

La maladie de Norrie

Cécité d'Episkopi
Maladie de Norrie-Warburg

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 de Norrie en bref

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

- **Définition** : La maladie de Norrie (MN) est une pathologie rare vitréo-rétinienne liée à l'X caractérisée par un développement rétinien anormal avec **cécité congénitale**. Les manifestations caractéristiques associées incluent **perte auditive** de perception et **retard de développement, déficit intellectuel et/ou troubles du développement**.
- **Épidémiologie** : La prévalence et l'incidence annuelle sont inconnues mais plus de 400 cas ont été décrits. Aucune prédilection ethnique n'a été trouvée. **Les patients sont presque toujours des hommes**, bien qu'il existe des femmes vectrices.
- **Clinique** : Les **signes oculaires** chez les hommes sont généralement **bilatéraux et symétriques**. L'iris, la chambre antérieure et la cornée peuvent être normales à la naissance mais d'importantes **masses de couleur gris-jaunâtre** ou « **pseudogliomes** » sont souvent observées derrière le cristallin, avec **dysgénésie rétinienne vasculaire et leucocorie**. Le **décollement partiel ou complet de la rétine** a lieu durant les premiers mois ou semaines de vie. Dans la petite enfance et à l'âge adulte, les patients peuvent développer des **cataractes, un nystagmus, des synéchies antérieures/postérieures, une kératopathie en bande et une chambre antérieure étroite avec pression intraoculaire élevée**. Le phthisis bulbi (atrophie du globe) est détecté plus tard, avec des opacifications cornéennes et des orbites déprimées. Le **déficit visuel va d'une perception de la lumière à une cécité congénitale complète**. La plupart des hommes affectés développent une **surdité de perception asymétrique progressive qui débute dans l'enfance** (âge médian d'apparition : 12 ans). La perte auditive peut être sévère et bilatérale à l'âge adulte. Le **retard de développement et le déficit intellectuel sont observés dans 20 à 30% des cas**. Certains présentent des troubles cognitifs ou une psychose. Les autres manifestations associées sont très variables et incluent retard de croissance, microphthalmie, épilepsie chronique (10%), maladie vasculaire périphérique (ulcères périphériques) et dysfonction érectile. De très rares cas de femmes vectrices avec des signes rétiniens tels que décollement de la rétine, vascularisation rétinienne anormale avec perte de la vision et surdité de perception légère associées, ont été rapportés.
- **Étiologie** : La MN est due à des mutations du gène NDP (gène de la maladie de Norrie, pseudogliome) (Xp11.4-p11.3). Un grand nombre de mutations causales a été trouvé pour cette maladie. Le NDP code la protéine de Norrie impliquée dans le développement vasculaire oculaire et auditif. La MN suit un mode de transmission lié à l'X. Quelques rares mutations de novo ont été rapportées.
- **Prise en charge et pronostic** : De nombreux patients présentent un décollement complet de la rétine dès la naissance, ce qui rend la préservation de la vision difficile. Les patients sans décollement complet de la rétine peuvent bénéficier d'une chirurgie ou d'une thérapie au laser. L'énucléation de l'oeil peut être nécessaire dans certains cas. Un appareillage auditif

devrait être offert pour corriger la perte auditive et une implantation cochléaire peut être envisagée. Un traitement de soutien devrait être offert pour les troubles du comportement. L'état de santé global est généralement bon. L'espérance de vie peut cependant être réduite du fait des risques généraux associés aux handicaps causés par la maladie.

Le handicap au cours de la maladie de Norrie

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

• Quels handicaps découlent des manifestations de la maladie ?

Dans la maladie de Norrie, le **déficit visuel** et la **perte progressive de l'audition** combinés au **déficit intellectuel et aux troubles du comportement** 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 étant une situation de handicap rare, qui nécessite la mise en œuvre de protocoles de prise en charge spécifique. La maladie de Norrie n'atteint pas les personnes de la même manière, y compris au sein d'une même famille : tous n'ont pas à la fois une déficience visuelle, auditive et intellectuelle.

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

Le déficit intellectuel est à l'origine de troubles de la concentration, de l'attention ou de troubles de la mémoire d'importance variable (troubles cognitifs). Les enfants ont du mal à s'exprimer correctement et les troubles du comportement s'ajoutent et retentissent aussi sur la communication.

La conséquence de ces déficiences est un **handicap qui touche la communication et l'autonomie** (voir « *Vivre avec* ») et qui peut être amélioré par une rééducation fonctionnelle et certaines aides techniques (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?* »).

