

Le syndrome d'Alström

[Le syndrome](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec : les situations de handicap au quotidien](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,
Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome d'Alström. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

Le syndrome

● Qu'est-ce que le syndrome d'Alström ?

Le syndrome d'Alström est une maladie génétique rare caractérisée par des difficultés visuelles présentes dès les premiers mois de vie, une surdité, un excès de poids et une croissance ralentie. Des troubles cardiaques ainsi qu'un diabète peuvent survenir. D'autres organes tels que le foie, les reins, les poumons peuvent également être atteints. Les manifestations et la sévérité du syndrome varient considérablement d'une personne à l'autre.

Ce syndrome tire son nom du médecin suédois Carl-Henry Alström qui l'a décrit en 1959.

● Combien de personnes sont atteintes ?

La prévalence du syndrome d'Alström (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) n'est pas connue avec exactitude : elle est estimée entre une personne sur 500 000 et une sur 1 000 000. Il s'agit d'un syndrome rare qui a été diagnostiqué chez environ 1 000 personnes dans le monde.

● Qui peut être atteint ?

Le syndrome d'Alström touche aussi bien les hommes que les femmes.

● À quoi est-il dû ?

Le syndrome d'Alström est d'origine génétique. Il est dû à l'altération (mutation) d'un gène. Les gènes sont des morceaux d'ADN, substance constituant les chromosomes et contenant notre patrimoine génétique. Un gène équivaut à un « code » qui donne les instructions pour produire une protéine. Les protéines ont des fonctions très variées : elles contribuent au fonctionnement normal de chaque cellule, et plus globalement, de l'organisme.

Le gène *ALMS* en cause dans le syndrome d'Alström est situé sur le chromosome 2 : il permet la fabrication d'une protéine appelée Alström syndrome protein 1, présente dans la plupart des cellules de l'organisme. Cette protéine joue un rôle au niveau des cils qui sont des structures cellulaires permettant de guider les réactions de la cellule par rapport à son environnement. Le syndrome d'Alström est une maladie génétique appartenant au groupe des ciliopathies.

● Quelles sont les manifestations ?

Les manifestations du syndrome sont nombreuses et varient d'une personne à l'autre. Toutes les personnes atteintes n'ont pas la totalité des manifestations décrites ci-dessous.

Difficultés visuelles et cécité

Dès les tous premiers mois de vie, les yeux des bébés ont des mouvements anormaux en saccades (nystagmus congénital) : leur regard n'est pas fixe et tremblote en permanence. Ce nystagmus peut s'intensifier avec la fatigue, les émotions et les efforts d'attention.

Les bébés craignent également la lumière (photophobie) : elle provoque chez eux une sensation désagréable voire douloureuse et se manifeste par des clignements des yeux, des pleurs à la lumière... La photophobie diminue avec la baisse de la vue.

Au niveau de la fonction visuelle, la vision centrale (acuité visuelle permettant de voir avec précision) est atteinte ainsi que la vision des couleurs (dyschromatopsie). Le déficit visuel est sévère dès les premières années.

La perte de la vue peut devenir totale (cécité complète).

La cécité complète touche un enfant sur trois avant l'âge de neuf ans, un enfant sur deux à l'âge de 12 ans, et presque tous les enfants vers l'âge de 16 ans.

Une opacification du cristallin (cataracte) peut majorer les troubles de la vue et la photophobie.

Dans le syndrome d'Alström, la baisse de la vue est due à une atteinte de la membrane qui tapisse l'intérieur du globe oculaire (la rétine) (voir figure 1).

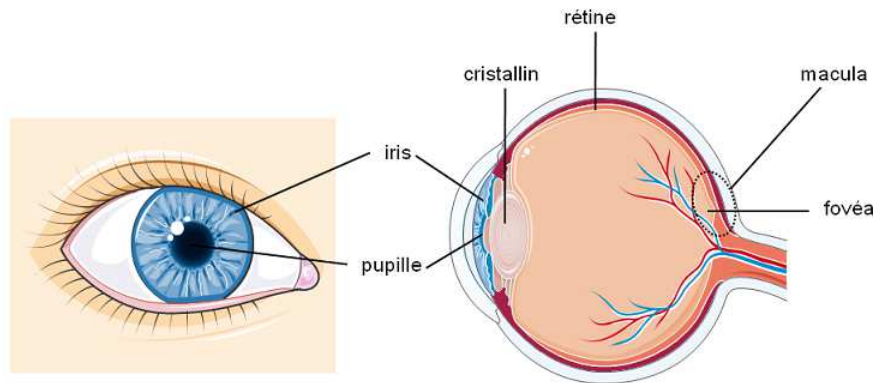


Figure 1 : Schéma de l'œil

(Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art)

La rétine est constituée de cellules captant la lumière : des photorécepteurs de deux types, cônes et bâtonnets. Les cônes fonctionnent à la lumière du jour : ils ont une densité maximale au centre de la rétine (fovéa) et permettent de voir les détails et de percevoir les couleurs.

Les bâtonnets se concentrent autour de la macula centrée par la fovéa et fonctionnent lorsque la luminosité est basse.

Les photorécepteurs du centre de la rétine, en particulier les cônes, permettent la vision fine, ceux de la périphérie de la rétine, bâtonnets et cônes, la détection des mouvements.

Dans le syndrome d'Alström, une destruction progressive des photorécepteurs, surtout les cônes (dystrophie des cônes et des bâtonnets), provoque des trous au centre du champ de vision (scotomes) et des difficultés d'adaptation à des changements de luminosité.

Au fur et à mesure de la progression de l'atteinte vers la périphérie de la rétine, les bâtonnets sont dégradés à leur tour, entraînant la cécité.

La malvoyance et la cécité ont des répercussions importantes sur le développement des enfants et sur leur vie quotidienne (voir « *Quelles situations de handicap découlent des manifestations du syndrome ?* »).

Atteinte de l'audition

Les enfants ont une audition normale à la naissance. Des troubles auditifs peuvent apparaître après l'âge de 3 ans : ils se mettent à moins bien réagir aux bruits, semblent inattentifs ou ont du mal à comprendre ce qu'on leur dit.

La surdité touche les deux oreilles (surdité bilatérale) et sa sévérité est très variable selon les personnes. La plupart ont toute leur vie une surdité modérée et n'entendent pas ou peu les sons aigus.

Chez une personne sur dix, l'atteinte progresse vers une surdité sévère où seuls les sons forts sont perçus, avec des difficultés pour entendre les voix autour, puis vers une surdité profonde vers 10-20 ans où quasiment plus aucun son n'est perçu.

