

La maladie de Refsum

Déficit en phytanoyl-CoA dioxygénase
Hérédopathie ataxique polynévritique
Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire type 4

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 Refsum en bref

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

- **Définition** : La maladie de Refsum fait partie du groupe des **leucodystrophies** et se caractérise sur le plan biochimique par une **accumulation d'acide phytanique**.
- **Épidémiologie** : La prévalence de la maladie est de 1 cas pour 1 000 000 ; les deux sexes sont atteints.
- **Clinique** : Les premiers signes apparaissent généralement vers 15 ans, mais ils peuvent survenir dès l'enfance ou vers 30-40 ans. Le symptôme le plus précoce est une **héméralopie** (baisse de la vision nocturne), puis survient une **polyneuropathie distale motrice chronique évoluant par poussées**. Il s'y associe une **surdité de perception**, une **anosmie**, une **ataxie cérébelleuse**, parfois un déficit intellectuel. Au cours de l'évolution, apparaissent des signes cutanés (**ichtyose**), des **dysplasies polyépiphysaires** et une **myocardiopathie**. Il existe une **hyperprotéinorachie** et une **rétinite pigmentaire** pouvant conduire à la **cécité**.
- **Étiologie** : La maladie de Refsum se transmet sur le **mode récessif autosomique**, elle est due à l'accumulation d'acide phytanique (acide 3,7,11,15-tetramethylhexadecanoïque) causant des lésions essentiellement dans la rétine, le cerveau et le système nerveux périphérique. Dans la majorité des cas, la maladie est due à une mutation du gène PHYH (ou PAXH, localisé en 10pter-p11.2) qui code pour une enzyme péroxysomale, la phytanoyl-CoA hydroxylase (PhyH), qui oxyde en alpha l'acide phytanique et permet la première étape de sa dégradation. Une autre mutation a récemment été identifiée dans le gène PEX7, localisé en 6q22-24. Celui-ci code pour la protéine péroxine 7, récepteur permettant d'importer (entre autres) la PhyH dans les péroxysomes.
- **Prise en charge et pronostic** : Cet acide phytanique ne se trouve que dans l'alimentation (légumes verts et donc également animaux herbivores) ; de ce fait, le **régime** permet de faire régresser en partie la symptomatologie. Cependant, l'**altération de l'audition et de la vision peut persister ainsi que l'anosmie**.

Le handicap au cours de la maladie de Refsum

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

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

Chez une personne atteinte de la maladie de Refsum, plusieurs déficiences peuvent s'associer (malvoyance, troubles de la motricité, déficit auditif) et être à l'origine d'un **handicap qui touche à la fois la communication, la locomotion et l'autonomie** dans la vie quotidienne. En France, cette situation, est définie comme une situation de **handicap rare**, qui nécessite une prise en charge particulière (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?* »).

Les **troubles visuels et auditifs**, apparaissant en général à l'**adolescence**, n'impactent pas les acquisitions scolaires de l'enfance. Cependant, au-delà de l'âge scolaire, les personnes sont gênées pour communiquer et pour acquérir de nouvelles compétences. Comme le déficit visuel, les **difficultés motrices vont aussi s'aggraver avec le temps** : attraper et manipuler des objets peut s'avérer difficile, de même que marcher ou monter un escalier et, de manière générale, se déplacer.

Pour les personnes atteintes d'anosmie, **le fait de ne pas pouvoir sentir les odeurs constitue un handicap supplémentaire**. Elles ont plus de risque d'accidents domestiques (la personne ne va pas sentir une fuite de gaz ou une odeur de brûlé...) ou d'intoxication alimentaire car l'anosmie diminue la sensibilité au goût ; de plus, le rôle des odeurs dans les souvenirs et dans l'attirance est perdu et la libido peut en être affectée.

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

La maladie de Refsum est une maladie progressive. L'installation de déficits visuels, sensitifs et auditifs, de troubles moteurs et de douleurs est difficile à accepter. La perte d'autonomie, les problèmes de communication qui peuvent s'installer et éventuellement la perte de la vue, de l'audition et des facultés motrices sont autant de difficultés supplémentaires. Les personnes se retrouvent dans une situation de handicap particulière, qualifiée en France 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 du malade, 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 atteinte dans son environnement. Ce bilan va permettre de définir précisément les limitations dues à la maladie, 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.

Prise en charge des troubles visuels

La détection précoce des troubles de la vision et la prise en charge par des équipes spécialisées en **orthoptie**, c'est-à-dire des équipes qui dépistent, réduisent et réadaptent ces troubles, sont vivement recommandées. Ces spécialistes accompagnent l'enfant/l'adolescent puis l'adulte. Ils peuvent aider la personne à développer des stratégies qui lui permettent d'utiliser au mieux ses capacités visuelles et les conseiller sur les différentes aides techniques possibles. En effet, la vision peut souvent être améliorée par des éclairages adaptés et des appareils spéciaux (**matériel « basse vision »**) comme des lunettes grossissantes, des loupes, des télescopes ou des aides électroniques (vidéo-agrandisseur). 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, permet au malade de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Après avoir analysé les difficultés du malade, 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 aide le malade 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.

Idéalement, ces différents professionnels travaillent de manière coordonnée, au sein de réseaux organisés et parfois de centres d'accueil de type service d'accompagnement pour les déficients visuels.

Prise en charge des troubles auditifs

Une prise en charge efficace et précoce est conseillée non seulement pour maintenir de bonnes capacités de communication, mais aussi comme aide aux déplacements et à la localisation des dangers (repérage d'une voiture...), la vue étant déficiente.

