

Le syndrome de Pendred

Syndrome de surdité -goitre

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

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

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,
Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Pendred. 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 données contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome de Pendred ?

Le syndrome de Pendred est une maladie génétique, caractérisée par une perte d'audition (surdité) de sévérité variable et présente dans les premières années de vie, ainsi que par des anomalies de la glande thyroïde. Plus rarement, il existe des vertiges.

Cette maladie a été décrite pour la première fois en 1896, par le docteur Vaughan Pendred.

● Combien de personnes sont atteintes du syndrome ?

Le syndrome de Pendred est une maladie très rare dont la prévalence (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) n'est pas connue avec exactitude.

● Qui peut en être atteint ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

Ce syndrome touche aussi bien les filles que les garçons, quelle que soit leur origine géographique.

● À quoi est-il dû ?

Le syndrome de Pendred est d'origine génétique. Il est dû à l'altération (mutation) d'un gène. Les gènes sont des morceaux d'ADN, la substance qui constitue les chromosomes et qui contient 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. Dans le syndrome de Pendred, une mutation du gène *SLC26A4*, situé sur le chromosome 7, est responsable de la maladie dans la majorité des cas. Des mutations de ce gène sont aussi retrouvées chez certaines personnes qui ont des troubles de l'audition sans autres anomalies associées. Le gène *SLC26A4* intervient dans la fabrication d'une protéine appelée pendrine. Cette protéine est importante pour le fonctionnement notamment de l'oreille interne et de la thyroïde (voir «*Quelles en sont les manifestations*» ?).

● Quelles en sont les manifestations ?

La principale manifestation du syndrome de Pendred est la perte d'audition.

Elle se combine souvent à des troubles de l'équilibre qui, s'ils ne sont pas pris en compte précocement peuvent aggraver les conséquences de la surdité sur le développement (*voir «Quels sont les handicaps qui découlent des manifestations du syndrome ? »*).

À l'adolescence, un gonflement du cou (goitre), dû au mauvais fonctionnement de la glande thyroïde, peut apparaître (*voir « Comment expliquer les manifestations ? »*).

Troubles de l'audition

Le plus souvent, les enfants ont une surdité, soit dès la naissance (surdité congénitale) soit dans leurs premières années de vie, avant l'acquisition du langage (surdité pré-linguale). Les signes de surdité chez les jeunes enfants peuvent être par exemple, leur absence de réaction aux bruits ou un retard dans l'apprentissage de la parole (l'enfant ne parle toujours pas à l'âge où il devrait). En cas de syndrome de Pendred, les deux oreilles sont atteintes (surdité bilatérale) mais pas toujours de la même façon, on parle de surdité asymétrique.

Parfois, les enfants entendent bien à la naissance et la baisse de l'audition apparaît un peu plus tard, avant l'âge de trois ans : on parle alors d'une surdité acquise pour la différencier d'une surdité congénitale. Chez ces enfants, la baisse de l'audition est fluctuante et progresse parfois avec les années. Néanmoins, l'importance de la surdité est différente d'une personne à une autre. En général, les enfants ont surtout des difficultés à percevoir les sons aigus. Quand la surdité est sévère, l'enfant ne perçoit que les sons forts et n'entend pas les voix des personnes qui l'entourent.

La surdité aura des conséquences différentes en fonction de son âge d'apparition et de sa gravité (*voir « Quels sont les handicaps qui découlent des manifestations du syndrome ? »*). Elle fait l'objet d'une prise en charge qui permet de limiter son retentissement sur la vie quotidienne des personnes (*voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ? »*).

Troubles vestibulaires

Ces troubles de l'équilibre sont dus à l'atteinte du vestibule, organe de l'oreille interne impliqué dans l'acquisition et le maintien de l'équilibre (*voir figure 2*): c'est pourquoi on parle de troubles vestibulaires. Les enfants n'ont en général pas de difficultés particulières avec les activités exigeant l'équilibre, comme le fait de monter à bicyclette ou de pratiquer certains sports. Certains ont de temps en temps des vertiges passagers : ils ont l'impression que tout tourne autour d'eux, ce qui peut provoquer des nausées. Ces vertiges peuvent apparaître de façon inopinée, souvent au cours des épisodes brusques d'aggravation de la perte de l'audition. Ils peuvent s'accompagner de bourdonnements dans les oreilles (acouphènes). Ils sont difficiles à évaluer chez les plus jeunes.

Troubles de la thyroïde

La thyroïde (*voir figure 1*) est une glande située à l'avant du cou qui produit les hormones thyroïdiennes, essentielles au bon fonctionnement du corps, à sa croissance et à son développement.

Quasiment toutes les personnes atteintes du syndrome de Pendred ont un gonflement de la thyroïde (goitre) qui se manifeste autour de la puberté mais habituellement un traitement permet de le prévenir (*voir « Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de cette maladie ? »*).