Les enfants ont souvent des otites à répétition qui peuvent aggraver les troubles de l'audition.

Dans le syndrome d'Alström, c'est l'oreille interne, la partie la plus profonde de l'oreille (voir figure 2) qui est touchée.

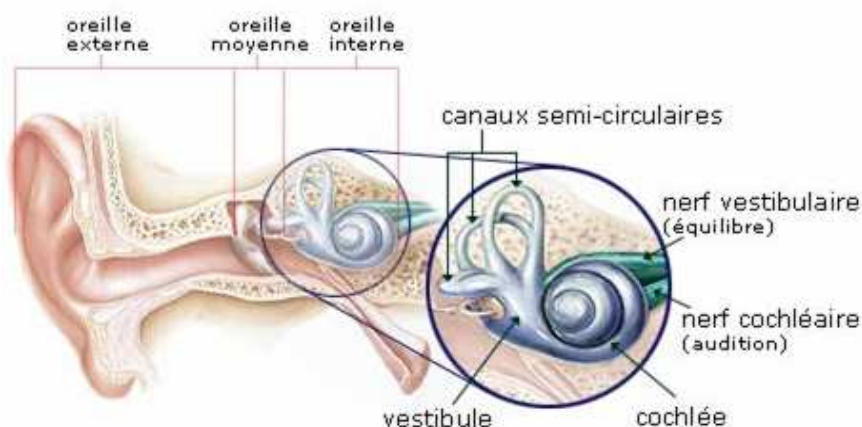


Figure 2 : Oreille interne avec la cochlée (permettant de capter et transmettre les sons)

(http://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=maladie_meniére_pm)

L'oreille interne contient l'organe de l'audition, la cochlée : c'est un petit organe creux en forme d'escargot (encore appelé limaçon), rempli d'un liquide (endolymphe) et tapissé de cellules coiffées de cils (cellules ciliées). Lorsqu'une onde sonore arrive dans l'oreille, elle se propage dans l'endolymphe de la cochlée comme une vague, les cils des cellules ciliées vont alors osciller, leur permettant de transformer l'onde sonore en signal électrique transmis au cerveau via le nerf cochléaire, d'où la perception du son.

Dans le syndrome d'Alström, les cellules ciliées n'assurent plus leur rôle et provoquent une surdité de perception.

La surdité aura des conséquences différentes en fonction de son âge d'apparition et de sa sévérité (voir « *Quelles situations de handicaps découlent des manifestations du syndrome ?* »).

C'est le déficit auditif s'ajoutant au déficit visuel qui crée la difficulté. Il fait l'objet d'une prise en charge qui permet de limiter son retentissement sur la scolarité des enfants et la vie quotidienne des personnes (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter le handicap ?* »).

Obésité et diabète

À la naissance, le poids est normal mais plus tard, neuf enfants sur dix ont des problèmes de surpoids et d'obésité avec une tendance à trop manger (hyperphagie). Certains enfants ont une obésité sévère, qui touche surtout le tronc (thorax, abdomen et petit bassin : obésité troncale). Ils peuvent retrouver un poids normal ou légèrement supérieur à la normale après l'adolescence.

Sept personnes sur dix ont un diabète de type 2 (diabète non insulino-dépendant) qui apparaît entre l'âge de cinq et trente ans. Le diabète peut rester silencieux (asymptomatique) pendant plusieurs années, ou se manifester par une fatigue, une soif et une faim intenses. Avec le temps, il peut entraîner des complications sévères comme un mauvais fonctionnement des reins (insuffisance rénale).

Ce diabète s'explique par l'incapacité des cellules de l'organisme à répondre à l'insuline (résistance à l'insuline), une hormone produite par le pancréas et indispensable au maintien d'un taux de sucre (glucose) constant dans le sang (glycémie) quel que soit son apport par l'alimentation. En se fixant sur les récepteurs cellulaires, l'insuline déclenche un ensemble de réactions permettant de faire entrer le glucose dans les cellules. Dans le syndrome d'Alström, les cellules n'utilisent pas le glucose qui reste en excès dans le sang (hyperglycémie).

Le diabète nécessite un suivi médical régulier, un traitement adapté ainsi qu'un régime alimentaire approprié (voir « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »).

Une personne sur trois a la peau épaisse et foncée sur certaines zones (acanthosis nigricans) : cette manifestation est souvent associée à un diabète.

Croissance et développement pubertaire

À la naissance, la taille est normale. Ensuite, la croissance est souvent ralentie et la taille adulte plus petite que la moyenne.

Parfois, les garçons ont des testicules et un pénis anormalement petits (hypogonadisme et micropénis), et à l'adolescence, la taille de leurs glandes mammaires peut augmenter de l'un ou des deux côtés (gynécomastie).

Chez les filles, le développement est généralement normal en dehors de règles irrégulières et/ou peu abondantes, voire absentes (aménorrhée).

Atteinte du cœur

Plus de la moitié des enfants ont des manifestations liées à une atteinte du muscle cardiaque (cardiomyopathie) : un essoufflement, une fatigue, des difficultés à respirer (dyspnée) et parfois des douleurs dans la poitrine. Les battements du cœur peuvent devenir irréguliers, ou ralentir (bradycardie). Cette atteinte cardiaque, dans la petite enfance, peut s'améliorer voire disparaître ; il ne faut pas la confondre avec une cardiomyopathie virale. Elle peut également apparaître ou réapparaître à l'adolescence ou à l'âge adulte d'où la nécessité d'une surveillance régulière.

L'atteinte du cœur peut parfois passer inaperçue et doit être recherchée systématiquement.

Atteinte du foie et de la rate

Quatre personnes sur cinq ont une atteinte du foie (atteinte hépatique) entre l'âge de huit et 30 ans. Elle est de sévérité variable en fonction de l'âge et de la progression de la maladie. Généralement, elle ne provoque aucune manifestation.

Des analyses de sang avec un dosage de protéines (transaminases) mettent en évidence l'atteinte hépatique. Une augmentation du volume du foie (hépatomégalie) est fréquente.

Dans les cas les plus sévères, l'atteinte hépatique peut avoir des conséquences potentiellement graves.

Atteinte rénale et troubles urinaires

L'atteinte rénale débute à un âge variable et avec l'évolution de la maladie elle s'aggrave et touche la plupart des personnes.

Au début, elle n'entraîne pas de manifestations particulières et n'est décelable que par des analyses d'urine avec un excès de protéines dans les urines (protéinurie). La protéinurie est généralement faible au début et elle augmente avec la progression de l'atteinte rénale. D'autres manifestations peuvent apparaître : une production importante d'urine (polyurie), une déshydratation, une faiblesse musculaire, une difficulté respiratoire (dyspnée).

