signalétique en gros caractères ou vocalisée ou tactile, etc.

- Matériel : miroirs grossissant, ustensiles de cuisine adaptés pour préparer les repas, marquage en gros caractères ou tactile, loupes éclairantes pour lire des étiquettes, contrôler le rendu de sa monnaie pendant ses courses, etc.

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

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un protocole d'Affection longue durée (ALD) hors liste sur **prescription du médecin traitant, de l'ORL, de l'ophtalmologiste traitant ou 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** (de l'ophtalmologiste traitant, de l'ORL, du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant), auquel il est nécessaire de joindre le bilan ophtalmologique et l'audiogramme. 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 :

- o 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)**,
- o 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 versé 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.

- o Des aides à la scolarité, inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)**,
- o Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux de capacité 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, etc. La mention « cécité » peut être apposée sur la carte d'invalidité dès lors que la vision centrale est inférieure à un vingtième de la normale ainsi que la mention « besoin d'accompagnement » attestant de la nécessité pour la personne d'être accompagnée dans ses déplacements.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. 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 (en général, cette carte ne concerne pas les personnes atteintes du syndrome de Usher).

Ces cartes seront prochainement remplacées par une **carte unique CMI (carte mobilité inclusion)** avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les mutuelles de santé, les communes, les conseils généraux, 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 \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) », mis à jour annuellement.

- **Vivre avec les situations de handicap au quotidien**

Conséquences du syndrome sur la vie quotidienne

Les personnes atteintes du syndrome de Usher de type 2 naissent malentendantes et sont confrontées progressivement à des difficultés visuelles à partir de l'adolescence.

Le déficit auditif peut évoluer, mais avec une prise en charge auditive adaptée (appareillage et rééducation) les personnes mènent une vie normale.

La vie quotidienne peut être perturbée par des **difficultés pour se déplacer ou conduire dans les conditions de faible luminosité (risque de percuter des obstacles sur les trajets), une maladresse dans les gestes, des difficultés pour la recherche visuelle même en conditions diurnes.**

La prise de conscience du déficit visuel par la personne atteinte est souvent tardive du fait de l'évolution très progressive de la maladie et des difficultés d'adaptation psychologiques (déli).

Certaines personnes peuvent être amenées à dissimuler leur déficit visuel au risque de se mettre elles-mêmes en danger ainsi que leur entourage. Il est important qu'elles adaptent leurs habitudes quotidiennes à leurs capacités visuelles. En particulier pour la conduite de véhicules à moteur qui est interdite dès que la capacité visuelle est inférieure aux normes légales nécessaires et en vigueur.

Avec l'évolution du déficit visuel, certaines activités de la vie quotidienne (faire ses courses, se déplacer, préparer ses repas, effectuer les tâches ménagères, les démarches administratives, gérer son budget, etc.) peuvent nécessiter des aides humaines et techniques (voir ci-dessus « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ? »).

Le **soutien d'un psychologue** peut être utile pour faire face à ces situations.

Conséquences du syndrome sur la vie familiale

Les **consultations chez les spécialistes et le suivi paramédical peuvent être contraignants** et la famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir l'enfant et de préférence en milieu urbain avec un bon réseau de transports en commun pour faciliter l'autonomie.

Les parents doivent parfois aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant. **Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.**

Il est nécessaire que la famille adopte une attitude positive vis-à-vis de l'enfant, et que les parents ne le surprotègent pas.

La maladie peut également avoir un impact sur la fratrie : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint, ou au contraire ressentir un sentiment de culpabilité de ne pas être atteints.

Dans certains cas, le caractère génétique de la maladie peut provoquer une anxiété avec la crainte pour les parents de donner naissance à d'autres enfants atteints.

Lorsque le déficit visuel s'installe chez l'adulte, des **tensions peuvent survenir au sein de la famille à la suite d'une perte d'emploi ou la perte d'autonomie parfois difficile à surmonter** (sentiment de perte d'indépendance et de liberté, d'être une charge pour l'entourage, etc.).

Pour toutes ces questions, les **psychologues** et les **associations de malades** sont des soutiens précieux.

Conséquences du syndrome sur la vie sociale

Les personnes atteintes du syndrome de Usher de type 2 n'ont généralement pas de difficultés pour communiquer oralement.

Lorsque le déficit visuel progresse à l'âge adulte, des attitudes corporelles adoptées par la personne pour le compenser peuvent provoquer des difficultés pour les relations sociales et il est important de sensibiliser l'entourage pour faciliter les interactions (parler distinctement, face à face, etc.).

Le déficit visuel peut entraîner dans certains cas des difficultés de la représentation de l'image de soi ou de l'estime de soi avec un risque d'isolement social pouvant nécessiter un accompagnement psychologique.

Lorsque l'interaction visuelle n'est plus possible aux stades avancés de la maladie, la communication verbale prend plus d'importance : l'entrée en communication peut être compliquée (importance du « regard social ») et est souvent fonction de l'initiative des autres.

Les loisirs comme la lecture peuvent être facilités avec des aides : agrandissement de la taille des polices, augmentation du contraste sur les supports numériques (ordinateur, tablette, smartphone), voire l'apprentissage du braille. Des bibliothèques sonores sont également disponibles avec la possibilité d'utiliser des boucles magnétiques.

Les auxiliaires de vie sociale peuvent également accompagner les personnes atteintes dans leurs activités sociales et culturelles (descriptions de situations, participation à des activités de groupe, etc.).

Conséquences du syndrome sur l'activité physique et sportive

La **pratique d'une activité physique ou sportive doit être encouragée pour l'équilibre qu'elle procure**. Elle doit être adaptée en fonction de l'évolution du handicap.

