

Le syndrome d'Usher de type 1

[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 syndrome d'Usher de type 1. 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 : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome d'Usher de type 1 ?

Le syndrome d'Usher est une maladie qui associe une perte d'audition (surdit ) et des troubles de la vue (r tinite pigmentaire). La surdit  concerne les deux oreilles (surdit  bilat rale). La r tinite pigmentaire peut  voluer jusqu'  la perte d'une partie ou de la totalit  de la vue (c cit ). Des troubles de l' quilibre peuvent  galement  tre pr sents.

Il existe trois formes diff rentes du syndrome d'Usher : elles d pendent de l' ge auquel la maladie se manifeste, de la gravit  de la surdit  et de la pr sence ou non de troubles de l' quilibre.

Dans le syndrome d'Usher de type 1, la surdit  bilat rale est pr sente   la naissance (surdit  cong nitale). Elle est toujours profonde (voir plus loin). Les manifestations de la r tinite apparaissent, en g n ral, avant la dixi me ann e de l'enfant. Les enfants marchent plus tard que la moyenne en raison des troubles de l' quilibre.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ? Est-il pr sent partout en France et dans le monde ?

Le syndrome d'Usher est une maladie rare dont la pr valence (nombre de personnes atteintes dans une population donn e   un moment donn ) varie en fonction des pays. Elle est estim e   environ 1 personne sur 50 000 en moyenne en Europe et en Am rique du Nord. Elle est plus  lev e en Allemagne o  1 personne sur 12 500 serait atteinte.

La r partition des trois formes du syndrome d'Usher varie aussi en fonction des pays.

● Qui peut en  tre atteint ?

La maladie se manifeste d s la naissance et touche aussi bien les filles que les gar ons.

● A quoi est-il dû ?

Le syndrome d’Usher de type 1 est une maladie génétique. Il est dû à l’altération (mutation) d’un ou de plusieurs gènes. Les gènes sont des portions 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 d’Usher de type 1, certains gènes impliqués dans le fonctionnement des cellules de l’oreille interne (partie profonde de l’oreille) et de la rétine (membrane qui tapisse le fond de l’œil) sont défectueux : cinq gènes (*MYO7A*, *USH1C*, *CDH23*, *PCDH15*, *USH1G*) et deux loci (*USH1E* et *USH1H*), sont en cause. Les loci sont des portions de chromosomes dans lesquelles se trouvent des gènes qui n’ont pas encore été identifiés.

● Est-il contagieux ?

Non, le syndrome d’Usher de type 1 est une maladie génétique et n’est donc pas contagieux.

● Quelles en sont les manifestations ?

La première manifestation du syndrome est la surdit . Elle peut  tre le seul signe de la maladie pendant plusieurs ann es, jusqu’  l’apparition progressive des troubles de la vue.

Atteinte de l’audition

Tous les enfants pr sentent une surdit  profonde d s la naissance (surdit  cong nitale), c’est- -dire que le nouveau-n  ne per oit quasiment aucun son. Les signes de surdit  chez les jeunes enfants sont, par exemple, leur absence de r action aux bruits, le retard d’apparition du babillage puis de l’apprentissage de la parole (l’enfant ne parle pas au m me  ge que les autres).

Atteinte visuelle

- Les probl mes visuels li s   la r tinite pigmentaire d butent apr s la surdit , mais, le plus souvent, avant l’ ge de 10 ans.
 - Ils se manifestent d’abord par une perte progressive de la vision dans des conditions de faible luminosit  (au cr puscule,   l’extinction de la lumi re le soir...). Cette atteinte est appel e h m ralopie. Elle peut passer inaper ue au d but, puis se manifester par des pleurs le soir (terreurs nocturnes) ou par des difficult s   se d placer ou   trouver des objets quand il y a peu de lumi re.
 - Puis, souvent avant la pubert , survient une perte progressive de la vision sur les c t s (vision p riph rique) (figure 1). L’atteinte  volue progressivement jusqu’  donner l’impression de regarder dans un tube de plus en plus  troit : on parle de « vision en tunnel ». Il peut  galement s’agir au d but de « trous » (scotomes) dans le champ visuel, qui vont progressivement se rejoindre pour former un r tr cissement. Pour l’enfant, ceci se traduit par une maladresse, des chutes dans les escaliers dont il distingue difficilement les marches, ou bien par des chocs sur les c t s, car il voit mal les portes ou les personnes qui arrivent de c t .