À l'adolescence, l'atteinte évolue jusqu'à ce que le rein n'exerce plus sa fonction de filtre (insuffisance rénale chronique). Les membres inférieurs, notamment les chevilles et les pieds, peuvent gonfler (œdèmes). Ces œdèmes sont la conséquence de la rétention d'eau et de sodium et/ou de la perte d'albumine dans les urines qui accompagne l'insuffisance rénale. Celle-ci évolue vers l'insuffisance rénale terminale qui nécessite une prise en charge particulière (voir « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »).

Atteinte des poumons

Des infections respiratoires (bronchites et pneumopathies) sont très fréquentes.

La maladie peut se compliquer d'une fibrose des poumons et d'insuffisance respiratoire. Elles se manifestent par des difficultés à respirer et un essoufflement, même au repos. Elles peuvent entraîner une insuffisance respiratoire qui peut dans les cas les plus sévères, retentir sur le fonctionnement du cœur.

Déficit psychomoteur

Les enfants n'ont généralement pas de déficit intellectuel mais leur développement moteur (se tenir assis, debout, marcher, attraper les petits objets, etc.) est souvent plus lent.

Ils peuvent avoir des difficultés d'apprentissage.

Ces troubles font l'objet d'une prise en charge spécifique (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter le handicap ?* ») qui permet de diminuer leur retentissement dans les apprentissages et la vie quotidienne des personnes atteintes et de leur famille (voir « *Vivre avec* »).

Autres manifestations

Deux personnes sur cinq ont, avant l'âge de cinq ans, une élévation de la pression sanguine dans les artères : cette hypertension artérielle (HTA) est souvent due à l'atteinte rénale.

La moitié des personnes a un excès de graisse dans le sang (hyperlipidémie) qui, le plus souvent, ne s'accompagne d'aucune manifestation. Dans de rares cas, une augmentation soudaine de la quantité de graisses dans le sang apparaît et peut être accompagnée d'une inflammation brusque du pancréas, une glande située dans l'abdomen dont la principale fonction est de produire des hormones qui assurent la

régulation de diverses fonctions dans l'organisme : cette pancréatite aiguë est une complication grave.

Une personne sur trois a une atteinte de la thyroïde, glande située dans le cou, se manifestant par un « ralentissement » du fonctionnement du corps avec une diminution du rythme cardiaque (bradycardie), du transit intestinal (constipation), un ralentissement intellectuel, une fatigue, une frilosité, une prise de poids, une baisse du désir sexuel (libido) et, éventuellement, une dépression.

● **Quelle est l'évolution du syndrome d'Alström ?**

Dès la naissance, l'enfant a un déficit visuel important. Dans la petite enfance, l'obésité apparaît puis les problèmes d'audition. Un diabète et une hyperlipidémie (augmentation de la quantité de graisses dans le sang) peuvent survenir. Progressivement, d'autres organes sont atteints. En l'absence de traitements, les différentes manifestations peuvent s'aggraver, en particulier les atteintes cardiaques, hépatiques, rénales, urinaires ainsi que l'obésité.

L'atteinte du foie, dans les cas les plus sévères, entraîne une insuffisance hépatique et des complications graves (hypertension portale, hémorragie digestive). L'atteinte rénale peut évoluer vers une insuffisance rénale terminale. Les complications cardiaques sont les premières causes de décès chez les plus jeunes et ce sont les complications rénales qui réduisent l'espérance de vie chez les adultes.

● **Quelles situations de handicap découlent des manifestations de ce syndrome ?**

Le déficit visuel et la perte progressive de l'audition combinés au déficit psychomoteur 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 une situation de handicap rare qui nécessite la mise en œuvre de protocoles de prise en charge spécifique (*voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter le handicap ? »*).

Le syndrome d'Alström n'atteint pas les enfants de la même manière et tous n'ont pas toutes les déficiences évoquées précédemment.

L'acquisition du langage est parfois longue. Les enfants peuvent aussi avoir des difficultés de compréhension et d'utilisation des mots.

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

Les autres manifestations entraînent des difficultés supplémentaires mais elles peuvent être améliorées par une rééducation fonctionnelle, certains appareillages et certaines aides techniques (*voir « Quelles sont les autres modalités de prise en charge de cette maladie ? »*).

Le diagnostic

Quand il est possible, le diagnostic précoce du syndrome d'Alström permet une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge, ainsi qu'une information complète de la personne atteinte et/ou de sa famille quant à l'éducation, l'orientation professionnelle et la vie de tous les jours.

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome d'Alström ?

Le diagnostic du syndrome est difficile chez le nourrisson ou le tout petit face à la présence uniquement de difficultés visuelles (nyctagmus, photophobie et baisse de la vue). Plus tard, avec l'apparition d'autres troubles comme une obésité précoce, une surdité ou une cardiomyopathie, les médecins peuvent évoquer le syndrome d'Alström.

Le diagnostic précis nécessite une analyse génétique (voir plus loin). L'examen est réalisé à partir d'un échantillon de tissu ou d'un prélèvement de sang, d'où l'ADN est extrait. Cependant, il est très spécialisé et ne peut être réalisé en routine dans des laboratoires d'analyses médicales.

● En quoi consistent les examens complémentaires ?

Des examens complémentaires sont réalisés pour évaluer le niveau des différentes atteintes, ce qui permet une prise en charge adaptée des déficiences.

Examen de la vue

Les troubles de la vue sont évalués par un ophtalmologue grâce à des examens recherchant des atteintes de la rétine et d'autres mesurant leurs conséquences sur la vue.

L'examen du fond d'œil (FO) permet de voir directement la rétine après l'ouverture de la pupille grâce à quelques gouttes de solution (collyre) déposées sur l'œil et à l'aide d'une petite lampe (ophtalmoscope). Dans le cas d'une dystrophie des cônes et des bâtonnets, le fond de l'œil est souvent normal au début de la maladie. Avec l'évolution de la dystrophie, des petites taches, dues à des anomalies de la pigmentation, sont visibles au centre de la rétine.

Au stade précoce de l'atteinte visuelle, les résultats d'autres examens plus spécialisés, **l'électrorétinogramme (ERG)** et les **Potentiels Evoqués Visuels (PEV)** permettent de diagnostiquer précisément la dystrophie des cônes et des bâtonnets et de mesurer l'importance de son retentissement.