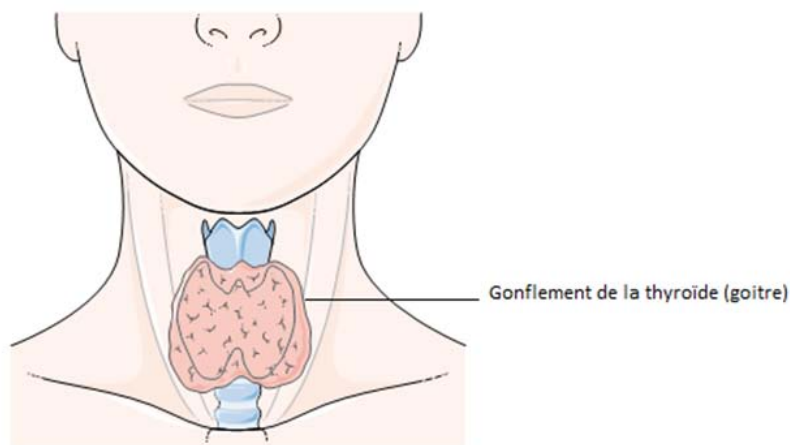


Figure 1 : Position de la thyroïde

Illustration réalisée grâce à ServierMedical Art

Le goitre n'entraîne souvent qu'un désagrément d'ordre esthétique. Plus rarement, il peut provoquer une sensation de gêne lors du passage des aliments ou à la respiration.

Le goitre peut être associé à la production insuffisante d'hormones thyroïdiennes (hypothyroïdie) qui se traduit par un « ralentissement » des fonctions de nombreux organes tel qu'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 son évolution ?

Les enfants peuvent naître avec une atteinte de l'audition, ou voir, dans les premières années de vie, leur audition s'altérer progressivement mais avec une sévérité qui varie d'un enfant à l'autre. En général, les troubles de l'équilibre se limitent à des vertiges et ne retentissent que rarement sur le développement de l'enfant. Les troubles de la glande thyroïde s'installent peu à peu et le goitre apparaît le plus souvent vers l'adolescence. Cependant, chaque cas est particulier et il est impossible de prévoir précisément l'évolution de la maladie chez chaque enfant.

Évolution des troubles de l'audition

La surdité est de sévérité variable (de légère à profonde) et l'atteinte peut ne pas être la même dans les deux oreilles. Cette surdité peut être présente dès la naissance ou apparaître avant l'âge de trois ans. L'évolution de la surdité peut être spontanément fluctuante par paliers d'aggravation brutale, suivis d'une récupération, en général partielle, et la baisse de l'audition progresse sur plusieurs années. Les épisodes de surdité brusque peuvent survenir spontanément ou lors de chocs à la tête (traumatismes crâniens) ou lors de situations qui entraînent des variations de pression (altitude, plongée). Au cours de ces épisodes, des bourdonnements d'oreille (acouphènes) et des vertiges sont fréquents. L'importance de cette baisse de l'audition varie d'une personne à l'autre : au final, elle peut se traduire uniquement par un défaut de perception des sons aigus ou au contraire une perception des sons forts, sans pouvoir entendre les voix des personnes.

Le retentissement de la surdité sera différent en fonction de son importance et de l'âge d'apparition. Une surdité présente dès la naissance (congénitale) ou dans les premières années de vie (pré-linguale) aura des conséquences sur l'acquisition de la parole et du

langage et ce d'autant plus qu'elle sera de degré de sévérité plus élevé : il est donc important qu'une prise en charge précoce soit mise en place (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?* ») pour minimiser les impacts sur le langage. En revanche, si la surdité survient plus tardivement, alors que le langage est déjà acquis (surdité dite « post-linguale ») et/ou si elle est moins sévère, son impact sur le langage sera moindre.

Évolution des troubles vestibulaires

Quand ils existent, les troubles de l'équilibre apparaissent de façon inopinée et sont le plus souvent des vertiges passagers pouvant s'accompagner de baisse de l'audition et de bourdonnements d'oreille.

Évolution des troubles de la thyroïde

Lorsque la personne a un goitre, son retentissement est différent selon l'existence ou non d'une hypothyroïdie concomitante. S'il y a une hypothyroïdie, la prise d'un traitement adapté permet, la plupart du temps, de diminuer ses manifestations et d'améliorer la qualité de vie de la personne. Dans les cas les plus sévères, c'est-à-dire quand la thyroïde est trop volumineuse, ou devient gênante, une opération chirurgicale qui consiste à l'ôter peut être nécessaire.

Dans ces deux situations, la personne atteinte devra suivre un traitement médicamenteux à vie.

● Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

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

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

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

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

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

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

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

rééducation orthophonique, des appareillages et certaines aides techniques (voir « Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ? »).

● Comment expliquer les manifestations ?

Dans le syndrome de Pendred, des mutations du gène *SLC26A4* sont en cause. Ce gène permet la fabrication d'une protéine, la pendrine, qui est un transporteur présent en grande quantité dans la membrane des cellules de la partie la plus profonde de l'oreille (oreille interne) et de la thyroïde. Ce transporteur permet le passage de chlore et d'iode à l'intérieur des cellules.

Dans le syndrome de Pendred, des mutations du gène *SLC26A4* entraînent soit la fabrication d'une pendrine anormale, qui n'est plus capable de transporter le chlore et l'iode dans les cellules, soit l'absence de fabrication de la protéine.