Figure 1 : A gauche, la vision normale / Au centre et à droite, la vision d'une personne atteinte du syndrome d'Usher de type 1 avec une rétinite pigmentaire. Le champ de vision se rétrécit progressivement / A droite la vision en tunnel quand la maladie est évoluée.

Illustration d'après SOS rétinite (<http://www.sos-retinite.com/retine02.php>)

La qualité de la vision centrale, c'est-à-dire la capacité à voir des petits détails ou à lire (acuité visuelle), se dégrade aussi progressivement mais plus tardivement. Elle aboutit, lorsque le champ visuel est très resserré et après plusieurs dizaines d'années d'évolution, à un handicap visuel important, voire à une cécité.

- Les jeunes enfants n'ont pas de troubles de la vue à la naissance, cependant, les anomalies de la rétine peuvent déjà être détectées par l'enregistrement de l'activité électrique de la rétine (électrorétinogramme ou ERG, voir le chapitre « En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ? »).

- D'autres atteintes des yeux peuvent s'ajouter à la rétinite pigmentaire et aggraver la baisse de la vue, comme une opacification du cristallin (lentille de l'œil qui concentre les rayons lumineux sur la rétine) appelée cataracte, ou un gonflement au niveau du centre de la rétine (œdème maculaire).

Troubles de l'équilibre

Les enfants atteints peuvent mettre plus de temps que les autres à apprendre à s'asseoir et à marcher. Ce retard est dû à l'atteinte du vestibule, un organe, situé dans la partie la plus profonde de l'oreille (l'oreille interne), et impliqué dans l'acquisition et le maintien de l'équilibre. Ces troubles vestibulaires vont progressivement être compensés par le cerveau, la vue et la proprioception (perception du corps dans l'espace comme, par exemple, la sensation d'être debout) permettant ainsi d'acquérir la position assise et la marche. Cependant, des difficultés pour pratiquer certains sports peuvent persister. Les troubles de l'équilibre peuvent s'intensifier à nouveau lorsque l'acuité visuelle diminue.

Par ailleurs, ces enfants n'ont jamais de vertige alors qu'il s'agit d'un symptôme habituel en cas d'atteinte vestibulaire d'une autre origine (voir chapitre « comment expliquer les symptômes ? »).

● Quelle est l'évolution du syndrome d'Usher de type 1 ?

Les enfants porteurs de ce syndrome naissent sourds et vont progressivement présenter des troubles de la vision qui peuvent aboutir à la cécité. Mais chaque cas est particulier et il est impossible de prévoir précisément l'évolution visuelle à long terme.

Evolution des troubles de l'audition et développement du langage

La surdité profonde dès la naissance aura des conséquences sur l'acquisition de la parole, la prononciation, le langage, et donc sur la communication avec les autres, l'intégration sociale et la vie professionnelle (voir le chapitre « Vivre avec »).

Evolution des troubles de la vue

L'évolution de la rétinite pigmentaire s'étend généralement sur plusieurs dizaines d'années. Les premiers troubles apparaissent souvent dans l'enfance. Malgré une évolution continue, les personnes atteintes ont l'impression d'une alternance de longues périodes pendant lesquelles l'atteinte ne progresse pas, suivies de phases pendant lesquelles la vue diminue rapidement. Certaines personnes peuvent néanmoins conserver une petite partie de leur champ de vision jusqu'à un âge avancé.

Evolution des troubles vestibulaires

Les troubles vestibulaires entraînent des troubles de l'équilibre à l'origine d'un retard dans l'acquisition de la position assise puis debout et de la marche, mais les enfants apprennent en général à marcher avant l'âge de 3 ans. Avec l'âge, les autres éléments qui interviennent dans le contrôle de l'équilibre (vue, proprioception...) vont compenser en partie les troubles de l'équilibre. Mais ils peuvent s'aggraver à nouveau avec la baisse de la vue.

● Quels sont les handicaps résultant du syndrome ?

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

● Comment expliquer les manifestations ?

La surdité et les troubles vestibulaires sont dus à une atteinte de la partie la plus profonde de l'oreille appelée oreille interne.

Les troubles de la vue sont dus à une atteinte de la rétine appelée la rétinite pigmentaire. La rétine est la membrane tapissant le fond de l'œil et sur laquelle les signaux lumineux sont transformés en signaux électriques transmis au cerveau où ils sont convertis en images.