L'ERG permet d'enregistrer la réponse électrique de la rétine en la stimulant avec de la lumière. L'enregistrement se fait grâce à des électrodes déposées sur le bord de la paupière. Les deux yeux sont stimulés en même temps grâce à un flash qui envoie des éclairs de lumière intense. La stimulation se fait en deux étapes : une première série de flashes à l'obscurité et une deuxième à la lumière. Cet examen peut paraître impressionnant, mais il ne dure qu'une dizaine de minutes et est indolore. Dans le syndrome d'Alström, l'ERG est anormal du fait du mauvais fonctionnement des cônes et des bâtonnets.

Les PEV explorent l'activité du nerf optique et des voies visuelles du cerveau (fibres nerveuses qui transmettent l'information de la rétine au cerveau). La mesure des PEV permet de suivre l'activité électrique du cerveau en réponse à un signal visuel. Des motifs en damier ou des flashes lumineux sont montrés à la personne et la réaction de son cerveau est enregistrée grâce à des électrodes placées au sommet

du crâne et sur les lobes des oreilles. Les réponses sont anormales en cas de lésions au niveau du nerf optique ou des zones qui réceptionnent les informations visuelles dans le cerveau (cortex visuel).

L'examen ophtalmologique évalue également l'acuité visuelle et recherche des troubles associés comme la myopie (mauvaise vision de loin), l'hypermétropie (mauvaise vision de près), l'astigmatisme (vision déformée), ou l'opacification du cristallin (cataracte).

Examen de l'audition

Le médecin spécialisé dans les troubles de l'audition (médecin ORL) dispose de nombreux tests pour mesurer la perte de l'audition ou trouver son origine. Certaines méthodes demandent la participation de la personne examinée, et ne sont donc pas toujours possibles chez l'enfant très jeune.

La perte de l'audition est mesurée par audiométrie tonale et vocale. Chez l'enfant, seule l'audiométrie tonale peut être réalisée et les réponses aux tests sont obtenues dans un contexte de jeu.

L'audiométrie tonale permet de déterminer les limites à partir desquelles la personne n'entend plus les sons. Chez les plus âgés, cet examen se déroule en cabine insonorisée. La personne met un casque pour entendre des sons de fréquence (son aigu ou grave) et d'intensité (faible ou forte) définies. Ceci permet à l'ORL d'établir un audiogramme qui montre de quel type de surdité et à quel degré la personne est atteinte. Au début de l'atteinte, la personne perçoit mal les sons aigus, souvent au niveau d'une seule oreille. Quand la maladie évolue, les deux oreilles sont touchées par une surdité sévère, la personne ne perçoit que les sons à forte intensité.

L'audiométrie vocale permet de déterminer à quel niveau (intensité) cinquante pour cent des mots sont compris (seuil d'intelligibilité). Le médecin va chuchoter ou, au contraire, parler très fort. La capacité de la personne à comprendre les mots est ainsi évaluée. En général, même lorsque la surdité est sévère, les personnes ont une bonne reconnaissance des mots tant que l'intensité de la parole est perceptible.

Le fonctionnement de l'oreille interne est mesuré par les oto-émissions acoustiques (OEA) et les potentiels évoqués auditifs (PEA).

Les OEA et les PEA ne demandent pas la participation de la personne examinée.

Les OEA sont enregistrées par un microphone placé dans le conduit externe de l'oreille. Il enregistre les sons produits par les cellules ciliées externes. Cet examen est rapide et facile à effectuer même chez le nouveau-né mais il ne mesure pas le niveau d'audition. Si les OEA sont présentes alors les cellules ciliées externes sont en bon état de fonctionnement. En revanche, si elles sont absentes, l'examen peut être complété par la mesure des **PEA**. Elle permet de suivre l'activité électrique du cerveau en réponse à un signal sonore. La personne porte des écouteurs, elle est au calme, voire endormie. Des sons brefs sont émis et la réaction de son cerveau est enregistrée grâce à des capteurs électriques (électrodes) placés au sommet du crâne et sur les lobes des oreilles.

Dans le syndrome d'Alström, il s'agit d'une surdité de perception.

Analyses de sang

Les analyses de sang permettent de donner des informations utiles au diagnostic mais sont également indispensables pour dépister certaines atteintes avant qu'elles ne se manifestent comme celles des reins, du foie,... Les analyses sont répétées dans le suivi du diabète, de l'hyperlipidémie, des troubles rénaux,...

Examen du cœur

Différents examens sont réalisés pour rechercher une atteinte du cœur et son retentissement sur la fonction cardiaque, même en l'absence de manifestations.

L'échographie cardiaque (ou échocardiographie) permet de voir la structure du cœur et les éventuelles anomalies à l'aide d'ultrasons. Cet examen est indolore et ne présente aucun danger, même chez l'enfant.

L'électrocardiogramme (ECG) permet d'enregistrer et d'analyser l'activité électrique du cœur à l'aide d'électrodes posées sur les poignets, les chevilles et le thorax. Il permet de montrer des troubles du rythme ou de la conduction cardiaque. Il est réalisé très facilement en quelques minutes, en position allongée (ECG standard) ou lors d'un effort sur un tapis roulant ou un vélo d'intérieur (épreuve d'effort).

Si une atteinte cardiaque est constatée, des examens supplémentaires peuvent être réalisés notamment l'enregistrement continu sur 24 heures de l'activité électrique du cœur grâce à un **Holter ECG de 24 heures**.

Le test de marche de six minutes peut être réalisé chez l'enfant. Il consiste à mesurer la distance maximale parcourue en marchant normalement sur une période de six minutes. Les changements de rythme du cœur, la fréquence cardiaque sont enregistrés grâce à un Holter. Ce test permet également d'évaluer la gravité de l'atteinte.

Pour préciser l'atteinte, l'enregistrement de la pression sanguine à différents endroits du cœur et la mesure du débit cardiaque peuvent être réalisés à l'hôpital.

Examen des poumons

La radiographie des poumons permet d'observer une atteinte des poumons.

Le fonctionnement des poumons peut être étudié par des **épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR) et par l'analyse des gaz du sang**. L'analyse des gaz contenus dans le sang permet de mesurer la quantité d'oxygène (PO_2), de gaz carbonique (PCO_2), et de contrôler l'acidité du sang (pH). En cas d'atteinte pulmonaire, le sang est moins oxygéné que la normale.

On recueille ainsi des informations précises sur les débits d'air circulant dans les bronches ainsi que sur les volumes d'air contenus dans les poumons. Ces examens peuvent être réalisés chez le très jeune enfant entre un et trois ans.