Atteinte de l'oreille interne

L'oreille interne, la partie la plus profonde de l'oreille, contient l'organe de l'audition, la cochlée, et l'organe responsable de l'acquisition et du maintien de l'équilibre, le vestibule (figure 2).

Les personnes atteintes ont toujours une malformation de l'oreille interne (visible sur le scanner ou l'IRM ; voir « Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Pendred ? »)

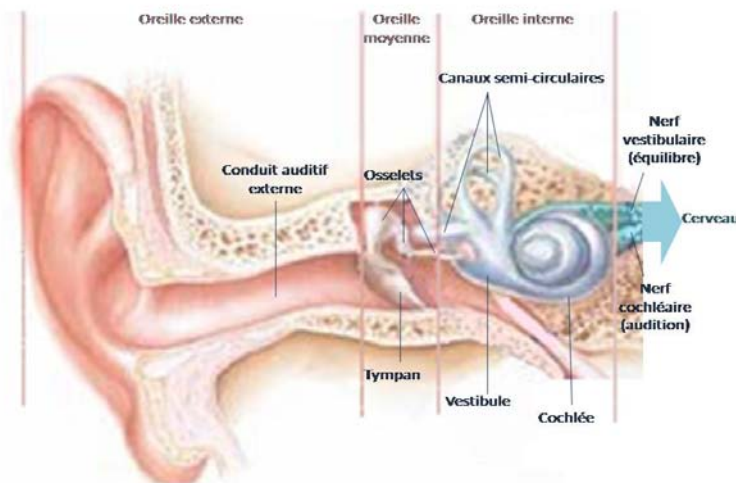


Figure 2 : Schéma d'une oreille.

Une oreille est divisée en trois parties, l'oreille externe, l'oreille moyenne et l'oreille interne. L'oreille interne contient la cochlée, l'organe de l'audition (permettant de capter et transmettre les sons), et le vestibule, organe impliqué dans l'équilibre.

D'après : Passeportsante.net – Maladie de Menière
(http://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=maladie_meniere_pm)

La cochlée (ou limaçon) est un petit organe creux en forme d'escargot, au sein duquel les sons sont transformés en signaux électriques puis transmis au cerveau (par le biais de nerfs). L'intérieur de la cochlée est rempli d'un liquide (endolymphe) et tapissé de cellules ciliées. Lorsqu'un son arrive dans la cochlée, via l'oreille moyenne (contenant le tympan et des petits os appelés osselets), il se propage dans l'endolymphe comme une vague. Sous l'effet de cette vague, les cils des cellules ciliées vont osciller transformant alors l'onde reçue en signal électrique qui va être transmis jusqu'au cerveau, permettant ainsi la perception du son.

Le vestibule qui est également un organe creux rempli d'endolymphe, se compose de plusieurs éléments dont certains contiennent aussi des cellules ciliées. Lorsque le corps est soumis à un mouvement, l'endolymphe propage ce mouvement comme une vague et les cellules ciliées le détectent. Exactement comme dans le cas de l'audition, ces cellules ciliées

transmettent l'information au cerveau, l'avertissant ainsi du changement de position de la tête.

Chez les personnes touchées par le syndrome de Pendred, plusieurs dysfonctionnements seraient à l'origine de la surdité, notamment :

- . une perturbation du mécanisme permettant le maintien à l'état constant (homéostasie) de l'endolymphe, dans lequel interviendrait la pendrine,
- . des malformations des organes de l'oreille interne (malformations de Mondini) qui peuvent être mises en évidence au scanner (voir « Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Pendred? »).

Atteinte de la thyroïde

La thyroïde produit des hormones qui sont déversées (sécrétées) dans le sang et qui agissent dans tout l'organisme.

Deux types d'hormones sont produites : la T3 (triiodothyronine) et la T4 (thyroxine) qui régulent de nombreuses fonctions comme le rythme cardiaque, la digestion, la régulation de la température du corps mais aussi l'humeur. Elles sont fabriquées à partir de plusieurs substances dont l'iode (normalement présent dans le sang et fourni par l'alimentation). Pour cela, des transporteurs d'iode, dont la pendrine, prélèvent l'iode présent dans le sang et permettent aux cellules de la thyroïde de l'incorporer pour fabriquer des hormones thyroïdiennes. Dans le syndrome de Pendred, l'incorporation de l'iode dans la thyroïde ne se fait pas normalement, d'où l'apparition d'un goitre (qui apparaît généralement quand les cellules de la thyroïde ne peuvent pas disposer d'assez d'iode) le plus souvent à l'adolescence mais parfois dès la naissance et/ou une production insuffisante d'hormones thyroïdiennes (hypothyroïdie) chez certaines personnes. L'hypothyroïdie se manifeste par des signes très variés puisque les hormones thyroïdiennes sont responsables du fonctionnement optimal de très nombreux organes.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Pendred ?

Le syndrome est difficile à diagnostiquer chez les personnes qui n'ont pas un parent proche atteint. L'association d'une surdité bilatérale et d'un goitre permet d'évoquer le syndrome. Mais au début, la seule manifestation de la maladie est la surdité bilatérale, les troubles de la thyroïde apparaissant plus tard.

