

## Syndrome d'Usher de type 1

USH 1

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'Usher de type 1 en bref

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

- **Définition** : Le syndrome de Usher (SU) associe une **surdité neurosensorielle généralement congénitale** et une **rétinite pigmentaire** entraînant la **perte progressive de la vision**. On distingue 3 types du syndrome selon la sévérité de la surdité : dans le syndrome d'Usher de type 1 (environ 40 % des cas), la surdité est congénitale, bilatérale, profonde, non évolutive, et associée dans la forme typique à une **aréflexie vestibulaire** se manifestant par un **retard des acquisitions** (tenue de tête, station assise et marche) et à une rétinite dont les manifestations apparaissent, en général, avant la dixième année de l'enfant. La rétinite pigmentaire, généralement diagnostiquée après la surdité, se manifeste d'abord par une **gêne visuelle aux bas niveaux de lumière (pénombre, nuit), puis par une perte progressive du champ visuel aboutissant à une cécité totale en quelques dizaines d'années**.
- **Épidémiologie** : La prévalence est estimée à environ 1 personne sur 50 000 en moyenne en Europe et en Amérique du Nord. Elle est plus élevée en Allemagne où 1 personne sur 12 500 serait atteinte. La répartition des trois formes du syndrome d'Usher varie aussi en fonction des pays.
- **Clinique** : Le SU est généralement diagnostiqué chez l'enfant. Le diagnostic clinique repose sur l'observation d'une surdité neurosensorielle bilatérale (symétrique, congénitale, profonde pour le type 1), d'une rétinite pigmentaire (dépôts pigmentaires au fond d'œil et électrorétinogramme hypovolté ou plat) et d'une atteinte du vestibule.
- **Étiologie** : A l'heure actuelle, cinq gènes (*MYO7A*, *USH1C*, *CDH23*, *PCDH15*, *USH1G*) sont en cause dans le SU de type 1. La transmission du SU est autosomique récessive.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge du SU doit impliquer une **équipe pluridisciplinaire expérimentée dans la prise en charge du double handicap auditif et visuel** (ORL, ophtalmologiste, orthophoniste, psychologue, psychomotricien, audioprothésiste, éducateur et professeur spécialisés pour déficients auditifs et visuels). Pour les surdités moyennes et sévères, un appareillage auditif conventionnel peut être proposé. **L'implant cochléaire**, unilatéral voire bilatéral, est de plus en plus souvent conseillé pour les surdités profondes congénitales. L'efficacité de la réhabilitation auditive est d'autant plus grande qu'elle est mise en place précocement. Des **verres filtrants adaptés à la rétinopathie** peuvent être prescrits. Une rééducation spécifique des malvoyants et malentendants est actuellement en cours de mise au point. Le pronostic de la maladie est conditionné essentiellement par la vision : la cécité survient dans presque tous les cas entre 50 et 70 ans.

## Le handicap au cours du syndrome d'Usher type 1

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public [2]

- **Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?**

L'atteinte auditive, en l'absence de prise en charge, gêne l'acquisition du langage et rend difficile les apprentissages. La progression de l'atteinte visuelle et les troubles de l'équilibre entraînent des difficultés supplémentaires pour la communication, l'autonomie, la locomotion... (voir « *Vivre avec* »). La rééducation fonctionnelle, certains appareillages et certaines aides techniques et humaines peuvent pallier en partie ce handicap.

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

Il est capital que les différentes manifestations du syndrome soient prises en charge précocement pour offrir la meilleure qualité de vie possible aux malades. Avec l'apparition de la rétinite pigmentaire, l'enfant sourd perd progressivement la vue, ce qui va gêner une communication basée sur l'utilisation des signes et nécessiter une prise en charge particulière.

En France, la prise en charge médicale est effectuée au mieux par les équipes des centres de références nationaux et des centres de compétence qui évaluent les capacités visuelles et auditives des personnes atteintes et leur proposent la thérapeutique la plus adaptée, avec un suivi sur le plan auditif dans des centres spécialisés dans l'implantation cochléaire.