Dès le diagnostic de surdité fait, un appareillage conventionnel (**audioprothèse**) est proposé. C'est un dispositif amovible qui amplifie électroniquement le volume du son et qui est placé derrière et/ou dans l'oreille.

Si la surdité s'aggrave, devient profonde et que l'audioprothèse devient insuffisante, un **implant cochléaire** sera proposé. C'est un appareil électronique composé de deux parties. L'implant cochléaire proprement dit est implanté à l'intérieur de l'oreille interne au cours d'une intervention chirurgicale. L'autre partie est externe et placée sur le crâne en arrière du pavillon de l'oreille. Elle comprend un microphone qui recueille les sons, un processeur qui les transforme en impulsions électriques et une antenne aimantée qui transmet les informations à la partie interne au travers de la peau. L'implant transmet les informations électriques directement aux fibres nerveuses auditives. Il permet de retrouver une perception auditive, pour comprendre des paroles, pour téléphoner, etc. Cependant, il ne remplace pas l'ouïe (par exemple pour écouter de la musique) et nécessite une adaptation et une rééducation auditive importante avec l'aide d'un orthophoniste. Les personnes implantées peuvent aussi être aidées par des 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. La manipulation des différents systèmes nécessite une certaine dextérité. Pour les personnes atteintes de la maladie de Refsum qui ont une atteinte visuelle et éventuellement une atteinte neurologique surajoutées, il est important de choisir des appareils faciles à manipuler.

Prise en charge des troubles moteurs

Les déficits moteurs nécessitent l'intervention d'une équipe pluridisciplinaire constituée d'un kinésithérapeute, d'un psychomotricien, d'un ergothérapeute, d'un neurologue et d'éducateurs spécialisés.

La **kinésithérapie** contribue à préserver la mobilité, grâce aux massages, aux exercices et à l'accompagnement de différents mouvements dont la marche. Elle est commencée dès la constatation des difficultés motrices. La **rééducation psychomotrice** vise à améliorer la coordination des mouvements et la précision des gestes. Toutes deux sont utiles en cas de troubles de l'équilibre et de la coordination dus à l'ataxie, pour aider les personnes à trouver des compensations.

Des cannes et autres dispositifs d'aide à la marche peuvent prévenir les chutes.

L'**ergothérapie** s'adresse aux personnes qui ont un déficit sensoriel (perte de la vue et/ou de l'audition) ou moteur. L'objectif de l'ergothérapie est de permettre au malade de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Après avoir analysé les difficultés du malade, l'ergothérapeute apporte les aides techniques nécessaires à l'autonomie : aménagement du mobilier, du domicile (pour permettre l'utilisation d'un fauteuil roulant si nécessaire), communication, habillage, hygiène, alimentation... 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 le malade et son environnement. Il peut aussi concevoir et réaliser l'appareillage qui facilitera l'accès à l'autonomie de la personne.

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

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

Pour la personne comme pour sa famille, la perte d'autonomie chez les malades est parfois une réalité difficile à surmonter. Il arrive qu'une réorganisation totale de la vie de la personne soit nécessaire. Par ailleurs, il arrive que la famille doive déménager pour se rapprocher des structures de soin qui peuvent accueillir le malade. La maladie peut avoir un impact direct sur le niveau de vie des foyers (importants frais médicaux, arrêt de travail d'un parent ou de la personne atteinte...).

Étant donné l'évolution de la maladie, 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...est souvent nécessaire.

Si les troubles du système nerveux s'installent durablement, la présence d'une personne aidante en permanence peut devenir nécessaire. Cette personne est souvent un membre de la famille. Elle peut se faire aider, afin d'alléger la charge que représente le maintien du malade à domicile, par des interventions extérieures comme les services de soins infirmiers, les gardes malades, les auxiliaires de vie et/ou les aides ménagères. Ces périodes de « répit » pour les proches sont absolument primordiales. Parfois, la personne est placée en institut spécialisé pour des périodes plus ou moins longues.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?

La maladie se manifeste généralement à la préadolescence ou à l'adolescence avec au moins des troubles de la vision et parfois déjà des troubles neurologiques et de l'audition. Un aménagement des conditions de la scolarité peut être alors 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.

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 Intégrascol (www.integrascol.fr).

Dans tous les cas, 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.

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

Si la personne travaille, la progression de sa maladie peut parfois la contraindre à s'arrêter ou à changer de métier. 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'Agefiph (Association de gestion du fonds pour l'insertion des personnes handicapées) est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées et les entreprises du secteur privé à réussir l'insertion dans la vie professionnelle. Le FIPHFP (Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique) réalise les mêmes actions dans le secteur public.

1. *Maladie de Refsum*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, avril 2006. Dr Nicole BAUMANN, Dr J.TURPIN, éditeurs experts.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=381&Disease

2. *La maladie de Refsum*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, décembre 2013. Avec la collaboration de : Pr Christian HAMEL, Centre de référence des affections sensorielles d'origine génétique, Hôpital Gui de Chauliac CHU de Montpellier - Pr Patrick AUBOURG, Centre de référence des leucodystrophies (Coordonnateur : Pr Odile Boespflug-Tanguy), Service de neurologie pédiatrique, Hôpital de Bicêtre, GHU Paris Sud - ELA, Association européenne contre les leucodystrophies - CRESAM, Centre national de ressources pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Refsum-FrfrPub381.pdf

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