L'imagerie par scanner ou par résonance magnétique (IRM) permettent de montrer les malformations des aqueducs du vestibule parfois associées à des cochlées incomplètes.

L'analyse génétique permet d'affiner le diagnostic du syndrome de Pendred.

Le diagnostic précoce de la maladie permet une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge, ainsi qu'une information complète de la personne atteinte et de sa famille quant à l'éducation, l'orientation professionnelle, la vie de tous les jours et les conséquences pour les autres membres de la famille.

Examen par imagerie (scanner ou IRM) des malformations de l'oreille interne

Les malformations de l'oreille interne (dilatation de l'aqueduc vestibulaire et parfois cochlée incomplète : malformation de Mondini), caractéristiques du syndrome de Pendred sont

visualisées avec précision grâce à un scanner ou une imagerie par résonance magnétique (IRM) qui donnent des images en 2 dimensions ou 3 dimensions.

Le scanner est un examen indolore qui fonctionne avec des rayons X comme les radiographies classiques, mais les informations sont traitées par ordinateur. Il permet de visualiser les rochers (os situés en arrière des pavillons de l'oreille) dans lesquels la cochlée et le vestibule sont partiellement logés.

L'IRM est un examen indolore et non irradiant (qui n'utilise pas les rayons X) et qui permet, en plaçant la personne dans un appareil produisant un champ magnétique, d'obtenir des images précises des organes.

Analyse génétique

L'analyse, réalisée dans un laboratoire spécialisé, consiste à rechercher les mutations du gène *SLC26A4*. Elle est effectuée sur un échantillon de sang prélevé par une simple prise de sang et permet de confirmer le diagnostic clinique.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? À quoi vont-ils servir ?

Des examens complémentaires sont réalisés pour évaluer le niveau de l'atteinte auditive et vestibulaire. D'autres examens sont réalisés pour rechercher des troubles de la thyroïde (goitre ou hypothyroïdie). Ces tests vont permettre d'adapter au mieux la prise en charge des déficiences.

Examen de l'atteinte auditive

Les médecins spécialisés dans les troubles de l'audition (médecins ORL, audiophonologues) disposent de nombreux tests pour mesurer la perte de l'audition ou trouver son origine. Si possible, une évaluation audiométrique subjective (qui demande la participation de l'enfant) est associée à des tests objectifs.

● Evaluation audiométrique subjective

Elle demande la participation de la personne examinée (tests subjectifs). Il s'agit des techniques d'audiométrie tonale et vocale et de leur adaptation pour le petit enfant, l'audiométrie comportementale :

- L'audiométrie tonale

L'audiométrie tonale permet de savoir si, comme dans le syndrome de Pendred, l'atteinte concerne uniquement l'oreille interne (surdité de perception). Elle permet aussi de déterminer le seuil en dessous duquel la personne n'entend plus les sons (seuil d'audition).

La personne est installée dans une cabine insonorisée. Des sons de fréquence variable (plus ou moins aigus) et d'intensité croissante (de plus en plus fort) lui sont envoyés dans un écouteur ou dans un vibreur. Lorsqu'elle perçoit un son, elle lève la main. Les sons peuvent être envoyés aux deux oreilles en même temps ou à l'un ou l'autre côté, ce qui permet de tester l'audition des deux oreilles puis de chaque oreille individuellement.

En cas de surdité sévère, les personnes atteintes du syndrome de Pendred perçoivent uniquement des sons de forte intensité.

- L'audiométrie vocale

L'audiométrie vocale est réalisée dans les mêmes conditions que l'audiométrie tonale mais, au lieu de délivrer des sons dans le casque, l'appareil délivre des mots, calibrés à une intensité donnée. Il est demandé à la personne testée de les répéter. Cette méthode permet

de déterminer à partir de quel niveau sonore (intensité) la personne peut comprendre la parole et permet d'évaluer le retentissement social de la surdité. Dans le syndrome de Pendred, en cas de surdité sévère, la parole n'est pas comprise par la personne atteinte, même à forte intensité.

- L'audiométrie comportementale

Les techniques d'audiométrie classique, audiométrie tonale ou vocale, ne sont pas adaptées aux enfants de moins de 4 ou 5 ans. Des explorations subjectives sont cependant réalisables, même chez le nourrisson, grâce à l'audiométrie comportementale. Celle-ci doit être effectuée par un praticien formé à cette pratique (ORL spécialisé en audiométrie infantile). En effet, elle se base sur l'étude fine des réactions du bébé pour déterminer s'il entend ou non les sons d'intensité et de fréquence variable délivrés (comme pour l'audiométrie tonale) dans un casque ou un vibreur.

Les réponses à ces tests permettent d'établir une courbe d'audition appelée audiogramme.

- Evaluation audiométrique objective

Elle ne demande pas la participation de la personne examinée (tests objectifs) et permet d'établir si l'oreille interne fonctionne correctement : ce sont les oto-émissions acoustiques (OEA) et les potentiels évoqués auditifs (PEA) :

- Les oto-émissions acoustiques (OEA)

Ce test permet de vérifier le bon fonctionnement de la cochlée. En effet, à l'état normal, les cellules de la cochlée émettent des vibrations lorsqu'elles sont stimulées par un son : ces vibrations sont appelées oto-émissions acoustiques ou OEA.