Le double déficit auditif et visuel nécessite aussi un accompagnement et une orientation spécialisés réalisés par le CRESAM (Centre national de REssources pour Enfants et Adultes Sourdaveugles et Sourds Malvoyants). Ce centre est constitué d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels qui se déplace sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre des malades, de leurs familles 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 d'évaluer les habitudes de vie, les besoins, l'environnement, les priorités du malade et l'impact de la maladie sur ses relations sociales.

Ces bilans médicaux et sociaux permettent de bien définir les limitations résultant du syndrome et d'élaborer un projet individualisé adapté pour une meilleure prise en charge.

Une **prise en charge orthophonique** avec un accompagnement des parents peut être mise en place dès le diagnostic de surdité, quel que soit l'âge de l'enfant. Les séances d'orthophonie aident à l'acquisition du français parlé lorsque les parents ont choisi d'utiliser ce mode de communication (voir « *Quelles sont les conséquences sur la vie familiale et sociale et la communication ?* »). Ensuite, cette rééducation est également essentielle dans l'acquisition de la lecture et de l'écriture.

Chez les jeunes enfants, les troubles de l'équilibre et de la vue gênent souvent le développement.

La **prise en charge par un psychomotricien** est très importante pour compenser ces déficits. Elle aide l'enfant à bien se situer dans l'espace et à prendre confiance en lui. L'aide d'un **psychologue** peut également s'avérer nécessaire.

Lorsque la baisse de la vue devient gênante, la **rééducation visuelle fonctionnelle en milieu spécialisé** est conseillée : la personne est accueillie pour un séjour de quelques semaines à quelques mois dans un centre de rééducation fonctionnelle de la vision où elle est prise en charge par une équipe pluridisciplinaire (**orthoptiste, opticien, ophtalmologiste, ergothérapeute, rééducateur en activités de la vie journalière, ORL, psychomotricien**,

**éducateur spécialisé, psychologue**). Ce séjour a pour objet de permettre à la personne déficiente visuelle d'acquérir ou de retrouver le maximum d'autonomie pour favoriser la réinsertion familiale, sociale, professionnelle. En France, il existe actuellement, un centre de rééducation fonctionnelle de la vision qui accueille spécifiquement les personnes malvoyantes qui ont un syndrome d'Usher – l'institut ARAMAV ([www.aramav.com](http://www.aramav.com))- afin de leur offrir une réadaptation fonctionnelle visuelle adaptée à leur déficience auditive.

La **rééducation en Activités de la Vie Journalière (rééducation en AVJ)**, adaptée aux personnes déficientes visuelles, permet aussi de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Après avoir analysé les difficultés de la personne, le rééducateur en AVJ apporte les aides techniques nécessaires à l'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 le malade et son environnement. Il peut aussi concevoir et réaliser l'appareillage qui facilitera l'accès à l'autonomie de la personne.

Les modes de communication utilisés par les personnes qui ont un syndrome d'Usher de type 1 varient d'une personne à l'autre, en fonction du choix initial des parents dans la petite enfance, de la présence d'un implant cochléaire et du degré de l'atteinte visuelle. Les modes de communication utilisés par ces personnes peuvent être :

- Une **communication orale en langue française (communication audiophonatoire) pour les enfants implantés**. Elle nécessite une réhabilitation auditive adaptée et précoce dans l'enfance. Des aides à la compréhension employant la vue peuvent être utilisées en cours d'apprentissage du français parlé. Cependant, du fait de la dégradation progressive de la vision, l'objectif final est de ne s'appuyer à terme que sur l'audition et non sur la vision.

Ces aides à la communication sont :

- la lecture labiale, qui correspond à l'identification des sons prononcés par la lecture sur les lèvres ;
- le Langage Parlé Complété (LPC), utilisant une série de codes simples traduisant les sones labiaux de la langue parlée et permettant de compléter la lecture labiale ;
- le français signé utilisant des gestes empruntés à la langue des signes en soutien du français parlé.

- Une **communication visuo-gestuelle** fondée sur une communication en Langue des Signes (en France LSF pour Langue des Signes Française). Avec l'apparition des troubles de la vue des adaptations sont nécessaires : lorsque le champ visuel devient limité, la Langue des Signes doit être pratiquée dans un espace adapté (cadre, distance, placement, conditions d'éclairage ...). Lorsque la malvoyance s'accroît, les personnes peuvent utiliser une forme adaptée de la langue des signes, la LSF tactile dans laquelle les personnes ne signent pas de manière visible, mais de manière perceptible au toucher (par exemple dans le creux de la main de la personne malvoyante et malentendante).