Pour les activités en plein air, il est important de porter des lunettes de soleil avec de bons indices de protection.

Conséquences du syndrome sur la scolarité

L'acuité visuelle et le champ visuel quasi normaux jusqu'à l'âge de 20-25 ans, permettent à un enfant atteint du syndrome de Usher de type 2 de suivre une scolarité en milieu ordinaire avec si besoin des adaptations pour la prise en charge de la surdit .

- Si le suivi m dical ou la r ducation perturbent la scolarit , les parents peuvent demander un **projet d'accueil individualis  (PAI) au m decin scolaire** en relation avec le directeur de l' cole ou le chef d' tablissement. Des am nagements de la scolarit  sont alors propos s, par exemple, la possibilit  de prise en charge ext rieure (orthophoniste, psychologue, etc.) durant les heures scolaires, la localisation dans la classe, la dispense de certaines activit s, etc.

- Les enfants peuvent  tre scolaris s en milieu ordinaire avec l'aide de services sp cialis s, tels que les CAMSP, ou les **SSEFS** (services de Soutien   l' ducation familiale et   la scolarisation) qui apportent les soins, les r éducations et les soutiens adapt s. Ils peuvent  galement b n ficier d'**am nagement pour les examens** (temps de repos entre deux  preuves,  talement des  preuves, un **tiers temps suppl mentaire**) ou de **mat riel p dagogique adapt  (syst mes FM ou micro Haute Fr quence)** ou d'aide humaine en milieu scolaire ayant le statut **d'AESH (accompagnant d' l ves en situation de handicap)**.

- Les élèves peuvent également être orientés vers des **dispositifs de scolarisation adaptés tels que les Ulis** (unités localisées pour l'inclusion scolaire) dans une école primaire, un collège, un lycée général et technologique.

Le recours au SSEFS, à l'aide humaine en milieu scolaire, aux Ulis, et au matériel pédagogique adapté nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**. 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).

- Lorsque l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire, la famille peut faire appel au **Centre national d'enseignement à distance (Cned)**.

- Pour poursuivre la formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel, les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet individuel d'intégration ou d'un projet personnalisé de scolarisation.

- 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 HandiU du ministère de l'Education nationale, de l'Enseignement supérieur et de la Recherche). Les étudiants peuvent dans certains cas et selon les universités bénéficier :

- d'aménagements pour le suivi des enseignements et d'un accompagnement au cours de la recherche de stage et de son déroulement ;
- de mesures d'aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours.

Pour plus d'informations sur la scolarisation des élèves 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 \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) » et le site internet [Tous à l'école](#).

Conséquences du syndrome sur la vie professionnelle

Lorsque le type d'activité professionnelle n'est pas considérablement impacté par la survenue d'un déficit visuel, la personne peut avoir une carrière professionnelle d'assez longue durée.

Certaines professions pour des raisons de sécurité ne sont pas accessibles en cas de déficience auditive sévère et de malvoyance : pilote, policier, pompier, professions militaires, etc.

Avec la progression du déficit visuel, les trajets pour se rendre au lieu de travail peuvent devenir difficiles.

L'accès aux documents écrits est plus compliqué et peut nécessiter des aides techniques et optiques.

L'impact psychologique est important lorsque l'activité professionnelle ne peut plus être exercée par la personne dans les mêmes conditions. Une prise en charge psychologique et le soutien du médecin du travail sont recommandés pour faire face à ces situations et trouver des solutions.

Des aides et des aménagements permettant l'accessibilité et le maintien dans l'emploi sont possibles en demandant une **reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)** auprès de la MDPH : le statut RQTH est attribué par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH).

Par méconnaissance des aides et des adaptations pour les personnes en situation de handicap, les employeurs peuvent être réticents à les recruter. Il est important qu'ils soient informés des

Le syndrome de Usher de type 2 – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/UsherType2_FR_fr_HAN_ORPHA231178.pdf | juillet 2017

aides financières et des dispositifs accordés aux entreprises qui recrutent ces personnes. De plus, leur présence au sein d'une entreprise est souvent source d'émulation et tend à enrichir les relations professionnelles.

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap : **l'Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées (Agefiph)** est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées dans les entreprises du secteur privé et le **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique (Fiphfp)** réalise les mêmes actions dans le secteur public.

Pour l'adaptation du poste de travail, le médecin du travail et le service des ressources humaines restent les interlocuteurs privilégiés : ils travaillent en collaboration avec des ergothérapeutes, des ergonomes, **CAP Emploi** (organisme de placement spécialisé pour l'insertion des personnes en situation de handicap), le **Service d'appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)**, financé par l'Agefiph.

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 bénéficier d'une **pension d'invalidité** versée par la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM).

Pour plus d'informations sur l'insertion 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 \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) ».

1. Syndrome d'Usher. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, février 2009. Dr Catherine Blanchet, Pr Christian Hamel, éditeurs experts.

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=19167&Disease

2. Avec la collaboration de :

Dr Catherine Blanchet - Pr Christian Hamel, Centre de référence des affections sensorielles génétiques, consultation du Centre de référence des maladies ophtalmologiques rares, CHU hôpital Gui-de-Chauliac, Montpellier ;

Dr Sandrine Marlin, Centre de référence des surdités congénitales et héréditaires, service de Génétique médicale, hôpital Necker-Enfants malades, institut Imagine, Paris ;

Cresam (Centre national de ressources handicaps rares - surdicécité) ;

Association Retina France.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 24 juillet 2017