Pour le recueil des OEA, une petite sonde est placée dans le conduit externe de l'oreille ; elle émet le son qui sert de stimulation et enregistre les vibrations produites en réponse. Ce test, souvent utilisé en dépistage précoce à la maternité, est rapide et facile à effectuer, même chez le nouveau-né. Si le capteur perçoit des vibrations, cela signifie que la cochlée est en bon état de fonctionnement. En revanche, si comme dans le syndrome de Pendred, aucune vibration n'est captée, des tests complémentaires doivent être réalisés.

- Les potentiels évoqués auditifs (PEA)

La mesure des PEA permet d'étudier l'activité électrique du cerveau en réponse à un signal sonore. Pour cet examen, la personne testée porte des écouteurs, elle est au calme voire même endormie. Les PEA automatisés peuvent aussi être utilisés, à la place des OEA, comme méthode de dépistage de la surdité chez les nouveau-nés. Des sons brefs sont émis et la réaction du cerveau est enregistrée grâce à des capteurs électriques (électrodes) qui sont fixées à l'aide d'une pâte conductrice sur le sommet du crâne et les lobes des oreilles.

Dans le syndrome de Pendred, le tracé de l'enregistrement des PEA est anormal car la cochlée est incapable de traduire l'onde sonore en signal électrique transmis au cerveau.

Examen de l'atteinte du vestibule

Comme pour l'évaluation de l'atteinte auditive, les examens étudiant l'atteinte vestibulaire sont réalisés par un médecin spécialiste (médecin ORL).

Pour l'étude du fonctionnement du vestibule, l'organe impliqué dans l'acquisition et le maintien de l'équilibre, les tests les plus couramment pratiqués sont les épreuves rotatoires et les épreuves caloriques.

Ces examens sont basés sur le fait que la stimulation du vestibule déclenche normalement un mouvement involontaire des yeux appelé nystagmus : l'œil se dirige lentement vers une direction puis revient brutalement à sa position d'origine plusieurs fois et de façon

saccadée. La durée, le moment d'apparition du nystagmus et la direction que prend l'œil sont modifiées en fonction de la stimulation et d'une éventuelle maladie.

Ces enregistrements (épreuves caloriques et rotatoires) sont difficiles à réaliser chez des enfants de moins de 8 ans. C'est pourquoi, en dessous de cet âge, ces examens ne sont pratiqués que dans des centres spécialisés peu nombreux en France.

Les épreuves rotatoires

Les épreuves rotatoires permettent une stimulation physique du vestibule. L'examen consiste à faire tourner la personne testée sur elle-même (sur une chaise en rotation), à différentes vitesses et plus ou moins longtemps. Quand le médecin stoppe la rotation de la chaise, le mouvement des yeux (nystagmus) est enregistré puis analysé. Cet enregistrement peut se faire grâce à une caméra vidéo fixée sur un masque porté par la personne testée (nystagmoscopie), ou par le biais d'électrodes placées autour des yeux et qui enregistrent l'impulsion électrique provoquée par le mouvement des globes oculaires (nystagmogramme). Lors des épreuves vestibulaires rotatoires, les deux vestibules sont explorés en même temps. Si les vestibules sont normaux, le nystagmus induit bat dans le sens de la rotation du fauteuil.

Les épreuves caloriques

Les épreuves caloriques permettent une stimulation thermique du vestibule. De l'eau chaude puis de l'eau froide est introduite dans chaque oreille. Le mouvement des yeux (nystagmus) est enregistré de la même manière que pour les épreuves rotatoires. Ce test peut être un peu désagréable, mais il est indolore et la sensation de vertige diminue rapidement. L'épreuve calorique est la seule qui permette de stimuler un seul vestibule à la fois. Normalement le nystagmus induit bat du côté de l'oreille stimulée lors des épreuves chaudes, et du côté opposé à l'oreille stimulée lors des épreuves froides.

Chez une personne atteinte sur deux, les enregistrements sont anormaux et montrent que l'oreille interne n'est pas capable de rétablir l'équilibre normalement.

Evaluation du fonctionnement de la thyroïde

Cette évaluation sera réalisée par un médecin endocrinologue.

Les troubles de la thyroïde peuvent être à l'origine d'un goitre, associé ou non à une insuffisance de fabrication des hormones thyroïdiennes (hypothyroïdie).

Une échographie de la thyroïde permet de localiser la thyroïde et de mettre en évidence des anomalies physiques telles qu'un goitre ou de le mesurer.

Les dosages des hormones thyroïdiennes, grâce à des analyses de sang, permettent de mettre en évidence une hypothyroïdie : dans le syndrome de Pendred, lorsqu'un goitre est présent et qu'il est associé à une hypothyroïdie, le taux de l'hormone thyroïdienne T4 est diminué alors que celui de l'hormone thyroïdienne TSH est augmenté.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Quand toutes les manifestations sont présentes, le syndrome de Pendred est rarement confondu avec d'autres maladies. Au départ, lorsque seule la surdité est diagnostiquée, l'enfant est traité et suivi pour une surdité isolée. Ensuite, quand le goitre apparaît, les médecins doivent faire la différence entre le syndrome de Pendred et l'association fortuite d'une surdité et d'une atteinte thyroïdienne. L'imagerie permet alors de mettre en évidence les malformations de l'oreille interne et le diagnostic génétique permet de faire le diagnostic du syndrome de Pendred.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission du syndrome ?