Les gènes impliqués dans le syndrome d'Usher de type 1 « commandent » la fabrication de protéines essentielles au fonctionnement normal de certaines cellules spécialisées de l'oreille interne et de la rétine : dans l'oreille interne, ce sont des cellules coiffées de « cils » appelées cellules ciliées ; dans la rétine, ce sont les cellules qui captent la lumière, appelées photorécepteurs.

Troubles de l'audition et troubles vestibulaires

L'oreille interne, la partie la plus profonde de l'oreille, joue un rôle dans l'audition ainsi que dans l'acquisition et le maintien de l'équilibre (figure 2).

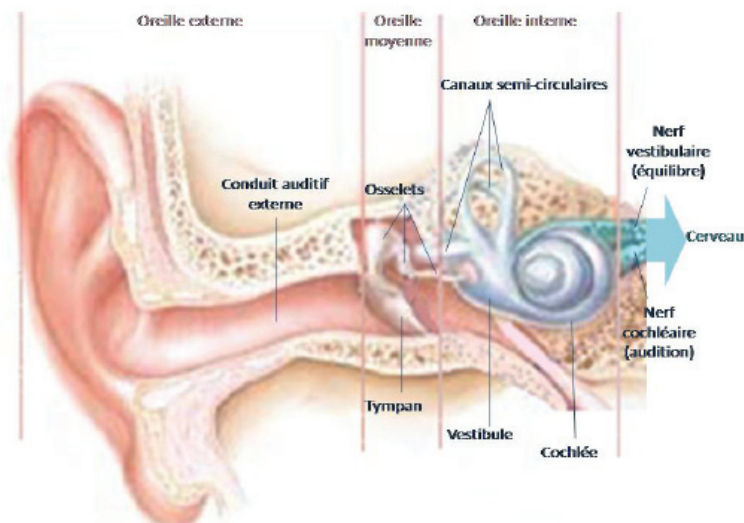


Figure 2 : Schéma de l'oreille. Dans l'oreille interne se trouvent la cochlée (organe sensoriel de l'audition) et le vestibule (organe impliqué dans l'équilibre).

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

L'oreille interne contient l'organe de l'audition appelé cochlée ou limaçon : c'est un petit organe creux en forme d'escargot, qui transforme les sons en signaux électriques qui seront transmis au cerveau. La cochlée est remplie d'un liquide (l'endolymphe) et tapissée de cellules ciliées (figure 3). Lorsqu'un son arrive dans l'oreille, il fait vibrer le tympan ; cette vibration est ensuite transmise à la cochlée par l'intermédiaire de petits os appelés osselets et se propage dans l'endolymphe comme une vague. Sous l'effet de cette vague, les cils des cellules ciliées vont osciller. Ces cellules transforment alors l'onde reçue en un signal électrique qui sera transmis jusqu'au cerveau.

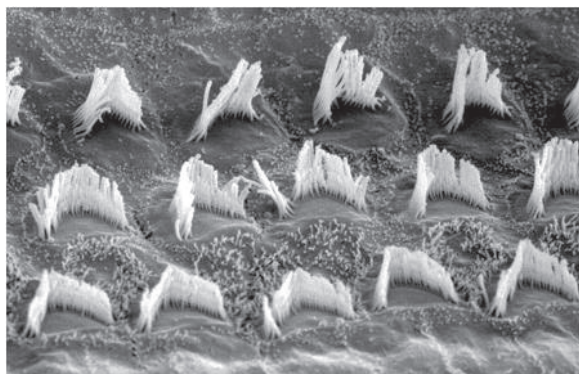


Figure 3 : Photo des cellules ciliées de l'oreille interne (microscopie électronique).

(<http://www.aecom.yu.edu/aif/gallery/haircells/haircell.htm>)

L'oreille interne contient aussi l'organe qui permet d'acquies et de maintenir l'équilibre: le vestibule. Il est constitué de trois canaux en forme de demi-cercle (les canaux semi-circulaires). Ils sont remplis de la même endolymphe que la cochlée et contiennent eux aussi des cellules ciliées. Lorsque le corps est soumis à un mouvement, l'endolymphe des canaux semi-circulaires 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.

Dans le syndrome d'Usher de type 1, la cochlée et le vestibule sont bien formés (il n'y a pas de malformation visible au scanner et à l'IRM). La surdité et les troubles vestibulaires sont dus à une anomalie du développement des cellules ciliées présentes dans ces deux organes. Les cellules ciliées perçoivent bien le son et les changements de position, mais elles ne sont pas capables de les transformer en signal électrique. Les messages de l'audition et des changements de positions ne sont donc plus transmis au cerveau.

