

## Le syndrome d'Alström

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 d'Alström en bref

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

- **Définition** : Le syndrome d'Alström est une **maladie multisystémique** caractérisée par une **dystrophie des cônes et des bâtonnets**, une **surdité**, une **obésité**, une **résistance à l'insuline et une hyperinsulinémie**, un **diabète de type 2**, une **cardiomyopathie dilatée (CMD)** et une **insuffisance hépatique et rénale progressive**.
- **Épidémiologie** : La prévalence est inconnue. Environ 950 cas ont été identifiés dans le monde.
- **Clinique** : La présentation clinique, l'âge d'apparition de la maladie et la sévérité peuvent beaucoup varier selon les familles et au sein d'une même famille. La dystrophie des cônes et des bâtonnets se développe en général dans les semaines suivant la naissance avec comme signes initiaux un **nystagmus** et une **photophobie extrême** ou une **photosensibilité**. Elle évolue progressivement vers la **cécité** qui survient **en général dans la 2e décennie de vie**. La plupart des patients développent une **surdité neurosensorielle légère à modérée, lentement progressive**. La CMD se manifeste chez environ 2/3 des patients, enfants ou adolescents. Il existe un **risque d'insuffisance cardiaque congestive subite à tout âge**. **L'obésité, la résistance à l'insuline et l'hyperinsulinémie** sont des manifestations **précoces et constantes**. Le dysfonctionnement hépatique débute en général dans l'enfance avec une stéatose. Une cirrhose, une hypertension portale et une insuffisance hépatique peuvent survenir. Une **maladie respiratoire chronique, une hypertension pulmonaire et une hypertriglycéridémie** sont fréquentes. Une **néphropathie lentement progressive** peut mener à une insuffisance rénale au stade terminal. Les patients ont des traits faciaux distinctifs (yeux enfoncés, visage rond, oreilles épaisses, calvitie frontale précoce et cheveux fins). La plupart des enfants ont des pieds caractéristiques, larges, plats et épais, des doigts et des orteils courts et boudinés, sans polydactylie ni syndactylie. L'hypogonadisme chez le garçon et l'hyperandrogénisme chez la fille sont aussi observés. La plupart des patients ont une intelligence normale, mais des rapports ont pointé des cas de retard de développement intellectuel et psychomoteur. Comme les manifestations se développent lentement, des présentations non classiques ont aussi été rapportées.
- **Étiologie** : Le syndrome d'Alström est dû à des mutations du gène *ALMS1* (2p13.1). Sa fonction est inconnue à ce jour, même si un rôle dans les fonctions ciliaires, le contrôle du cycle cellulaire et le transport intracellulaire a été suggéré. Le syndrome d'Alström se transmet sur le **mode autosomique récessif**.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge doit induire un suivi médical attentif et un traitement des manifestations cliniques dès leur apparition. La prescription de **lentilles teintées rouge/orangées peut réduire la photophobie**. Comme la cécité survient dans tous les cas, la mise en place précoce d'un programme éducatif à l'**apprentissage du Braille, à l'informatique et à l'adaptation à la vie quotidienne** est essentielle. Les **appareils auditifs**

**numériques bilatéraux** peuvent accroître les capacités auditives. Le traitement de l'insuffisance cardiaque comprend l'angiotensine, inhibiteurs de l'enzyme de conversion (ECA), les diurétiques et la digoxine. Les diabètes peuvent être gérés par des régimes pauvres en graisse et en sucre, de l'exercice, de la metformine, des glitazones et des analogues des incrétines (bénéfiques dans 2 cas sur 3). Les bêtabloquants, la sclérothérapie des varices œsophagiennes et la ligature traitent habituellement l'hypertension portale. En cas d'échec, une dérivation transjugulaire intrahépatique portosystémique peut être nécessaire. Pour ceux souffrant d'une maladie rénale, les ECA peuvent être envisagés.

Dans plusieurs cas, une transplantation rénale a été effectuée avec succès. Même si la durée de vie des patients du syndrome d'Alström peut être réduite, un diagnostic précoce et une chirurgie peuvent en modérer la progression et offrir une meilleure longévité et qualité de vie aux patients.

## Le handicap au cours du syndrome d'Alström

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

### • **Quelles situations de handicaps découlent des manifestations de la maladie ?**

Le déficit visuel et la perte progressive de l'audition combinés au déficit psychomoteur entraînent des **difficultés à effectuer seul certaines activités de la vie quotidienne, à se déplacer, et à communiquer avec les autres**. En France, cette situation est définie comme une situation de handicap rare qui nécessite la mise en œuvre de protocoles de prise en charge spécifique (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter le handicap ?* »).

Le syndrome d'Alström n'atteint pas les enfants de la même manière et tous n'ont pas les déficiences évoquées précédemment.

L'acquisition du langage est parfois longue. Les enfants peuvent aussi avoir des difficultés de compréhension et d'utilisation des mots.

Les déficiences auditives peuvent aussi s'aggraver avec le temps et perturber la communication.