Le syndrome de Pendred est d'origine génétique : c'est une maladie héréditaire due à une mutation du gène *SLC26A4*.

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 est localisé sur le bras long du chromosome 7 (7q31). La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille.

Chaque personne possède deux exemplaires de chaque gène : une copie est héritée de la mère et une copie est héritée du père. Le terme « récessif » signifie que les deux copies du gène doivent être altérées pour que la maladie se manifeste.

Si un enfant est atteint du syndrome de Pendred, cela signifie que chacun de ses deux parents lui a transmis une copie altérée du gène impliqué dans ce syndrome. Les parents ont chacun un exemplaire du gène muté et un exemplaire du gène normal ; ils ne sont pas malades ; ils sont hétérozygotes (figure 3). Parmi les enfants de ce couple, seuls ceux qui ont reçu à la fois le gène muté de leur père et celui de leur mère, sont atteints : ils sont homozygotes.

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

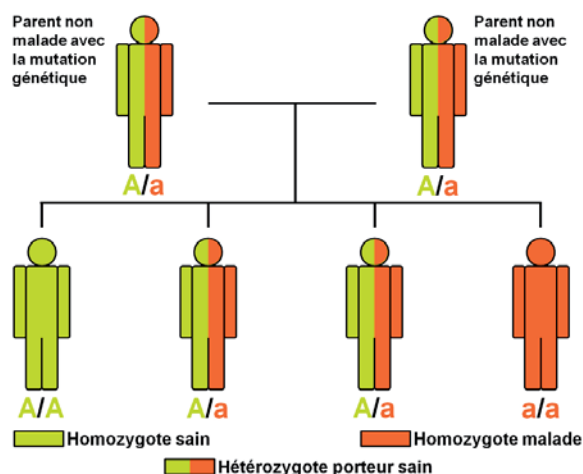


Figure 3 : Illustration de la transmission autosomique récessive.

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 hérité des deux gènes mutés de son père et de sa mère : il est atteint du syndrome de Pendred (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 de la maladie a des enfants, 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 qui 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 pour les autres membres de la famille ?**

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 parenté avec lui.

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

La quasi-totalité des enfants atteints de la maladie ont une surdité légère dès les premiers mois de vie, qu'il est techniquement possible de dépister en réalisant des tests auditifs (En France, le repérage des troubles de l'audition est obligatoirement proposé pour tout enfant avant la sortie de la maternité). Cependant, le résultat de ces tests peut être normal pendant les premiers mois de vie et il est possible d'effectuer un test génétique à la recherche de l'anomalie familiale du gène *SLC26A4*.

Devant une surdité isolée bilatérale avec dilatation des aqueducs du vestibule, l'absence de mutation du gène *SLC26A4* permet le plus souvent d'exclure un syndrome de Pendred.

● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

Le but du diagnostic prénatal 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 de villosités chorales ou après une amniocentèse.

Si un couple a déjà eu un enfant atteint du syndrome de Pendred, ou si l'un des parents est atteint (et que le couple a un risque de $\frac{1}{4}$), un diagnostic prénatal (DPN) est théoriquement possible si l'anomalie génétique a été préalablement identifiée dans la famille. Cependant, en France, le diagnostic prénatal n'est autorisé que si la maladie est d'une particulière gravité et reconnue comme incurable. Ce n'est pas le cas du syndrome de Pendred, dans la majorité des cas.

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

● Existe-t-il un traitement pour le syndrome de Pendred ?

Il n'existe pas de traitement spécifique actuellement pour guérir le syndrome de Pendred.

Cependant, il existe des traitements et des aides qui permettent de prendre en charge les manifestations de la maladie et de limiter et prévenir le handicap.

Dans tous les cas, la prise en charge permet d'améliorer la qualité de vie de l'enfant et de l'adulte afin de lui permettre de s'épanouir et d'optimiser ses capacités physiques et intellectuelles.

● Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de cette maladie ? Quels en sont les bénéfices et les risques ?

Un traitement médicamenteux et/ou chirurgical permet de traiter les troubles de la glande thyroïde.

Le traitement des troubles de la glande thyroïde

Le goitre trop volumineux peut gêner la personne touchée. Dans ce cas, le médecin peut proposer une intervention qui consiste à retirer la glande thyroïde (ablation chirurgicale appelée thyroïdectomie).