Lorsque comme dans le syndrome d'Usher de type 1, les deux vestibules droit et gauche sont atteints de la même manière (atteinte symétrique), aucune information sur les changements de position n'est transmise au cerveau. Il n'y a donc pas de vertige. En effet, les vertiges sont observés au cours des atteintes vestibulaires asymétriques, dans lesquelles les informations transmises par chacun des deux vestibules sont discordantes.

Troubles de la vue

Les troubles visuels sont dus à l'altération des cellules spécialisées de la rétine.

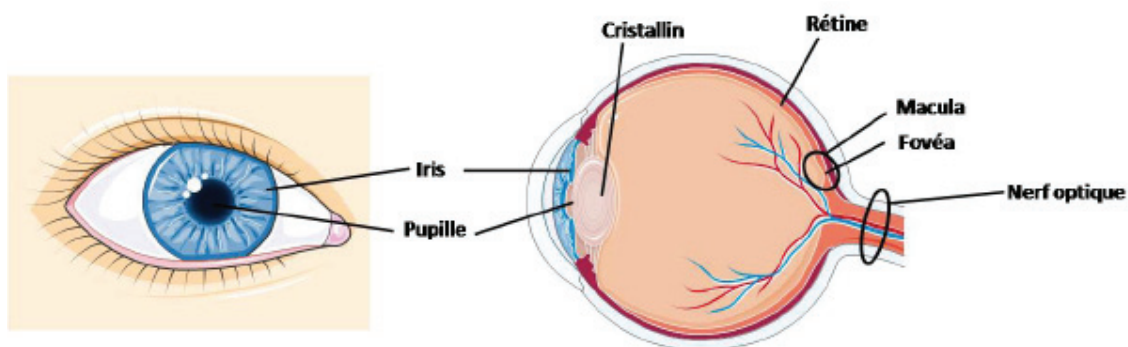


Figure 4 : Schéma de l'œil.
Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art

La rétine (figure 4 et 5) est constituée de différents types de cellules et en particulier de cellules qui captent la lumière, appelées « photorécepteurs », qui sont de deux sortes : les cônes et les bâtonnets.

Les cônes fonctionnent à la lumière du jour et ils sont en majorité situés dans une petite fossette au centre de la rétine appelée fovéa. Ils permettent de voir les détails et de percevoir les couleurs.

Les bâtonnets, eux, sont répartis dans tout le reste de la rétine et sont majoritairement présents autour de la macula (structure de la rétine dont le centre est la fovéa). Ils interviennent lorsque la lumière décline.

Ainsi, la vision dépend des cônes en pleine lumière, et des bâtonnets dans la pénombre.

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, permettent la détection des mouvements.

Dans le syndrome d’Usher de type 1, la rétine perd sa capacité à répondre à la lumière et à transmettre les signaux au cerveau. Progressivement, les bâtonnets puis les cônes sont détruits. Des petits dépôts pigmentés apparaissent dans la rétine, donnant son nom à la rétinite pigmentaire. Des « trous » dans le champ de vision (scotomes) se forment. La fusion de ces « trous » à la périphérie de la rétine entraîne le rétrécissement du champ de vision et aboutit à la vision en tunnel.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome d’Usher de type 1 ?

Le diagnostic repose, avant tout, sur les manifestations de la maladie : à savoir une surdité présente dès la naissance (surdité congénitale) et l’apparition secondaire de troubles de la vision (généralement avant la dixième année).

En l’absence de cas connus dans la famille, le syndrome est particulièrement difficile à reconnaître avant l’apparition de l’atteinte visuelle, et, en général, le diagnostic n’est fait que tardivement lorsque toutes les manifestations sont apparues.

Il arrive cependant que les médecins évoquent le syndrome d’Usher de type 1 lorsqu’un nourrisson présente une surdité congénitale associée à un retard d’acquisition de la position acquise ou de la marche inexpliqué. Dans ce cas, un examen ophtalmologique spécialisé _ l’électrorétinogramme ou ERG (voir plus loin) _ permet de diagnostiquer l’atteinte de la rétine alors que l’enfant ne présente pas encore d’altération de la vision.