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

La cécité a des conséquences importantes notamment sur le développement psychomoteur de l'enfant. Si un déficit intellectuel est également présent chez lui, il lui sera plus difficile d'entreprendre certains apprentissages. Lorsqu'une surdit  appar it mais tardivement, la personne m me si elle se retrouve dans une situation plus difficile, peut  tre rapidement prise en charge et peut continuer de communiquer avec son entourage. L'association de ces d ficiences place ces enfants dans une situation dite de handicap rare qui n cessite une prise en charge particuli re.

En France, il existe des centres nationaux de ressources pour le handicap rare (CNRHR) constitu s d'une  quipe pluridisciplinaire de professionnels sp cialis s qui se d placent sur tout le territoire fran ais afin d'aller   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, mais aussi de r aliser une  valuation de leurs besoins et de l'ensemble des aptitudes et des d ficiences de la personne (diagnostic fonctionnel). Le centre recueille les bilans d j  r alis s et oriente vers des bilans compl mentaires si n cessaire   proximit  du lieu de r sidence. Dans le cas d'une personne atteinte de la maladie de Norrie, une  valuation ophtalmologique, auditive, orthophonique, psychomotrice, et psychologique sont n cessaires. Les habitudes de vie, les besoins, l'environnement y compris scolaire, les priorit s de la personne et son fonctionnement social sont  galement  tudi s. Ces bilans vont permettre d' valuer de fa on sp cifique son handicap et d' laborer un projet individualis  adapt  pour une meilleure prise en charge. Les protocoles techniques et les r éducations fonctionnelles (accompagnement) propres  

compenser le handicap sont également déterminés. L'enfant est ensuite orienté par le centre de ressource national vers les institutions à même de le prendre en charge près de chez lui.

Cette prise en charge par plusieurs professionnels de santé (pluridisciplinaire) peut être coordonnée au sein d'un centre d'action médico-social précoce (CAMSP).

Prise en charge visuelle

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 les difficultés, le rééducateur en AVJ apporte à la personne les aides techniques nécessaires à son autonomie comme par exemple, l'aménagement du mobilier. 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.

Les **instructeurs en locomotion** ont pour fonction d'aider la personne dans ses déplacements, notamment dans les situations difficiles. Cette rééducation l'aide à mieux comprendre son environnement pour mieux s'y orienter et se déplacer en toute sécurité à l'intérieur comme à l'extérieur.

Quand la cécité est installée, l'utilisation d'une canne blanche et/ou d'un chien-guide peut être proposée.

Aide auditive

Dès que le diagnostic de surdité est posé, un appareillage (**audioprothèse**) conventionnel est proposé. C'est un dispositif placé derrière l'oreille qui amplifie électroniquement le volume du son.

Orthophonie

Pour faciliter l'acquisition du langage, une prise en charge par un orthophoniste est indispensable. Elle se met en place très tôt, vers l'âge de 1 ou 2 ans. Ce travail doit également être relayé par la famille. En effet, cette communication doit se faire dans les deux sens, les proches pour expliquer à l'enfant ce qu'ils veulent ou vont faire, l'enfant pour exprimer ce qu'il veut.

Ces séances d'orthophonie sont indispensables en cas de surdité pour donner un sens aux informations auditives que l'enfant reçoit avec ses aides auditives.

Autres aides

Chez les jeunes enfants, les troubles de la vue et/ou de l'audition peuvent gêner le développement.

La **kinésithérapie**, commencée dès la constatation des difficultés motrices, est essentielle à l'accompagnement de l'enfant. Elle vise à faciliter l'acquisition de la marche et, par la suite, à améliorer celle-ci. Elle peut commencer dès l'âge de 8-10 mois pour apprendre à l'enfant à s'asseoir. Sa poursuite permet d'acquérir la marche et d'en améliorer sa qualité.

La prise en charge par un **psychomotricien** est très importante pour compenser ces déficits. Il aide l'enfant à améliorer son développement moteur au niveau de sa motricité globale (marche, coordination), de sa motricité fine (habillage écriture) lui permettant ainsi de bien se situer dans l'espace et de prendre confiance en lui.

Un **ergothérapeute** peut évaluer les difficultés qu'a la personne à accomplir les gestes de la vie quotidienne et peut mettre en œuvre des aides matérielles, techniques (apprendre à faire les gestes autrement) qui favoriseront une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle.