La spirométrie est un test simple (réalisé en soufflant dans un tuyau l'air contenu dans les poumons) qui permet d'évaluer plusieurs paramètres de la fonction respiratoire comme la quantité d'air entrant (inspiration) et sortant (expiration) des poumons.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ?

Il est possible de confondre ce syndrome avec d'autres syndromes ayant des manifestations similaires comme :

- l'amaurose congénitale de Leber ou l'achromatopsie caractérisée par une photophobie et d'autres troubles de la vue.

- le syndrome de Bardet-Biedl, le syndrome de Cohen se manifestant notamment par une obésité et une rétinopathie.
- le syndrome de Wolfram avec en particulier un diabète, des troubles de la vue.

(voir plus d'informations sur ces maladies sur le site Orphanet www.orpha.net).

La mise en évidence de l'anomalie génétique à l'origine du syndrome d'Alström permet de confirmer le diagnostic et d'écarter avec certitude les autres maladies.

Les aspects génétiques

● Comment se transmet le syndrome d'Alström ?

Le syndrome d'Alström est d'origine génétique : c'est une maladie héréditaire due à une mutation du gène *ALMS1*.

La transmission du syndrome se fait de façon **autosomique récessive**.

Le terme « autosomique » signifie que le gène en cause dans la maladie n'est pas situé sur les chromosomes sexuels (les chromosomes X et Y) mais sur l'un des 22 autres chromosomes (appelés « autosomes »). Le gène *ALMS1* est localisé sur le bras court du chromosome 2 (2p 13.1). La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille.

Chaque personne possède deux exemplaires de chaque gène : une copie héritée de sa mère et une copie héritée de son père.

Le terme « récessif » signifie que les deux copies du gène doivent être altérées pour que la maladie se manifeste.

Ainsi, les parents d'un enfant atteint du syndrome d'Alström ne sont pas malades, mais ils sont tous les deux porteurs d'un exemplaire du gène muté et d'un exemplaire du gène normal (hétérozygotes). Seuls les enfants ayant reçu le gène muté à la fois de leur père et de leur mère sont atteints (homozygotes) (voir figure 3)

À chaque grossesse, le risque pour ce couple d'avoir un enfant atteint du syndrome d'Alström est de un sur quatre (25%).

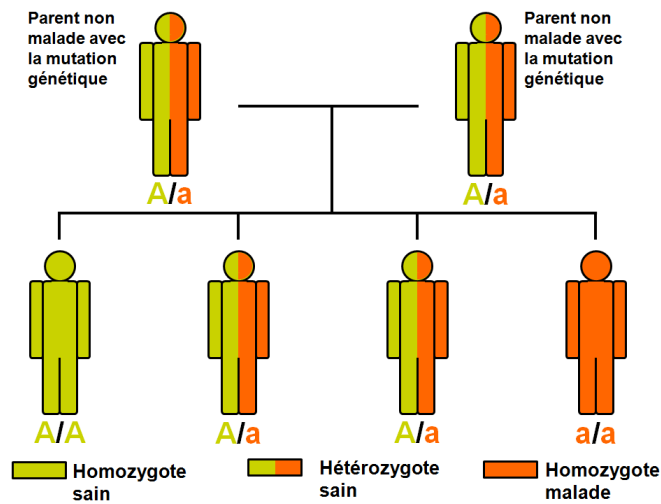


Figure 3 : Illustration de la transmission autosomique récessive.

Les deux parents portent le gène muté (*a*) et le gène normal (*A*), mais ils ne sont pas malades (on dit qu'ils sont hétérozygotes). L'enfant *a/a* a reçu deux gènes mutés de son père et de sa mère : il est atteint du syndrome d'Alström (on dit qu'il est homozygote malade). Comme leurs parents, les enfants *A/a* ne sont pas malades mais sont porteurs du gène muté et risquent de le transmettre à leur descendance. Ils sont « hétérozygotes porteurs sains ». L'enfant *A/A* n'a hérité d'aucun gène muté, ni celui de sa mère ni celui de son père : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie. On dit qu'il est homozygote sain.

Orphanet©

Si un adulte atteint du syndrome a des enfants (ce qui est peu probable car la stérilité est fréquente), il transmet toujours à chacun d'eux l'une des deux copies mutées du gène. Mais celui-ci ne sera malade que s'il a reçu de son autre parent, une autre copie également anormale ; cela est en pratique très rare, sauf en cas de mariage dans la même famille (union consanguine). Il est recommandé de rencontrer un médecin généticien connaissant cette maladie. Ce médecin va pouvoir expliquer aux parents le mode de transmission de la maladie, les risques encourus par les membres de la famille et les options qui s'offrent à eux.

● Quels sont les risques de transmission du syndrome ?

Les frères et sœurs d'une personne atteinte du syndrome peuvent être soit atteints eux-mêmes, soit homozygotes sans aucune mutation, soit hétérozygotes. Pour savoir ce qu'il en est, la mutation qui a été identifiée chez l'enfant atteint et ses parents peut être recherchée. Chacun d'entre eux peut donc demander à faire un test génétique. Cette demande doit être discutée en consultation de génétique. Toutefois, pour une personne hétérozygote, le risque de donner naissance à des enfants atteints est très faible si son conjoint n'a pas de lien de consanguinité avec lui.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal (DPN)?

Si un couple a déjà eu un enfant atteint du syndrome d'Alström, ou si l'un des parents est atteint, un diagnostic prénatal (DPN) est possible, à condition que l'anomalie génétique ait été préalablement identifiée dans la famille.

Le but du diagnostic prénatal (DPN) est de déterminer, au cours de la grossesse, si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique identifiée dans la famille, sur un prélèvement du placenta en

développement (villosités choriales) ou après une ponction du liquide amniotique dans lequel baigne le fœtus (amniocentèse).

Toute demande de diagnostic prénatal sera discutée au cours d'une consultation de génétique dans un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal.

- **Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

Il est techniquement possible de dépister la maladie avant l'apparition des manifestations de la maladie chez les jeunes frères et sœurs du malade qui ne présentent pas de manifestations du syndrome. Le test de dépistage consiste à déterminer si la personne possède l'anomalie génétique et donc si elle développera un jour la maladie.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

- **Existe-t-il un traitement pour ce syndrome**

Il n'existe actuellement pas de traitement permettant de guérir le syndrome d'Alström. Toutefois un diagnostic précoce, une prise en charge adaptée et un suivi médical attentif permettent de limiter la progression des manifestations et d'améliorer la longévité ainsi que la qualité de vie des personnes.