Le choix d'un mode de communication n'exclut pas l'autre et une communication bilingue (associant des échanges en français parlé et des échanges en langue des signes alternativement) est possible.

Une **aide humaine à la communication** adaptée au mode de communication choisi et au degré de déficience visuelle (**interprètes en LSF ou en LSF tactile, répéteurs en lecture labiale, codeurs LPC**) est souvent nécessaire pour faciliter la communication des enfants et des adultes sourds en milieu scolaire ou professionnel, dans les démarches, ou dans les loisirs. Dans plusieurs administrations, des services de visioconférence avec un interprète LSF sont disponibles, mais peuvent ne pas être adaptés au déficit visuel lorsqu'il devient important. Des consultations en LSF ou en LSF tactile avec des médecins connaissant la LSF ou en présence d'un interprète sont possibles dans certains hôpitaux.

Les **instructeurs en locomotion** ont pour fonction d'aider la personne gênée dans ses déplacements, notamment dans les situations difficiles. Cette rééducation aide la personne à mieux comprendre son environnement pour mieux s'y orienter. Elle l'aide aussi à utiliser

le champ de vision qui lui reste (champ visuel résiduel) et lui permet, par la rééducation, de se déplacer en toute sécurité à l'intérieur comme à l'extérieur. L'utilisation d'une canne blanche et d'un chien guide quand la cécité est installée est nécessaire.

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

Les déficiences auditives et visuelles retentissent au quotidien sur la vie familiale, la scolarité, la vie professionnelle et sociale. Les principaux handicaps liés à ces déficiences touchent la communication, la mobilité, les déplacements et la gestion de la vie quotidienne.

Chez les enfants atteints, les problèmes d'audition présents à la naissance sont à l'origine d'un retard d'acquisition du langage oral et compromettent les apprentissages scolaires en l'absence d'une prise en charge adaptée. Ces enfants maîtrisent la plupart du temps les actes de la vie quotidienne grâce à leur vue. L'apparition de l'atteinte visuelle qui s'aggrave progressivement peut conduire à leur isolement et les perturber dans les actes de la vie quotidienne.

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

L'accompagnement (orthophonie, psychomotricité...) est contraignant et certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant. Il arrive également que la famille doive déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir leur enfant. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

Par ailleurs, avec ces enfants, la difficulté principale est la communication. Le choix du mode de communication par les parents : communication visuo-gestuelle basée sur la langue des signes française, communication orale en langue française accompagnée ou non d'aides à la compréhension employant la vue (lecture labiale, langage parlé complété, français signé...), ou communication bilingue (associant des échanges en français parlé et des échanges en langue des signes alternativement) doit être mûrement réfléchi car il va influencer sur la vie familiale, la scolarité.... Si une communication gestuelle est choisie par la famille, d'importants problèmes de communication risquent de survenir lors de l'apparition de l'atteinte visuelle même s'il existe des techniques de communications adaptées aux personnes sourdes et malvoyantes (langue des signes française tactile, écriture dans la main...).

Pour cela, les parents doivent avoir accès à toutes les informations susceptibles d'éclairer leurs décisions, d'autant plus que les professionnels et les enseignants qui maîtrisent la langue des signes, le langage parlé complété et les techniques de communication des enfants sourds et malvoyants ne sont pas répartis de façon égale sur tout le territoire. Il est nécessaire que les parents se renseignent auprès de l'ensemble des professionnels prenant en charge leur enfant et auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir « *les prestations sociales en France* ») sur les disponibilités dans la région où ils habitent.

Avant l'apparition des troubles de la vue, la scolarisation des enfants est celle de tout enfant sourd profond et elle dépend de plusieurs facteurs dont le choix de mode de communication (audiophonatoire ou visuo-gestuel). Les enfants peuvent donc être scolarisés en milieu ordinaire éventuellement avec l'aide et le soutien de services ou de professionnels spécialisés si le besoin s'en fait sentir.