Le diagnostic génétique du syndrome d’Usher de type 1, c’est-à-dire, la recherche de mutations des gènes à l’origine du syndrome, est possible mais complexe, nécessitant un équipement spécialisé et des connaissances particulières, et n’est réalisable que dans certains centres spécialisés.

Le diagnostic précoce de la maladie permet une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge, ainsi qu’une information complète du malade 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.

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

Des examens complémentaires sont réalisés pour évaluer la gravité des différentes atteintes : la perte d’audition, les troubles vestibulaires et l’altération de la vision. Ceci permet de faire le diagnostic et de prendre en charge les déficiences de la manière la plus adaptée. En cas de communication en langue des signes (communication visio-gestuelle), la présence d’un interprète en langue des signes est généralement nécessaire pendant le déroulement de l’ensemble de ces examens.

Examen de l'atteinte auditive

Les médecins spécialisés dans les troubles de l'audition (médecins ORL) disposent de nombreux tests pour mesurer la perte de l'audition ou trouver son origine.

- Certaines méthodes ne demandent pas la participation de la personne examinée (tests objectifs) et permettent 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 des cellules ciliées de la cochlée. En effet, à l'état normal, les cellules ciliées externes 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 les cellules ciliées externes sont en bon état de fonctionnement. En revanche, si — comme dans le syndrome d'Usher de type 1 — 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 sommet du crâne et les lobes des oreilles.

Dans le syndrome d'Usher de type 1, le tracé de l'enregistrement des PEA est anormal puisque les cellules ciliées de la cochlée sont incapables traduire l'onde sonore en signal électrique transmis au cerveau.

- D'autres méthodes demandent 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 d'Usher de type 1 — 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.

Les personnes atteintes du syndrome d'Usher de type 1 perçoivent uniquement des sons graves de très fortes intensités.

- 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) le sujet peut comprendre la parole et permet d'évaluer le retentissement social de la surdité. Dans le syndrome d'Usher de type 1, la parole n'est pas comprise par le malade, même à forte intensité.

- L'audiométrie comportementale

Les techniques d'audiométrie classique, audiométrie tonale ou vocale, ne sont pas adaptées aux enfants 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 de l'enfant 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.

Examen de l'atteinte visuelle

Les troubles de la vue sont évalués grâce à plusieurs examens dont certains permettent de rechercher des modifications de la rétine et d'autres de mesurer leurs conséquences sur la vision.

- L'examen du fond d'œil

L'examen du fond de l'œil permet de voir directement la rétine. Le médecin spécialisé dans les troubles de la vue (ophtalmologiste) dépose quelques gouttes d'une solution (collyre) destinée à augmenter l'ouverture de la pupille, ce qui lui permet de voir une plus grande partie de la rétine. Dans la rétinite pigmentaire, de petites taches sont présentes en périphérie de la rétine (dépôts pigmentés ou pseudo-ostéoblastes) mais elles peuvent être absentes au début de la maladie.

- L'électrorétinogramme (ERG)

L'ERG est l'autre examen permettant de diagnostiquer une rétinite pigmentaire. Il permet d'enregistrer la réponse électrique de la rétine en la stimulant avec de la lumière.

L'enregistrement de la réponse de la rétine se fait grâce à des électrodes ayant la forme de grosses lentilles oculaires qui sont placées sous les paupières après application d'un collyre anesthésique (pour améliorer le confort). La personne est assise dans un fauteuil (ou allongé si c'est un petit enfant ou un bébé). Les deux yeux sont stimulés en même temps grâce à un flash qui envoie des éclairs de lumière d'intensité et de fréquence variable. 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 est indolore. En cas de suspicion de syndrome d'Usher de type 1, l'ERG peut être réalisé à partir de l'âge de 6 mois. Dans de nombreux cas, les réponses sont diminuées par rapport à celles d'un enfant normal et cela permet de confirmer le diagnostic. Il y a néanmoins des formes de syndrome d'Usher de type 1 peu sévères dans lesquelles les réponses ne seront altérées qu'à l'adolescence.

- La mesure du champ visuel

Le champ visuel doit être testé, à la recherche de « trous » dans le champ de vision (scotomes) ou d'un rétrécissement du champ de vision. L'examen est réalisé par des appareils automatiques ou manuels, mais nécessite la coopération active de la personne testée. Il doit être effectué dès que l'âge de l'enfant le permet, à partir de 7 ans environ.

