

## Le syndrome de Pendred

### Syndrome de surdit -goitre

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

### Le syndrome de Pendred en bref

Extrait de l'Encyclop die Orphanet pour les professionnels [1]

- **D finition** : Le syndrome de Pendred (SP) est un trouble g n tique variable, caract ris  par une **surdit  neurosensorielle bilat rale** et un **goitre euthyroïdien**.
- ** pid miologie** : Il est l'une des formes les plus fr quentes de surdit  g n tique syndromique. Bien que la pr valence soit inconnue, on estime qu'il compte pour 7,5% des surdit s cong nitales.
- **Clinique** : Il existe une variabilit  ph notypique consid rable, notamment au sein de la m me famille. La principale manifestation clinique est une **surdit  neurosensorielle** pr -linguale, mais la surdit  peut parfois se d velopper plus tard dans l'enfance. Le **degr  de surdit ** est **variable** (de l ger   mod r  et progressif, ou s v re   profond). Les fluctuations de la surdit  sont aussi courantes et peuvent  tre accompagn es ou pr c d es de **vertiges**. L'apparition et la pr sentation du **goitre euthyroïdien** (75%) pr sentent une grande variabilit  inter et intra familiale, avec un  largissement thyroïdien se d veloppant g n ralement tard dans l'enfance ou au d but de l' ge adulte. La thyrom galie refl te un d faut du transporteur de l'iode vers le colloïde, tandis que l'organification n'est pas impact e. Une **hypothyroïdie** peut se d velopper si l'apport en iode est bas.
- ** tiologie** : Des mutations h t rozygotes biall liques ou doubles sont identifi es chez la moiti  des patients : des mutations biall liques en SLC26A4 (7q31) ou des mutations doubles h t rozygotes en SLC26A4 et FOXI1 (5q34) ou en SLC26A4 et KCNJ10 (1q23.2). Dans presque tous les cas, les mutations biall liques sont identifi es en SLC26A4 codant pour la pendrine, un  changeur d'anions multifonctionnel de 780 acides amin s. Moins de 1% des individus affect s pr sentent des mutations doubles h t rozygotes. Le mode de **transmission est autosomique r cessif**.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge inclut des **audiogrammes annuels avec une amplification adapt e (appareils auditifs)** d s que la surdit  est diagnostiqu e. Les patients avec une surdit  s v re ou profonde devraient  tre test s pour une **implantation cochl aire**, et si besoin suivre un **programme d' ducation sp cifique pour non-entendants**. La **dysfonction thyroïdienne devrait  tre trait e par la th rapie standard**. Les patients peuvent avoir une surdit  progressive, mais l'identification pr coce de ces patients est impossible. La progression de la surdit  est g n ralement plus commune chez les patients avec des anomalies plus s v res de l'oreille interne.

## Le handicap au cours du syndrome de Pendred

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

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

Le syndrome de Pendred est à l'origine d'une surdité congénitale ou qui apparaît dans les premières années de vie. Elle a des conséquences différentes en fonction de sa précocité et de son importance.

Une surdité moyenne, où la parole n'est perçue que si la voix est forte, si elle n'est pas diagnostiquée suffisamment tôt et prise en charge, peut être à l'origine de troubles dans l'acquisition du langage.

Une surdité sévère ou profonde, peut empêcher toute acquisition spontanée du langage.

Chez les enfants qui ont une surdité de survenue plus tardive dans la petite enfance, il y a moins de conséquences sur le langage mais la surdité peut cependant avoir des répercussions sur les apprentissages et la communication en l'absence d'une prise en charge adaptée.

L'atteinte de l'audition liée à ce syndrome peut être évolutive et fluctuante, ce qui est très déstabilisant pour l'enfant et source d'anxiété pour les familles. La combinaison de la surdité à des troubles de l'équilibre peut compromettre le bon développement de l'enfant et compliquer son accès au langage.

Cette association de déficiences peut générer une situation de handicap rare, pour laquelle il existe un risque de mal comprendre le retard de l'enfant et de ne pas lui apporter suffisamment tôt les aides nécessaires pour en limiter les impacts sur son développement ; le déficit vestibulaire peut justifier une rééducation spécifique.

Pour ces raisons, un diagnostic de syndrome de Pendred doit entraîner un accompagnement par une équipe spécialisée dans le domaine de la surdité et, si besoin, par un expert du handicap rare : la surdité est à l'origine d'un handicap qui touche la communication, l'intégration sociale et professionnelle (*voir « Vivre avec »*) qui peut être amélioré par une rééducation orthophonique, des appareillages et certaines aides techniques (*voir ci-dessous*).

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

Des appareils auditifs peuvent aider les enfants qui souffrent de surdité moyenne à profonde. En cas de surdité profonde, si les gains obtenus avec les prothèses auditives ne sont pas suffisants, un implant cochléaire peut être proposé. Dans tous les cas, une rééducation auditive par un orthophoniste est essentielle et doit être entreprise dès les premières années pour permettre une meilleure acquisition du langage. Une rééducation vestibulaire peut permettre de diminuer les vertiges.