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

Le suivi par un professionnel spécialisé est conseillé et il est préférable de tenir informés les enseignants de l'évolution de la maladie et de leur faire connaître le comportement à adopter avec un élève sourd atteint d'une rétinite pigmentaire. Les enseignants doivent aussi être informés des moyens auxiliaires (appareil de lecture, ordinateur adapté, loupes, lunettes-loupes, etc.) dont l'élève est équipé et des conditions nécessaires pour une exploitation maximale de son potentiel visuel (éclairage, contrastes, couleurs, etc.).

Les enfants peuvent aussi intégrer une Classe d'Inclusion Scolaire (CLIS) pour les élèves handicapés, avec moins d'élèves et un enseignement aménagé pour les enfants malentendants et/ou malvoyants ou en milieu spécialisé pour enfants sourds.

Quand les difficultés visuelles deviennent plus importantes, les enfants ont des difficultés pour percevoir les obstacles au sol et les reliefs (escaliers descendants), à se déplacer la nuit et à l'intérieur des bâtiments scolaires (éclairage médiocre). Associés aux troubles vestibulaires, les changements de surface peuvent entraîner des réactions de panique ou des stratégies d'évitement (passer de la route à l'herbe, descendre ou monter un trottoir, etc.).

Par ailleurs, la baisse de la vue a des répercussions sur la perception de la langue des signes, ce qui peut entraîner des malentendus, mais aussi sur la participation aux sports et jeux collectifs, d'où un retentissement important sur la vie sociale de l'enfant. Lorsque l'enfant devient malvoyant, il est possible d'utiliser la langue des signes dans la main pour communiquer avec lui.

La scolarité et l'orientation professionnelle doivent être revues en tenant compte des difficultés de l'élève mais aussi de ses goûts.

En France, les parents peuvent faire une demande de Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) pour les 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 pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(Aidants familiaux\)](#) »)). 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.

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

A l'âge adulte les difficultés visuelles s'aggravent. Les déplacements la nuit deviennent difficiles, voire très difficiles, et nécessitent une rééducation. L'accès aux documents écrits est plus compliqué, la personne peut avoir besoin de recourir à des aides techniques et optiques. Selon l'évolution du champ de vision, la conduite automobile peut devenir très dangereuse pour soi et pour les autres.

Pour maintenir l'autonomie dans la vie quotidienne, des transformations, des adaptations et des rééducations sont envisageables par le biais de services spécialisés « basse vision ».

L'exercice de l'activité professionnelle et parfois le trajet pour s'y rendre peuvent engendrer des difficultés et nécessiter des aménagements : temps partiel, aménagement du poste de travail, reclassement, changement de poste, milieu protégé... Des mesures d'accompagnement, pour les trajets, peuvent être proposées, le médecin du travail reste l'interlocuteur privilégié.

Avec l'installation de la malvoyance, les moyens de communication vont se modifier. Le passage à un moyen de communication par le toucher (tactile) comme la langue des signes tactiles ou l'apprentissage du braille peuvent s'avérer nécessaire mais tant que certaines capacités visuelles persistent, il est difficile de se résoudre à adopter de nouveaux moyens de communication.

En France, dans chaque département, des services 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'Usher*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, février 2009. Dr Catherine Blanchet, Pr Christian Hamel, éditeurs experts.

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=19167&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=19167&Disease)

2. *Le syndrome d'Usher de type 1*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, avril 2012. Avec la collaboration de : Dr Sandrine Marlin, Centre de référence des surdités congénitales et d'origine génétique, CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau, Paris- Dr Christian Hamel, Centre de référence des affections sensorielles d'origine génétique CHU Montpellier - Hôpital Gui de Chauliac, Montpellier - Dr Isabelle Audo, Centre de référence des dystrophies rétinienne d'origine génétique, Centre hospitalier national d'ophtalmologie des Quinze-Vingts, Paris – Centre national de ressources pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants - Association Rétina France - Association Information Recherche sur la Rétinite Pigmentaire - Association Française de Surdicécité SOS Rétinite.

[www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/UsherType1-FRfrPub19167.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/UsherType1-FRfrPub19167.pdf)

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, février 2015