Les autres manifestations entraînent des difficultés supplémentaires mais elles peuvent être améliorées par une rééducation fonctionnelle, certains appareillages et certaines aides techniques.

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

Le syndrome d'Alström est une maladie progressive. L'installation de déficits visuels, auditifs et d'autres troubles est difficile à accepter. La perte d'autonomie, les difficultés pour communiquer, la prise en charge médicale souvent importante sont autant de difficultés qui peuvent mettre les personnes atteintes dans une situation particulière de handicap, qualifiée en France d'« handicap rare » et nécessitant une prise en charge spécifique.

En France, des centres de ressources nationaux ont été créés pour les personnes en situation de handicap rare. Ils sont constitués d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels spécialisés qui se déplacent sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre de la personne atteinte, de sa famille et des professionnels qui en font la demande. L'objectif premier est de leur apporter une aide directe en les informant, les conseillant et en évaluant le handicap de la personne dans son environnement. Ce bilan permet de définir précisément les limitations dues au syndrome, mais aussi les aptitudes de la personne et d'élaborer un projet individualisé adapté pour une meilleure prise en charge par les structures ou réseaux de professionnels proches de son domicile.

## L'aide visuelle

La détection précoce des troubles de la vue et la prise en charge par des équipes spécialisées en orthoptie, c'est-à-dire des équipes qui dépistent, rééduquent et réadaptent les troubles de la vision, sont vivement recommandées. Ces spécialistes accompagnent l'enfant/l'adolescent puis l'adulte pour l'aider à développer des stratégies lui permettant d'utiliser au mieux ses capacités visuelles et le conseiller sur les différentes aides techniques possibles.

La sensibilité importante à la lumière peut être atténuée par le **port de verres protecteurs et filtrants adaptés**, protégeant de la luminosité et des rayons ultraviolets. Leur but est surtout de diminuer la sensation d'éblouissement, tout comme le port d'un chapeau à visière. Il est également conseillé d'éviter les expositions au soleil sans cette protection (mer, montagne).

Lorsque la cécité progresse, des éclairages adaptés et des appareils spéciaux (**matériel « basse vision »**) comme des lunettes grossissantes, des loupes, des télescopes ou des aides électroniques (vidéo-agrandisseur) peuvent être utilisés. Il existe aussi un ensemble d'articles susceptibles de faciliter les activités de la vie quotidienne : livres et revues à gros caractères, cartes à jouer à gros numéros, cadrans de téléphone et calculatrices à gros caractères, montres parlantes par exemple.

Lorsque la baisse de la vue devient gênante, la **rééducation en Activité de la Vie Journalière (rééducation en AVJ)**, adaptée aux personnes déficientes visuelles, leur permet de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Après avoir analysé les difficultés, le rééducateur en AVJ peut proposer des aides techniques nécessaires à l'autonomie comme par exemple l'aménagement du mobilier. Les instructeurs en locomotion ont pour fonction d'aider la personne gênée dans ses déplacements, notamment dans les situations difficiles. Cette rééducation l'aide à mieux comprendre son environnement pour mieux s'y orienter. L'utilisation d'une canne blanche et/ou d'un chien guide quand la cécité est installée est nécessaire.

En cas de cataracte, une intervention chirurgicale est conseillée.

## L'aide auditive

Dès le diagnostic de surdité établi, un **appareillage (audioprothèse) conventionnel** est proposé. C'est un dispositif placé derrière l'oreille qui amplifie électroniquement le volume du son. Si la surdité est profonde et que les personnes n'ont pas suffisamment de bénéfice avec ce type de prothèse pour pouvoir percevoir et comprendre la parole, un implant cochléaire sera proposé. C'est un appareil électronique dont une partie interne est posée dans l'oreille interne au cours d'une intervention chirurgicale.

Comme dans toute intervention chirurgicale, il existe des risques notamment d'inflammation ou d'infection au niveau de l'implant, des vertiges et des troubles du goût. Plus rarement, le nerf qui contrôle les expressions du visage (le nerf facial), peut fonctionner moins bien voire ne plus fonctionner (paralysie faciale). Des bourdonnements dans les oreilles (acouphènes) peuvent apparaître.

De nombreuses personnes bénéficiant d'un implant cochléaire sont en mesure de comprendre des paroles sans avoir à lire sur les lèvres. Les communications téléphoniques sont aussi possibles. L'implant cochléaire permet de retrouver une perception auditive, mais il ne remplace pas l'ouïe et nécessite une rééducation auditive importante avec l'aide d'un **orthophoniste**. Les personnes implantées peuvent aussi bénéficier de systèmes d'aides à la communication (transmission par induction magnétique, Bluetooth ou ondes FM), particulièrement utiles pour utiliser un téléphone, écouter la télévision ou la musique.

## Autres aides

Chez les jeunes enfants, les troubles de la vue puis de l'audition gênent souvent le développement. La prise en charge par un **psychomotricien** est très importante pour compenser ces déficits. Elle aide l'enfant à améliorer la coordination, la précision de ses gestes, à bien se situer dans l'espace, à prendre confiance en lui... L'objectif principal est d'aider l'enfant à acquérir un maximum d'autonomie.