- **Quelles sont les modalités de traitement des manifestations du syndrome ?**

Le diabète, l'obésité, les troubles du cœur, des reins, du foie, des poumons, l'hypertension artérielle, l'hyperlipidémie doivent être surveillés et pris en charge pour prévenir les complications et améliorer la qualité de vie.

Obésité, diabète

Pour contrôler l'obésité et le diabète, des mesures hygiéno-diététiques doivent être suivies très tôt avec une alimentation la plus équilibrée possible, une activité physique régulière... Il ne faut pas interdire trop d'aliments ni priver l'enfant du plaisir de manger, afin de ne pas le culpabiliser et de ne pas provoquer de réactions de compensation. Il n'est en aucun cas responsable de son surpoids mais il peut essayer de le contrôler du mieux possible pour préserver sa santé. Il est important de le lui expliquer très tôt pour l'aider à être autonome et responsable.

Il est conseillé d'habituer l'enfant à limiter la quantité de sucre, de sel ou de lipides dans son alimentation. L'activité physique raisonnable, en raison des atteintes cardiaques, est conseillée, sous réserve d'un suivi médical. Cependant, un traitement médicamenteux pour réguler le taux de sucre dans le sang (antidiabétique) est souvent nécessaire. Plus tard, un traitement par de l'insuline peut être nécessaire.

Atteinte du cœur

En cas d'atteinte cardiaque, un traitement médicamenteux peut être prescrit.

La pose d'un pacemaker ou stimulateur électrique (appareil envoyant au muscle du cœur des impulsions électriques rythmées pour déclencher les contractions) peut être proposée afin d'éviter un ralentissement des battements du cœur qui pourrait entraîner un malaise et mettre la vie en danger.

En cas de cardiomyopathie très sévère, une transplantation cardiaque peut être proposée : elle consiste à remplacer le cœur de la personne atteinte par le cœur d'un donneur sain. Pour éviter le rejet du cœur transplanté, la personne doit prendre un traitement immunosuppresseur pendant toute sa vie. Ces médicaments diminuent les défenses immunitaires de la personne transplantée qui devient alors plus sensible aux infections.

Atteintes rénales

En cas d'insuffisance rénale, différents traitements peuvent être mis en place. Deux familles de médicaments antihypertenseurs, les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC) et les antagonistes des récepteurs de l'angiotensine II, permettent de préserver le fonctionnement des reins.

Il est également important de suivre un régime pauvre en sel et en potassium.

Quand les médicaments ne suffisent plus, la dialyse peut être proposée. Il s'agit d'une filtration artificielle du sang effectuée régulièrement par une machine qui éliminera les déchets de l'organisme. La dialyse peut être effectuée pendant des années.

Parfois, lorsque la dialyse ne suffit plus, la greffe de rein est recommandée. Elle permet de retrouver une autonomie complète. C'est une opération lourde qui nécessite un traitement à vie avec des effets secondaires.

Atteinte du foie

En cas d'atteintes sévères du foie, des traitements médicamenteux sont prescrits (tels que des bêtabloquants). Une chirurgie hépatique est également possible.

Atteinte des poumons

Il est conseillé pour les personnes atteintes de se faire régulièrement vacciner notamment contre la grippe et également de traiter rapidement toute infection respiratoire.

Autres troubles

L'hypertension artérielle, secondaire à l'obésité et à l'atteinte rénale, doit être dépistée le plus tôt possible. Elle peut être traitée par des mesures diététiques (diminution de la quantité de sel dans l'alimentation) et par des médicaments (antihypertenseurs). Il existe de très nombreux médicaments qui agissent différemment et que le médecin prescrit de façon adaptée à chaque malade.

Les personnes qui souffrent d'un excès de lipides (**hyperlipidémie**) doivent suivre un régime adapté pauvre en graisses et si cela ne suffit pas un traitement médicamenteux sera pris (statines).

Les **troubles de la thyroïde** peuvent être traités par un apport d'hormones thyroïdiennes (L thyroxine).

● **Quelles sont les conséquences du traitement sur la vie quotidienne ?**

Les traitements contre le diabète, l'hypertension artérielle ou de l'atteinte du cœur sont contraignants car ils doivent être pris quotidiennement et de façon très rigoureuse. Quant aux mesures diététiques strictes, elles peuvent être très frustrantes pour les enfants. Il est donc important qu'ils comprennent pourquoi leur alimentation est légèrement différente de celle des autres enfants, pour ne pas vivre ces restrictions comme des interdictions injustes.

En cas d'insuffisance rénale sévère nécessitant une dialyse, la vie de la personne est fortement bouleversée et rythmée par les séances de dialyse qui peuvent se faire à l'hôpital mais aussi à domicile. Les conséquences sont la réduction des sorties, l'aménagement des vacances et plus globalement l'organisation et le rythme familial doivent être adaptés. Cependant, en dehors des séances, la vie quotidienne peut être tout à fait normale, à condition d'être toujours à proximité de son centre de dialyse ou d'un centre correspondant pendant les périodes de vacances.

Les programmes d'éducation thérapeutique peuvent aider les personnes et les parents d'enfants atteints du syndrome d'Alström. Ils tiennent compte non seulement des contraintes imposées par la sévérité de la maladie, mais aussi des ressources, des habitudes, de la culture et des préférences de la famille. Cet accompagnement permet de développer les capacités nécessaires pour bien gérer le traitement. Il insiste sur la prise en charge de la maladie, ses traitements, la nécessité du suivi médical et diététique, le risque pour les autres membres de la famille ou encore l'insertion scolaire/professionnelle. Il permet aux personnes de mieux se soigner au quotidien, d'échanger avec d'autres personnes atteintes, de se sentir moins isolées.

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

Le syndrome d'Alström est une maladie progressive. L'installation de déficits visuels, auditifs et d'autres troubles est difficile à accepter. La perte d'autonomie, les difficultés pour communiquer, la prise en charge médicale souvent importante sont autant de difficultés qui peuvent mettre les personnes atteintes dans une situation particulière de handicap, qualifiée en France de « handicap rare » et nécessitant 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 les réseaux de professionnels proches de son domicile.

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, réduisent et réadaptent les troubles de la vision, sont vivement recommandées. 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.

La sensibilité importante à la lumière peut être atténuée par le port de verres protecteurs et filtrants adaptés, protégeant de la luminosité et des rayons ultraviolets. Leur but est surtout de diminuer la sensation d'éblouissement, tout comme le port d'un chapeau à visièrè. Il est également conseillé d'éviter les expositions au soleil sans cette protection (mer, montagne).