#### **L'aide auditive**

Dès le diagnostic de surdité, un appareillage (audioprothèse) conventionnel est proposé : ce dispositif placé, le plus souvent derrière l'oreille, traite électroniquement le volume du son. En cas de surdité profonde, les gains auditifs peuvent être insuffisants et ne pas permettre de percevoir et de comprendre la parole.

Dans ce cas, un implant cochléaire peut être proposé très tôt (avant l'âge d'1 an) pour de meilleurs résultats. Le principe en est très différent puisqu'il s'agit d'un appareil dont une partie est implantée à l'intérieur de l'oreille interne au cours d'une intervention chirurgicale. C'est un appareil électronique composé de deux parties :

- le processeur vocal externe qui est le plus souvent un appareil miniaturisé porté discrètement derrière l'oreille ;

- un guide placé dans la cochlée sur lequel sont situées des électrodes.

Les sons sont captés par un microphone situé au niveau du processeur vocal et transformés en signaux électriques. Puis, ce signal est traité par le processeur vocal qui le convertit en impulsions électriques. Celles-ci sont transmises via des électrodes placées dans la cochlée qui stimulent directement les fibres du nerf auditif, sans utiliser les cellules de l'oreille interne qui ne fonctionnent pas normalement. Stimulé, le nerf auditif envoie des impulsions électriques jusqu'au cerveau où elles sont interprétées comme des sons. Le processus entier, de l'arrivée d'un son au traitement par le cerveau, est si rapide que la personne entend le son au moment où il se produit et ce, de manière continue.

Comme dans toutes les interventions chirurgicales il existe des risques, notamment des risques d'inflammation ou d'infection au niveau de l'implant, des vertiges. Plus rarement, le nerf facial qui contrôle les expressions du visage, peut fonctionner moins bien voire ne plus fonctionner (paralysie faciale).

De nombreuses personnes bénéficiant d'un implant cochléaire sont en mesure de comprendre des paroles sans avoir à lire sur les lèvres, y compris lors d'une conversation téléphonique. Si l'implant cochléaire permet de retrouver une perception auditive, il ne remplace pas l'ouïe et nécessite obligatoirement une rééducation auditive précoce par un orthophoniste pour que l'enfant puisse tirer bénéfice de son implant. Cette rééducation doit se faire au mieux au sein d'une équipe spécialisée pluridisciplinaire qui assure non seulement un suivi orthophonique, mais également un suivi avec un psychomotricien, un psychologue, un ergothérapeute...

Certains systèmes d'aides à la communication peuvent améliorer les performances de l'appareillage et la compréhension du message sonore.

Ainsi, le signal sonore peut être transmis à l'appareillage (prothèses auditives ou implant cochléaire équipé par induction magnétique (appareillage sur la position « T »), bluetooth ou ondes FM. Ces systèmes sont particulièrement utiles pour l'utilisation du téléphone (filaire ou portable), la télévision ou l'écoute de la musique. La fonction « T » des prothèses auditives conventionnelles n'est pas une fonction de base, mais une option de certains appareils qui est donc spécifiée à l'audioprothésiste lors du choix de l'appareillage.

Au cours de la scolarité, il peut être intéressant d'utiliser un microphone HF qui est porté au cou de l'enseignant. La parole de l'enseignant est directement transmise à l'appareillage de l'enfant par ondes FM. L'adaptation du système FM n'est pas possible sur tous les types d'appareil. Il faut donc, là encore, en parler avec l'audioprothésiste.

L'accompagnement de la famille par cette équipe permet de maintenir et développer toutes les formes de communication, verbale ou non verbale, entre l'enfant et son entourage, de favoriser le développement du langage de l'enfant sourd au sein de sa famille, quelles que soient la ou les langues utilisées (français, français et langage parlé complété (LPC), langue des signes française (LSF)...)

#### **Rééducation orthophonique**

Les séances d'orthophonie sont indispensables pour aider l'enfant malentendant ou sourd à écouter et à donner un sens aux informations auditives qu'il reçoit avec ses prothèses, à acquérir un langage oral, à s'exprimer en contrôlant sa voix et à améliorer son articulation. Elles peuvent être mises en place très tôt, dès l'âge de quelques mois. Cette rééducation est également essentielle dans l'acquisition de la lecture et de l'écriture. Un ensemble de codes gestuels (LPC) peut être utilisé pour améliorer la lecture sur les lèvres si la communication orale est choisie. Certaines familles feront le choix d'une communication gestuelle et utiliseront la langue des signes.

#### **L'enseignement de la LSF**

Dans le cas d'une surdité profonde, la famille peut faire le choix d'une communication signée (utilisation des signes de la langue des signes française). Il est alors nécessaire que les interlocuteurs de l'enfant, en particulier ses parents, connaissent ou apprennent cette

langue pour lui permettre d'acquérir le langage et de communiquer dans des conditions optimales.

#### **Autres aides**

D'autres outils aident les personnes atteintes d'une surdité, comme les systèmes d'alerte lumineux (une lumière s'allume à chaque coup de sonnette) et les appareils de communication téléphonique.