L'**ergothérapie** peut aider les personnes à apprendre de nouvelles façons de réaliser les tâches quotidiennes. Il s'agit d'un mode de rééducation fondé sur l'exercice d'une activité pour permettre à la personne de récupérer ou d'acquérir une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle.

L'aide d'une **diététicienne** est importante dans le suivi du régime en cas d'obésité, de diabète, d'insuffisance rénale,...

Les modes de communication utilisés par les personnes qui ont un syndrome d'Alström varient en fonction du choix initial des parents dans la petite enfance, de la présence d'un implant cochléaire, etc. Il peut s'agir de l'apprentissage de mode de communications non-visuelles ou tactiles (qui se font par le toucher) comme l'écriture tactile, la Langue des Signes Tactile (LST), le Braille... La prise en charge par un **orthophoniste** est importante. Le langage verbal étant parfois acquis tardivement, cette prise en charge vise avant tout à favoriser la communication non verbale, gestuelle par exemple, et à améliorer la compréhension. Cette prise en charge se met en place très tôt pour développer un langage alternatif.

Il est extrêmement important d'élaborer le plus tôt possible un programme éducatif adapté, pour amener l'enfant à s'ouvrir à son environnement, et surtout lui permettre l'accès à des apprentissages à travers lesquels il lui sera possible d'exprimer ses compétences et ses intérêts (voir « Vivre avec »).

- « Vivre avec » : les situations de handicap au quotidien

### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale et la communication ?*

Il arrive que la famille doive déménager pour se rapprocher des structures de soins qui prennent en charge la personne atteinte. Pour la personne atteinte comme pour sa famille, la perte d'autonomie est parfois difficile à surmonter. La maladie peut impacter directement sur le niveau de vie des foyers (importants frais médicaux, arrêt de travail d'un parent ou de la personne atteinte...) avec des préoccupations techniques et administratives qui s'y ajoutent.

Étant donné l'évolution du syndrome, avec l'apparition de la cécité et de la surdité, l'apprentissage de communications non visuelles ou tactiles (qui se font par le toucher) comme l'écriture tactile, la Langue des Signes Tactiles (LST), le Braille est souvent nécessaire.

## Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?

Une intégration scolaire en milieu normal est souvent possible au début, avant que les troubles de la vue ne s'installent complètement.

Lorsque les déficits s'aggravent, un aménagement des conditions de la scolarité peut être demandé par les parents au chef d'établissement et/ou à la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) ») : un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) et/ou un Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) pourront alors être élaborés. Dans le cadre d'un PPS, toutes les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation sont alors définies par la MDPH.

Le PAI et le PPS permettent d'organiser l'accueil en milieu scolaire dans de bonnes conditions et d'expliquer au mieux la maladie au personnel encadrant. Les aménagements visent principalement à permettre l'accessibilité en général dans le collège et le lycée et plus particulièrement dans les salles de classe, l'aménagement de l'espace si l'adolescent a besoin d'outils spécifiques, à s'assurer de la disponibilité de documents adaptés aux troubles de la vision.

Chez les enfants malvoyants et/ou ceux qui ont des difficultés à comprendre et à s'exprimer, les Classes d'Inclusion Solaire pour les élèves handicapés (CLIS), avec moins d'élèves et un enseignement aménagé sont souvent mieux adaptées.

Des informations sur l'intégration en milieu scolaire des enfants atteints de maladie chronique et/ou en situation de handicap sont disponibles sur le site internet Intégrascal.

## Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?

L'orientation professionnelle doit être réaliste. Par exemple, les métiers qui nécessitent la conduite ou l'utilisation d'outils dangereux ne peuvent pas être envisagés.

Des services dans chaque département sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées. D'autres prennent en charge l'adaptation des postes de travail en accord avec le médecin du travail. Ces adaptations sont réalisées par des ergonomes.

En France, l'Association de GEstion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des personnes Handicapées (AGEFIPH) est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées et les entreprises du secteur privé à réussir l'insertion dans la vie professionnelle. Le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP) réalise les mêmes actions dans le secteur public.

1. Syndrome d'Alström. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juin 2014. Dr Sebastian BECK, Dr Nicolas MAFFEI, Dr Jan D MARSHALL, Pr Jürgen NAGGERT, éditeurs experts.

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=1328&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=1328&Disease)

2. Le syndrome d'Alström. Encyclopédie Orphanet Grand Public, décembre 2014. Avec la collaboration de :

Professeur Valérie Cormier-Daire, Centre de Référence Anomalies du développement et syndromes malformatifs, CHU Paris, Hôpital Necker-Enfants Malades – Professeur Hélène Dollfus, Centre de référence pour les Affections Rares Génétiques Opthalmologiques (CARGO), Hôpitaux universitaires de Strasbourg – Association France Alström – CRESAM (Centre de REssources pour enfants et adultes Sourds-aveugles et sourds-Malvoyants).

[www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Alstrom-FRfrPub1328.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Alstrom-FRfrPub1328.pdf)

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, décembre 2014