Les manifestations de l'hypothyroïdie peuvent être contrôlées en donnant un traitement remplaçant les hormones thyroïdiennes manquantes (appelé traitement substitutif) : il s'agit de gouttes ou de comprimés d'hormones thyroïdiennes à prendre tous les jours par voie orale, tout au long de la vie. Il est généralement bien toléré. Le traitement est contrôlé régulièrement par des prises de sang (dosage de T4 et TSH) afin de s'assurer que les taux sont normaux, ni trop haut, ni trop bas. En effet, il existe des effets indésirables dus au surdosage si le taux est trop élevé, notamment une hyperthyroïdie dont les manifestations principales sont des battements du cœur accélérés (tachycardie), une nervosité, des insomnies, des diarrhées, de la fièvre, des sueurs ou une perte de poids rapide. Tous ces signes doivent amener à consulter rapidement pour interrompre le traitement quelques jours et le reprendre ensuite à doses plus faibles. Chez l'enfant, la prise d'hormones thyroïdiennes peut également augmenter le risque de calculs rénaux dus à une élimination anormale de calcium dans les urines (hypercalciurie). Les médicaments à base d'hormones thyroïdiennes aggravent, chez l'adulte, certaines maladies du cœur et des artères comme l'angine de poitrine, les maladies des artères coronaires, les troubles du rythme cardiaque et l'insuffisance cardiaque.

Il est important de noter que le choix d'un traitement repose sur une évaluation précise des besoins par le médecin, qui pèse le pour (amélioration de l'état de la personne traitée) et le contre (effets indésirables). La prescription de tels médicaments s'accompagne nécessairement d'un suivi attentif avec des examens réguliers permettant de vérifier qu'ils sont bien tolérés par l'organisme.

Il n'est pas toujours évident d'arriver tout de suite au bon dosage du médicament (posologie), c'est pourquoi des essais de dosage seront faits au début avec le médecin pour trouver celui qui convient le mieux. Il est donc nécessaire de suivre soigneusement les recommandations de son médecin (respecter les doses et le nombre de prises). Ce traitement nécessite un suivi régulier pour contrôler que la dose du médicament est toujours adaptée.

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

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

L'aide auditive

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

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

- le processeur vocal externe qui est le plus souvent un appareil miniaturisé porté discrètement derrière l'oreille ;
- un guide placé dans la cochlée sur lequel sont situées des électrodes.

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

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

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

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

Ainsi, le signal sonore peut être transmis à l'appareillage (prothèses auditives ou implant cochléaire équipé par induction magnétique (appareillage sur la position « T »), bluetooth ou ondes FM. Ces systèmes sont particulièrement utiles pour l'utilisation du téléphone (filaire ou portable), la télévision ou l'écoute de la musique. La fonction « T » des prothèses

auditives conventionnelles n'est pas une fonction de base, mais une option de certains appareils qui est donc spécifiée à l'audioprothésiste lors du choix de l'appareillage.

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

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

Rééducation orthophonique

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

L'enseignement de la LSF

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

Autres aides

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

Rééducation vestibulaire

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

Psychomotricité

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

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Il y a plusieurs moments où la personne touchée par la maladie et sa famille peuvent ressentir le besoin d'un soutien psychologique.

Pour les parents, l'annonce du diagnostic est souvent un moment de désarroi, de colère, de désespoir. L'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille peuvent être bouleversées. L'accompagnement de son enfant nécessite d'apprendre à le soigner sans le surprotéger.

La maladie d'un enfant peut aussi être perturbante pour ses frères et sœurs qui ressentent souvent un mélange de jalousie et de culpabilité : un psychologue pourra aider les parents et les enfants à trouver leur place et à redéfinir leur rôle.

Être atteint d'une maladie qui durera toute la vie peut être difficile à accepter. Les périodes de déni ou d'opposition, comme à l'adolescence, sont spécialement sensibles, puisque l'enfant peut refuser de suivre un traitement qui lui paraît inutilement contraignant. Il peut se sentir différent des autres enfants et de ses frères et sœurs et refuser d'admettre sa « maladie », puisqu'il ne se sent pas malade.

Pour toutes ces raisons, la famille ne doit alors pas hésiter à faire soutenir son enfant ou à se faire soutenir par un psychothérapeute qui peut aider l'enfant ou l'adulte à s'intégrer socialement, scolairement et/ou professionnellement.

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

Il est conseillé d'éviter les sports qui pourraient entraîner des traumatismes crâniens (sports de combat) ou les situations de variations de pression qui peuvent endommager l'oreille interne (barotraumatisme) et aggraver les problèmes d'audition comme l'altitude ou la plongée. Le port du casque dans les activités comme le vélo ou le ski est également recommandé.

Comme pour tous les enfants, les vaccinations anti-pneumococcique et anti-méningococcique sont recommandées en raison des malformations de l'oreille interne qui augmenteraient le risque de méningite.

Chez les personnes ayant un problème de fonctionnement de la thyroïde, il est possible que certains médicaments ou un excès d'iode apporté par l'alimentation interfèrent avec le traitement du problème thyroïdien, il convient donc de toujours signaler à son médecin le traitement en cours et de surveiller la consommation d'aliments riches en iode (fruits de mer...).

● **Comment se faire suivre ?**

Le suivi médical fait appel à une équipe pluridisciplinaire (pédiatre, médecin ORL, endocrinologue, généticien, audioprothésiste, orthophoniste, kinésithérapeute, psychomotricien, psychologue...) dont la composition peut varier 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.orphanet.fr).