#### **Rééducation vestibulaire**

Des séances de rééducation vestibulaire peuvent être utiles. Elles sont assurées par un kinésithérapeute ayant suivi une formation particulière et disposant d'un matériel spécialisé (plusieurs exercices peuvent être effectués, à l'aide d'un fauteuil rotatoire, de dispositifs permettant de travailler les mouvements oculaires en suivant les déplacements de sources lumineuses, d'une plateforme...) : ces exercices permettent de rééduquer l'équilibre en renforçant les mécanismes complémentaires qui interviennent normalement dans l'équilibre pour compenser l'atteinte vestibulaire.

#### **Psychomotricité**

Des séances de psychomotricité, du fait des troubles vestibulaires, pourront également être nécessaires pour apprendre à l'enfant un contrôle précis de ses gestes et lui permettre d'établir des stratégies d'adaptation (utilisation des autres sens, position adaptée...) pour compenser les vertiges.

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

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

Le syndrome de Pendred est à l'origine d'un handicap qui touche la communication et la gestion de la vie quotidienne. Cependant, la sévérité du handicap est extrêmement variable: tous les enfants atteints ne nécessitent pas le même encadrement et, devenus adultes, tous n'auront pas les mêmes besoins.

Dans la majorité des cas, les enfants vont développer des capacités de communication et d'autonomie qui leur permettront de s'assumer, de travailler et de fonder une famille.

Pour les enfants qui naissent avec une surdité congénitale, la difficulté principale est de mettre en place rapidement une communication entre l'enfant et sa famille. Pour cela, les proches peuvent instaurer dès le plus jeune âge, un système de communication faisant appel à des signes, gestes ou mimiques qui aide l'enfant à s'épanouir en stimulant sa compréhension.

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

Quand la surdité est sévère ou profonde, le mode de communication utilisé par les enfants va dépendre du projet de communication choisi par les parents. Les enfants implantés tôt (avant l'âge de 3 ans), peuvent utiliser un langage oral. Sinon, ils communiquent soit avec la lecture labiale (identification des sons prononcés par la lecture sur les lèvres) complétée par des gestes (LPC) soit en langue des signes.

#### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie scolaire et sportive ?*

Dans la majorité des cas, les enfants qui ont une surdité légère ou modérée pourront suivre une scolarité normale. En général, le traitement quotidien d'une éventuelle hypothyroïdie en prise unique n'a que peu de retentissement sur la scolarité.

Il convient par ailleurs d'informer l'équipe enseignante des particularités liées au syndrome de Pendred et sur le traitement éventuel en cours : conduite appropriée en cas de vertiges, précautions à prendre pour les activités sportives (pas de sports de combat pouvant

entraîner des traumatismes crâniens, ni de plongée qui peut endommager l'oreille interne et aggraver les problèmes d'audition du fait des variations de pression, port du casque dans les activités comme le vélo ou le ski)...

Les enfants ayant une surdité profonde peuvent être scolarisés en milieu spécialisé pour enfants sourds, dans une classe d'inclusion scolaire pour les élèves handicapés (CLIS) (avec moins d'élèves et un enseignement aménagé pour les enfants malentendants) ou en milieu ordinaire avec l'aide d'un éducateur si le besoin s'en fait sentir. Dans ce cas, le suivi par un professionnel spécialisé est nécessaire et il est préférable de tenir les enseignants, informés du comportement à adopter avec un élève sourd. Ces choix nécessitent que les parents et l'enfant, en âge de comprendre, aient accès à toutes les informations nécessaires pour éclairer leurs décisions.

En France, les enfants reconnus « handicapés » par la CDAPH qui relève de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) »), peuvent bénéficier d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (aides techniques pour la communication, accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire...) sont alors définies par la MDPH.

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

La plupart des enfants atteints deviennent des adultes capables de s'assumer et dont la vie n'est pas ou très peu différente des personnes qui n'ont pas le syndrome de Pendred. Le déficit auditif, lorsqu'il est correctement pris en charge, n'est pas un frein à l'exercice professionnel, excepté pour certains métiers bien spécifiques. La déficience auditive sévère et/ou des troubles de l'équilibre handicapants, peuvent nécessiter une adaptation, c'est pourquoi des services sont prévus dans chaque département pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées. L'adaptation des postes de travail peut aussi se faire 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. *Syndrôme de Pendred*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juillet 2013. Pr Richard SMITH, éditeur expert.

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=558&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=558&Disease)

2. *Le syndrome de Pendred*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, mai 2014. Avec la collaboration de : Dr Sandrine MARLIN, Centre de référence des surdités génétiques. Service de Génétique médicale. Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris – Pr Sylvie ODEnt, Centre de référence des anomalies du développement-syndromes malformatifs. Service de Génétique clinique. CHU de Rennes – AFMT Association Française des Malades de la Thyroïde – Centre Robert Laplane – Centre national de ressources pour les Handicaps Rares.

[www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Pendred-FRfrPub558.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Pendred-FRfrPub558.pdf)

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