Les modes de communication utilisés par les personnes qui ont une maladie de Norrie varient en fonction du choix initial des parents dans la petite enfance. Il peut s'agir de

l'apprentissage de modes de communication non-visuels ou tactiles (qui se font par le toucher) comme l'écriture tactile, la Langue des Signes Tactile (LST), le Braille...

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 » : le handicap au quotidien**

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne et familiale ?

Les troubles de la vue présents à la naissance rendent difficile le quotidien des enfants et retentissent sur la vie familiale.

Ces difficultés seront plus importantes si une surdité plus ou moins précoce s'installe et qu'elle s'additionne à un retard psychomoteur et à des troubles du comportement : un retard d'acquisition du langage peut en résulter et compromettre les apprentissages scolaires, la communication, l'intégration sociale si une prise en charge précoce n'est pas instaurée.

La vie de famille est profondément modifiée. L'enfant se retrouve au centre de l'attention, il doit être stimulé par ses proches et les spécialistes pour lui apprendre à développer ses autres sens. La prise en charge (orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie, accompagnement éducatif spécialisé...) est contraignante et certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?

Un projet éducatif et pédagogique individualisé, évalué et adapté régulièrement permettra non seulement de préparer l'accueil de l'enfant en halte-garderie, puis à l'école maternelle mais permettra également de réduire, parfois de façon importante, les troubles du comportement.

Dès la maternelle, on peut envisager la mise en place d'une inclusion scolaire en milieu ordinaire avec l'intervention d'un service spécialisé (SAAAIS) et l'attribution d'une auxiliaire de vie scolaire (AVS). Puis la majorité des enfants atteints sont plus à l'aise dans une classe d'inclusion scolaire pour les élèves handicapés (CLIS), avec moins d'élèves et un enseignement aménagé pour les enfants aveugles ou déficients visuels. En effet, la scolarité en milieu spécialisé s'avère incontournable, mais grâce au développement des nouvelles technologies, elle pourrait être seulement transitoire. Quand son développement intellectuel le permet et que l'enfant maîtrise la lecture et l'écriture du braille, il peut éventuellement réintégrer des classes ordinaires notamment grâce à l'utilisation d'ordinateur qui traduit le braille ou encore d'ordinateur avec reconnaissance vocale.

Pour ces enfants reconnus « handicapés » par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH, voir [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#)), les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (rendre les locaux accessibles, demander un accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire...) sont alors définis par la MDPH. Même si ces enfants ont un retard parfois de plusieurs classes, ils ont souvent une bonne mémoire et l'aide prodiguée par des structures spécialisées (CAMSP, SAFEP, SAAAIS) est bénéfique.

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

Il est parfois difficile d'établir des relations sociales surtout pour les plus jeunes car ils peuvent avoir tendance, comme les enfants déficients visuels ou aveugles, à être un peu en retrait. En développant la communication, ces enfants parviennent à rétablir quelques liens sociaux. Par ailleurs, la pratique de sports, avec un accompagnement ou la participation à des camps de vacances spécialisés les aident à s'intégrer. Ils peuvent évoluer normalement, avoir des amis, des passions et des projets. C'est en développant des prises en charge de communication adaptée et en proposant des programmes d'activités structurées (de la scolarité aux loisirs) que l'on favorise les liens sociaux.

Même si l'orientation professionnelle est plus restreinte, les non-voyants peuvent exercer des métiers divers notamment : téléphoniste, kinésithérapeute, chanteur, musicien, psychologue, informaticien...

Il est également possible de faire une demande de Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH). Cette reconnaissance, si elle est obtenue, permet à la personne d'être orientée vers une entreprise adaptée ou un service d'aide par le travail, et d'être bénéficiaire de l'obligation d'emploi. Elle reçoit également le soutien de l'Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées (Agefiph). Le FIPHFIP réalise les mêmes actions dans le secteur public. En fonction du pourcentage de handicap reconnu, une Allocation adulte handicapé (AAH), ou une Prestation de compensation du handicap (PCH) peuvent être attribuées aux personnes atteintes.

1. *Maladie de Norrie*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, janvier 2014. Pr Katherine SIMS, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=190&Disease

2. *La maladie de Norrie*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, mai 2014. Avec la collaboration de :

Dr Josseline KAPLAN, Centre de référence des maladies rares en ophtalmologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris – Association Retina France – Dr Delepine, M. Giovannetti, Centre de Ressources National Handicap Rare La Pépinière, Loos les Lille.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Norrie-FRfrPub190.pdf

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

