

Le syndrome de Kearns-Sayre

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 Kearns-Sayre en bref

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

- **Définition** : Le syndrome de Kearns-Sayre est une **maladie neuromusculaire** caractérisée par l'apparition avant l'âge de 20 ans d'une **ophtalmoplégie**, d'un **ptosis**, et d'une **rétinite pigmentaire**.
- **Épidémiologie** : Plus de deux cent cas ont été publiés. La prévalence de l'affection est estimée entre 1 et 3/100 000.
- **Clinique** : La maladie débute le plus souvent par les **symptômes oculaires cardinaux** auxquels peuvent venir s'ajouter successivement différentes atteintes qui dépendent de la diffusion tissulaire des délétions de l'ADN mitochondrial. Les symptômes associés les plus fréquents sont une **surdité**, une **atteinte cardiaque** (cardiomyopathie, trouble de la conduction cardiaque), une **atteinte cérébrale** (ataxie, hyperprotéïnorachie, retard intellectuel), une **myopathie des muscles squelettiques**, des **troubles du transit intestinal**, des **déficits hormonaux (hypoparathyroïdie, diabète)**, une **insuffisance rénale**. La maladie est lentement progressive sur plusieurs décennies. De nouveaux symptômes apparaissent et les symptômes existant s'aggravent lentement.
- **Étiologie** : Le syndrome de Kearns-Sayre est dû à la présence de **délétions de grande taille de l'ADN mitochondrial**. Ces délétions sont hétéroplasmiques, c'est-à-dire que les molécules délétées coexistent dans la cellule avec des molécules normales. Leur proportion doit être élevée pour qu'apparaissent des symptômes. Cette proportion « seuil » dépend de l'organe, elle est d'environ 60% dans le muscle strié squelettique. Le syndrome de Kearns Sayre est principalement **sporadique**. Les délétions de l'ADN mitochondrial semblent en effet exceptionnellement transmises entre générations.
- **Prise en charge et pronostic** : Le traitement des différentes atteintes est symptomatique. Le pronostic dépend essentiellement de la diffusion des symptômes. La maladie progresse lentement sur plusieurs dizaines d'années.

Le handicap au cours du syndrome de Kearns-Sayre

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

• **Quels handicaps découlent des manifestations de la maladie ?**

Le syndrome de Kearns-Sayre entraîne une association de plusieurs déficiences qui engendrent une situation complexe nécessitant une prise en charge particulière. Du fait de la perte progressive de certaines fonctions comme la mobilité, la vue ou l'audition, les troubles de la coordination des mouvements ou de l'équilibre, les personnes atteintes peuvent avoir des difficultés à voir, à entendre et à marcher ou se déplacer. La conséquence de ces déficiences est un handicap qui touche la communication, l'autonomie, la locomotion... (voir « *Vivre avec* »), et qui peut être atténué par un accompagnement adapté, par certains appareillages et par certaines aides techniques.

• **Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?**

Le syndrome de Kearns-Sayre est progressif. Les personnes peuvent avoir à la fois une myopathie, une baisse de la vue, une surdité et des troubles de la coordination des mouvements : elles se retrouvent alors dans une situation dite de « handicap rare » qui nécessite 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. Dans le cas d'une personne atteinte par le syndrome de Kearns-Sayre, il s'agit d'une évaluation visuelle, motrice, auditive, psychomotrice, psychologique.

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 indispensables. 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.

Le port de verres protecteurs et filtrants adaptés, protégeant de la luminosité et des rayons ultraviolets est recommandé. 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).

Des aides « basse vision » peuvent être proposées lorsque la vision centrale est atteinte. Il s'agit d'aides optiques comme des lunettes grossissantes, des loupes, des lampes à haute intensité, des filtres pour augmenter le contraste ou d'aides non-optiques qui facilitent 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. Enfin des aides électroniques comme des systèmes de télévision en circuit fermé avec appareils grossissants et dispositifs de lecture informatisés intégrés sont utiles dans certaines circonstances.

Lorsque la baisse de la vue devient gênante, la rééducation en activité de la vie journalière (rééducation en AVJ), adaptée aux personnes déficientes visuelles, permet de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Après avoir analysé ses difficultés, le rééducateur en AVJ peut proposer à la personne des aides techniques nécessaires à son 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.

Aide motrice

Une prise en charge adaptée, en particulier grâce à la kinésithérapie et l'ergothérapie, permet de réduire les conséquences notamment sur la motricité.

Des séances de **kinésithérapie** régulières aident à lutter contre l'installation de rétractions musculaires et de raideurs articulaires. En cas de douleurs, un traitement médicamenteux adapté peut être bénéfique. Des exercices favorisant l'endurance pourraient améliorer les performances motrices des personnes atteintes de myopathies mitochondriales.

Après avoir analysé ses difficultés, l'**ergothérapeute** peut également permettre à la personne de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle en lui apportant certaines aides techniques : aménagement du mobilier, communication... Pour ce faire, il peut utiliser 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 peut aussi concevoir et réaliser l'appareillage qui facilitera l'accès à son autonomie.

L'aide auditive

En cas de surdit , les personnes touch es peuvent  tre appareill es avec un dispositif plac  derri re l'oreille qui amplifie  lectroniquement le volume du son (audioproth se).

Dans les tr s rares cas o  la surdit  est compl te, un implant cochl aire peut  tre propos . Cet appareil  lectronique doit  tre pos  au cours d'une intervention chirurgicale. M me s'il ne remplace pas l'ou e et n cessite une r ducation auditive importante (orthophonie), de nombreuses personnes b n ficiant d'un implant cochl aire sont en mesure de comprendre des paroles sans avoir   lire sur les l vres. Les communications t l phoniques peuvent aussi  tre possibles.