Lorsque la cécité progresse, des éclairages adaptés et des appareils spéciaux (matériel « basse vision ») comme des lunettes grossissantes, des loupes, des télescopes ou des aides électroniques (vidéo-agrandisseur) peuvent être utilisés. 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, leur permet de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Après avoir analysé les difficultés, 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 l'aide 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.

En cas de cataracte, une intervention chirurgicale est conseillée.

L'aide auditive

Dès le diagnostic de surdité établi, un appareillage (audioprothèse) conventionnel est proposé. C'est un dispositif placé derrière l'oreille qui amplifie électroniquement le volume du son. Si la surdité est profonde et que les personnes n'ont pas suffisamment de bénéfice avec ce type de prothèse pour pouvoir percevoir et comprendre la parole, un implant cochléaire sera proposé. C'est un appareil électronique dont une partie interne est posée dans l'oreille interne au cours d'une intervention chirurgicale.

Comme dans toute intervention chirurgicale, il existe des risques notamment d'inflammation ou d'infection au niveau de l'implant, des vertiges et des troubles du goût. Plus rarement, le nerf qui contrôle les expressions du visage (le nerf facial), peut fonctionner moins bien voire ne plus fonctionner (paralysie faciale). Des bourdonnements dans les oreilles (acouphènes) peuvent apparaître.

De nombreuses personnes bénéficiant d'un implant cochléaire sont en mesure de comprendre des paroles sans avoir à lire sur les lèvres. Les communications téléphoniques sont aussi possibles. L'implant cochléaire permet de retrouver une perception auditive, mais il ne remplace pas l'ouïe et nécessite une rééducation auditive importante avec l'aide d'un orthophoniste. Les personnes implantées peuvent aussi bénéficier de 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.

Autres aides

Chez les jeunes enfants, les troubles de la vue puis de l'audition gênent souvent le développement. La prise en charge par un **psychomotricien** est très importante pour compenser ces déficits. Elle aide l'enfant à améliorer la coordination, la précision de ses gestes, à bien se situer dans l'espace, à prendre confiance en lui... L'objectif principal est d'aider l'enfant à acquérir un maximum d'autonomie.

L'**ergothérapie** peut aider les personnes à apprendre de nouvelles façons de réaliser les tâches quotidiennes. Il s'agit d'un mode de rééducation fondé sur l'exercice d'une activité pour permettre à la personne de récupérer ou d'acquérir une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle.

L'aide d'une **diététicienne** est importante dans le suivi du régime en cas d'obésité, de diabète, d'insuffisance rénale,...

Les modes de communication utilisés par les personnes qui ont un syndrome d'Alström varient en fonction du choix initial des parents dans la petite enfance, de la présence d'un implant cochléaire, etc. Il peut s'agir de 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... La prise en charge par un **orthophoniste** est importante. Le langage verbal étant parfois acquis tardivement, cette prise en charge vise avant tout à favoriser la communication non verbale, gestuelle par exemple, et à améliorer la compréhension. Cette prise en charge se met en place très tôt pour développer un langage alternatif.

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 »).

● Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Un suivi par un pédopsychiatre, un psychiatre ou un psychologue peut s'avérer nécessaire pour aider la personne et sa famille. En fonction de la sévérité de la maladie et du vécu de chacun, les doutes et les moments d'angoisse ne seront pas les mêmes.

Le soutien peut être nécessaire dès l'annonce du diagnostic, d'autant qu'il ne permet pas toujours de prévoir l'évolution de la maladie. L'aggravation des troubles visuels et auditifs, l'obésité, le diabète, les troubles cardiaques et l'atteinte d'autres organes peuvent être difficiles à accepter et entraîner des peurs, par exemple par rapport au regard des autres. De plus, la perte progressive de l'autonomie va modifier l'organisation de la vie quotidienne (fréquence des soins médicaux...), les repères habituels, les priorités au sein de la famille... parfois difficiles à gérer seul. La maladie peut être également très perturbante pour les frères et les sœurs, qui ressentent souvent un mélange de culpabilité et de jalousie. Eux aussi doivent pouvoir exprimer librement leur ressenti face à la maladie et bénéficier d'un soutien psychologique.

L'entourage des personnes atteintes (conjoints, enfants,...) qui ont un rôle d'« aidants » doit aussi bénéficier d'une aide psychologique permettant d'améliorer leur qualité de vie et par conséquent également celle de l'aidé.

La participation à des séances collectives d'éducation thérapeutique et l'aide des associations de patients peuvent aussi aider les personnes qui ne souhaitent pas avoir recours à un soutien psychologique.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?**

Pour lutter contre le risque d'obésité, il est recommandé d'avoir une alimentation équilibrée et de pratiquer une activité physique. Sensibiliser l'enfant à ces mesures hygiéno-diététiques le plus tôt possible est important.

Par ailleurs, un régime pauvre en sel renforce l'effet des antihypertenseurs et permet de diminuer la pression artérielle. En cas d'insuffisance rénale, un régime restreint en potassium sera mis en place avec un diététicien et, si l'insuffisance rénale est avancée, un régime pauvre en protéines sera prescrit.

Ce syndrome étant évolutif avec des déficiences progressives, il est important que les difficultés de l'enfant et également ses compétences soit évaluées régulièrement pour proposer de nouvelles adaptations : ce qui contribue à éviter la perte d'estime de soi ou un repli sur soi.

Il est également important de prendre en compte les effets des différentes manifestations de la maladie, notamment la fatigue, une certaine lenteur qui peuvent influencer sur la qualité de vie et l'insertion sociale des personnes atteintes.

L'instauration d'un milieu de vie sécurisant permet à l'enfant touché par la déficience visuelle d'évoluer plus sereinement. La famille peut également mettre en place un système de communication avec l'enfant (signes, gestes, mimiques) afin de l'aider à s'épanouir en stimulant sa compréhension.

● **Comment se faire suivre ou faire suivre son enfant ?**

Le suivi médical fait appel à une équipe pluridisciplinaire (ophtalmologue, ORL, endocrinologue, cardiologue, néphrologue, pneumologue, diététicien, orthophoniste, psychomotricien...) dont la composition varie selon les besoins. Il se fera au mieux dans un centre de référence de la maladie dont la liste est disponible sur le site d'Orphanet (www.orpha.net). Ces multiples professionnels travaillent souvent en réseau et au sein de centres pluridisciplinaires : Centres d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) pour les enfants de 0 à 6 ans.

La fréquence des visites et des examens de contrôle est fixée par les médecins et dépend de l'évolution de la maladie.