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 visites régulières une à deux fois par an avec un endocrinologue sont

nécessaires pour prévenir les manifestations et les complications liées au mauvais fonctionnement de la thyroïde.

- **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 en cours, en particulier la prise d'hormones thyroïdiennes, car ils peuvent interagir avec d'autres médicaments. Cela permet aussi d'éviter toute prescription incompatible ou tout surdosage. Les hormones thyroïdiennes utilisées dans le traitement de l'hypothyroïdie augmentent l'effet de certains anticoagulants (anti-vitamines K), certains antidépresseurs et, au contraire, réduisent l'action de certains médicaments utilisés dans le traitement du diabète.

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 cette maladie?**

Non, il n'y a aucun moyen de prévenir cette maladie.

Vivre avec : le handicap du syndrome de Pendred au quotidien

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

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

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

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

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

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

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

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

Il convient par ailleurs d'informer l'équipe enseignante des particularités liées au syndrome de Pendred et sur le traitement éventuel en cours : conduite appropriée en cas de vertiges, précautions à prendre pour les activités sportives (pas de sports de combat pouvant entraîner des traumatismes crâniens, ni de plongée qui peut endommager l'oreille interne et aggraver les problèmes d'audition du fait des variations de pression, port du casque dans les activités comme le vélo ou le ski)...

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

Des informations sur l'intégration en milieu scolaire des enfants atteints de maladies chroniques et/ou en situations de handicap sont disponibles sur le site internet Intégrascoll (www.integrascoll.fr).

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

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

La plupart des enfants atteints deviennent des adultes capables de s'assumer et dont la vie n'est pas ou très peu différente des personnes qui n'ont pas le syndrome de Pendred. Le déficit auditif, lorsqu'il est correctement pris en charge, n'est pas un frein à l'exercice professionnel, excepté pour certains métiers bien spécifiques. La déficience auditive sévère et/ou des troubles de l'équilibre handicapants, peuvent nécessiter une adaptation, c'est pourquoi des services sont prévus dans chaque département pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées. L'adaptation des postes de travail peut aussi se faire en accord avec le médecin du travail. Ces adaptations sont réalisées par des ergonomes. En France, l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (Agefiph) est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées et les entreprises du secteur privé à réussir l'insertion dans la vie professionnelle. Le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP) réalise les mêmes actions dans le secteur public.

●●● En savoir plus

● OÙ en est la recherche?

Les recherches portent principalement sur le rôle de la pendrine dans l'organisme et la compréhension du lien entre les anomalies génétiques et les manifestations de la maladie qui sont très différentes d'une personne à l'autre.

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

En contactant les associations consacrées à cette maladie. 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.orphanet.fr).

● 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 de Pendred peuvent bénéficier d'une prise en charge par la sécurité sociale du financement des soins et de certains frais médicaux liés à la maladie. Cette prise en charge concernera les prothèses auditives, certains frais d'entretien, la rééducation orthophonique, les traitements thyroïdiens et le soutien éducatif.

En pratique, c'est le médecin traitant ou le médecin ORL qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite à son patient (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soin, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée (généralement 2 ans) fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie et renouvelable autant de fois que nécessaire. C'est le médecin traitant qui demande un renouvellement au terme de cette durée.

Quand la prise en charge démarre, une demande d'allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) peut être faite à la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Elle 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. Ces aides financières sont allouées par la CDAPH et versées par la Caisse d'Allocations Familiales (CAF). Les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Il s'agit d'une convention associant la famille, l'école, le médecin scolaire et la MDPH qui décrit les modes de scolarisations et d'accompagnement nécessaires pour répondre aux besoins de l'enfant ou de l'adolescent. L'orientation professionnelle devra, quand cela est possible, tenir compte des difficultés de l'élève mais aussi de ses goûts.

Le forfait surdité peut être alloué aux personnes ayant une perte égale ou supérieure à 70 décibels. Par exemple, suivant leur état de santé, une Allocation adulte handicapé (AAH) et une Prestation de compensation du handicap (PCH) peuvent être allouées aux personnes atteintes. Une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité dépasse 80%, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. Le taux d'incapacité est déterminé au niveau de la MDPH selon le guide-barème défini par la loi. Enfin, la MDPH assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

D'autre part, les Services Régionaux d'Aides et d'Informations (SRAI) aident et accompagnent les familles dans les démarches quotidiennes.

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.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION

DE :

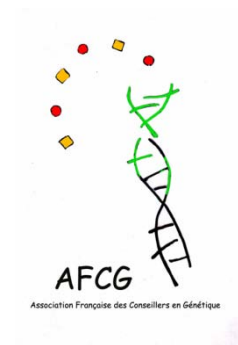
Docteur Sandrine Marlin
Centre de Référence des
surdités génétiques
Service de Génétique
médicale
Hôpital Necker- Enfants
Malades
Paris

Professeur Sylvie Odent
Centre de Référence des
anomalies du
développement -
syndromes malformatifs
Service de Génétique
clinique
CHU de Rennes

AFMT
*Association Française des Malades
de la Thyroïde*

*Centre Robert Laplane - Centre
national de ressources pour les
Handicaps rares*

*Association Française des
Conseillers en Génétique*



Première édition : mai 2014