- **« Vivre avec » : le handicap au quotidien**

Quelles sont les cons quences de la maladie sur la vie familiale, quotidienne et sociale ?

L'accompagnement de la personne atteinte est contraignant pour la famille : les soins du quotidien (alimentation, soins du corps, etc.) n cessitent de la part de l'entourage une pr sence et des comp tences multiples d'o  une charge de travail importante qui peut contraindre les parents   am nager ou quitter leur activit  professionnelle pour s'occuper de leur enfant.

Il arrive  galement que la famille doive d m nager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir leur enfant. Des pr occupations financi res, techniques et administratives peuvent alors survenir.

L'une des difficult s rencontr es par les personnes atteintes est la d ficience visuelle qui en s'aggravant progressivement perturbe la communication. De plus, lorsqu'un d ficit auditif s'y ajoute, le choix du mode de communication par les parents doit  tre m rement r fl chi car il va influencer sur la vie familiale, la vie sociale, la scolarit ...

Par ailleurs, ces personnes souffrent g n ralement d'une tr s grande fatigabilit  et sont tr s affaiblies par les efforts du quotidien. Avec l' ge, le caract re progressif des d ficiences

peut conduire à l'isolement. Les personnes rencontrent des difficultés dans les activités journalières comme la toilette, l'habillage, dans certaines activités comme lire le journal, écouter de la musique,... La perte d'autonomie chez les jeunes adultes est parfois une réalité difficile à surmonter. Il arrive qu'une réorganisation totale de la vie de la personne soit nécessaire. Les adolescents et les adultes peuvent être accueillis dans des établissements spécialisés ou bien rester à domicile.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?

La majorité des enfants effectuent leur scolarité dans des établissements scolaires classiques. En effet, les manifestations de la maladie les plus handicapantes, telles que la baisse de la vue, l'atteinte des muscles, les troubles de la coordination des mouvements et la surdit , apparaissent en g n ral apr s l'adolescence. Cependant, des adaptations seront  ventuellement n cessaires en fonction de l' volution de la maladie. Il est pr f rable de tenir les enseignants et  galement l'ensemble des  l ves, inform s de l' volution de la maladie (sous r serve de l'accord de l'enfant) et de leur faire conna tre le comportement   adopter vis- -vis de l'enfant atteint. Les enseignants doivent aussi  tre inform s des moyens auxiliaires (appareil de lecture, ordinateur adapt , loupe, lunettes-loupe, etc.) dont l' l ve est  quip  et des conditions n cessaires pour une exploitation maximale de son potentiel visuel ( clairage, contrastes, couleurs, etc.).

Les enfants ont acquis le langage en utilisant leurs capacit s visuelles (langue orale ou gestuelle) et auditives. Pour ceux qui perdent la vue et l'audition, cette double d ficiency repr sente une difficult  difficile   surmonter. Ils doivent apprendre les moyens de communications classiquement utilis s par les personnes sourdes-aveugles (l' criture tactile, la Langue des Signes Tactile, le Braille,...). Tant que certaines capacit s visuelles persistent, il leur est difficile de se r soudre   adopter de nouveaux moyens de communication.

Quand des difficult s commencent   appara tre par exemple une plus grande fatigabilit , un manque de pr cision, une lenteur   ex cuter certains gestes, il est indispensable de prendre des mesures qui vont permettre aux enfants de s'int grer correctement.

En France, les parents peuvent faire une demande de Projet personnalis  de scolarisation (PPS) pour les enfants reconnus « handicap s » par la Commission des Droits et de l'Autonomie des personnes handicap es (CDAPH) qui rel ve de la Maison D partementale des personnes handicap es (MDPH, voir « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) »). Les mesures suppl mentaires n cessaires   la scolarisation de l'enfant (rendre les locaux accessibles, demander un accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire...) sont alors d finies par la MDPH.

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

  l' ge adulte, les difficult s visuelles s'aggravent. Les d placements de nuit deviennent difficiles voire tr s difficiles et n cessitent une r education. L'acc s aux documents  crits est plus compliqu , la personne peut avoir besoin de recourir   des aides techniques et optiques. Selon l' volution de la d ficiency visuelle, la conduite peut devenir tr s dangereuse pour soi et pour les autres. L'exercice de l'activit  professionnelle et parfois le trajet pour s'y rendre peut engendrer des difficult s et n cessiter des am nagements : temps partiel, am nagement du poste de travail, reclassement, changement de poste, milieu prot g . Des mesures d'accompagnement pour les trajets peuvent  tre propos es, le m decin du travail reste l'interlocuteur privil gi .

En France, dans chaque d partement, des services sont pr vus pour l'insertion professionnelle des personnes handicap es. D'autres prennent en charge l'adaptation des postes de travail en accord avec le m decin du travail. Ces adaptations sont r alis es 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 de Kearns-Sayre*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juillet 2007. Dr Anne LOMBES, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=61&Disease

2. *Le syndrome de Kearns-Sayre*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, juillet 2014. Avec la collaboration de : Dr Bérénice DORAY, Service de génétique médicale, Centre de référence des anomalies du développement et des syndromes malformatifs. CHU de Strasbourg - Hôpital de Hautepierre – AMMi Association contre les maladies mitochondriales – Centre Robert Laplane – Centre national de ressources pour les Handicaps Rares.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Kearns-Sayre-FrfrPub61.pdf

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