Des audiogrammes annuels permettent de suivre les troubles de l'audition. Des examens cardiaques réguliers sont indispensables pour suivre une éventuelle cardiomyopathie. Des visites régulières chez un endocrinologue sont nécessaires pour prévenir les manifestations et les complications liées au diabète. De manière générale, les enfants sont particulièrement sensibles aux infections et il est nécessaire de soigner chaque infection, même minime, pour éviter qu'elle ne s'aggrave. Ainsi, il ne faut pas hésiter à consulter son médecin lorsque l'enfant est plus encombré ou plus enrhumé que d'habitude. La vaccination est également importante, notamment contre la grippe.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, il est impératif de faire part du diagnostic à l'équipe soignante et de signaler les traitements médicamenteux en cours car ils peuvent interagir avec d'autres médicaments. Par ailleurs, il est nécessaire, dans la mesure du possible, de programmer toute intervention chirurgicale et de signaler à l'anesthésiste que la personne est atteinte du syndrome d'Alström, notamment si la personne a une cardiomyopathie ou une fibrose pulmonaire.

Le carnet de santé, dans lequel sont consignés les événements qui concernent la santé de l'enfant depuis sa naissance, constitue un outil de liaison privilégié entre les professionnels de santé amenés à prendre en charge l'enfant : le présenter aux services d'urgence est important.

- **Peut-on prévenir ce syndrome ?**

Non, il n'est pas possible de prévenir le syndrome d'Alström.

Vivre avec : les situations de handicap au quotidien

Les différentes manifestations de la maladie retentissent sur la vie familiale, la scolarité, la vie professionnelle et sociale. Les principaux handicaps liés à ces déficiences touchent la communication, les déplacements et la gestion de la vie quotidienne.

- **Quelles sont les conséquences du syndrome d'Alström sur la vie familiale et la communication ?**

Il arrive que la famille doive déménager pour se rapprocher des structures de soins qui prennent en charge la personne atteinte. Pour la personne atteinte comme pour sa famille, la perte d'autonomie est parfois difficile à surmonter. La maladie peut impacter directement le niveau de vie des foyers (importants frais médicaux, arrêt de travail d'un parent ou de la personne atteinte...), et s'y ajoutent des préoccupations techniques et administratives.

Étant donné l'évolution du syndrome, avec l'apparition de la cécité et de la surdité, l'apprentissage de communications non visuelles ou tactiles (qui se font par le toucher) comme l'écriture tactile, la Langue des Signes Tactiles (LST), l'apprentissage du Braille est souvent nécessaire.

- **Quelles sont les conséquences du syndrome sur la scolarité ?**

Une intégration scolaire en milieu normal est souvent possible au début, avant que les troubles de la vue ne s'installent complètement.

Lorsque les déficits s'aggravent, un aménagement des conditions de la scolarité peut être 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.

Chez les enfants malvoyants et/ou ceux qui ont des difficultés à comprendre et à s'exprimer, les Classes d'Inclusion Solaire pour les élèves handicapés (CLIS), avec moins d'élèves et un enseignement aménagé sont souvent mieux adaptées.

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 Intégrascoll.

● **Quelles sont les conséquences du syndrome sur la vie professionnelle ?**

L'orientation professionnelle doit être réaliste. Par exemple, les métiers qui nécessitent la conduite de véhicules ou l'utilisation d'outils dangereux ne peuvent pas être envisagés.

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'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 (FIPHFIP) réalise les mêmes actions dans le secteur public.

● ● ● **En savoir plus**

● **Où en est la recherche ?**

Plusieurs équipes tentent de comprendre les mécanismes du syndrome d'Alström au niveau moléculaire, en étudiant la maladie sur des animaux notamment sur des souris dont l'ADN a été modifié. Les recherches progressent également pour valider les meilleures approches thérapeutiques.

● **Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?**

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie ou lors des programmes d'éducation thérapeutique organisés par les centres de référence. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au **01 56 53 81 36** (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orpha.net).

● **Les prestations sociales en France**

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, les personnes atteintes du syndrome d'Alström peuvent bénéficier de certaines prestations sociales, sous certaines conditions.

Le financement des soins et des frais médicaux peut être pris en charge à 100 % (exonération du ticket modérateur) par l'Assurance maladie, au titre des Affections de Longue Durée (ALD).

En pratique, c'est le médecin traitant ou le médecin du centre de référence qui effectue cette demande de prise en charge (protocole de soins) auprès du médecin conseil de l'Assurance maladie. Ce dernier peut donner son accord pour une partie ou la totalité des soins. C'est aussi lui qui fixe la durée du protocole de soins. Au terme de cette durée, c'est le médecin traitant qui peut demander un renouvellement.

Comme les enfants sont en situation de handicap dans leur vie quotidienne, leurs familles peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule,...) demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières,...). La MDPH instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. L'organisme payeur est la Caisse d'Allocations Familiales (CAF). Une allocation d'Education de l'Enfant Handicapé (AEEH) peut être allouée ainsi qu'une prestation de compensation du handicap. Le forfait surdité peut être alloué aux personnes ayant une perte égale ou supérieure à 70 décibels. Le forfait cécité est alloué aux personnes dont la vision centrale ne dépasse pas 1/20ème. L'un des parents peut prétendre à une Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP) si le médecin traitant juge que sa présence auprès de l'enfant est indispensable. Pour les malades plus âgés, 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). 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. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité est égal ou supérieur à 80% de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. L'orientation vers les établissements spécialisés est sous le contrôle de la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH), organisée au sein de la MDPH.

Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation. Enfin, la MDPH assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

Pour obtenir d'autres informations sur cette maladie

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orpha.net

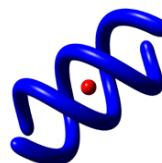
CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Valérie Cormier-Daire
Centre de Référence Anomalies du
développement et syndromes
malformatifs
CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants
Malades
PARIS

Association France Alström

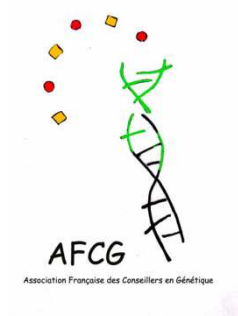


Professeur Hélène Dollfus
Centre de référence pour les
Affections Rares Génétiques
Ophthalmologiques (CARGO)
Hôpitaux universitaires de Strasbourg
STRASBOURG

CRESAM (Centre de REssources pour
enfants et adultes Sourds-aveugles et
sourds-Malvoyants)



Association Française des Conseillers
en Génétique



Première édition : Décembre 2014