- L'OCT

L'OCT (acronyme anglais pour Optical Coherence Tomography) permet de faire des photos dans différentes couches de la rétine. L'atteinte de la couche des photorécepteurs peut ainsi être observée directement, ce qui permet de confirmer la dégénérescence rétinienne dans les formes débutantes. A un stade plus évolué de la maladie, il est possible de rechercher un gonflement de la rétine (œdème maculaire), ou, au contraire, une atrophie du centre de la rétine (atrophie maculaire).

- Autres examens

L'examen ophtalmologique évalue aussi l'acuité visuelle dont la mesure permet de définir légalement le degré d'atteinte visuelle : si l'acuité visuelle du meilleur œil après correction est comprise entre 3/10 et 1/20 on parle de malvoyance ; si elle est en dessous de 1/20, on parle de cécité.

L'examen ophtalmologique permet également de rechercher une éventuelle myopie (mauvaise vision de loin), une hypermétropie (mauvaise vision de près), et/ou un astigmatisme (vision déformée) qui pourraient aggraver la perte visuelle liée à la rétinite pigmentaire. La présence possible d'une cataracte (opacification du cristallin) est également recherchée.

D'autres examens ophtalmologiques complémentaires, peuvent être réalisés mais ne sont pas indispensables pour le diagnostic de la rétinite pigmentaire du syndrome d'Usher de type 1 :

- Le test d'adaptométrie, qui mesure la capacité de l'œil à s'adapter à l'obscurité.
- L'imagerie du fond d'œil en auto-fluorescence, qui peut permettre de mieux visualiser les lésions de rétinite pigmentaire : les pigments qui tapissent le fond de la rétine sont fluorescents. Dans la rétinite pigmentaire, certaines zones sont noires (sans fluorescence) car elles sont dépigmentées.

Ces différents examens (adaptométrie, auto fluorescence) ne sont pas douloureux.

Examen de l'atteinte vestibulaire

Comme pour l'évaluation de l'atteinte auditive, les examens étudiant l'atteinte vestibulaire sont réalisés par un médecin spécialiste (médecin ORL). 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 modifiés en fonction de la stimulation et d'une éventuelle maladie.

- 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

vitesse 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. Ce test se déroule dans l'obscurité ; et peut être anxiogène pour les personnes communiquant en langue des signes. La présence d'un interprète en langue des signes et langue des signes tactiles peut être nécessaire pour permettre à la personne testée de communiquer au cours du test.

Les 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.

Chez les enfants atteints du syndrome d'Usher type 1, il existe toujours une atteinte vestibulaire bilatérale (aréflexie vestibulaire bilatérale) dès les premières années de vie ; c'est pourquoi les épreuves rotatoire et calorique ne déclenchent ni nystagmus, ni vertige.

● **Peut-on confondre le syndrome d'Usher type 1 avec d'autres malaies ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Certains syndromes sont assez proches du syndrome d'Usher de type 1, notamment, les syndromes qui associent une rétinite pigmentaire à une surdité, comme les syndromes d'Usher de type 2 et de type 3, le syndrome de Mohr-Tranebjaerg et, plus rarement, la maladie infantile de Refsum et le syndrome d'Alström dans sa forme modérée.

Les enfants atteints d'un syndrome d'Usher de type 2 ont une surdité bilatérale congénitale moins importante que dans le type 1 et une rétinite pigmentaire qui apparaît à un âge variable, de l'enfance à l'adulte jeune. En revanche, ils n'ont pas de problème d'équilibre. Chez les malades atteints du syndrome d'Usher de type 3, la surdité n'est pas présente à la naissance, mais apparaît avant l'âge de 10 ans et la rétinite pigmentaire peut apparaître dans l'enfance ou à l'adolescence.

Le syndrome de Mohr-Tranebjaerg est caractérisé par une surdité qui apparaît dans la petite enfance, une rétinite pigmentaire et des troubles neurologiques ; il touche principalement les garçons.

La maladie infantile de Refsum se manifeste comme le syndrome d'Usher de type 1 par une surdité sévère, une rétinite pigmentaire et des troubles neurologiques. L'anomalie génétique à l'origine de cette maladie est connue, il s'agit de mutations des gènes PEX1, PEX2 ou PEX6. De plus, il existe, dans le sang de chez ces malades, une augmentation d'une substance appelée acide pipécolique, facilement mesurable dans un prélèvement de sang.

Le syndrome d'Alström se caractérise également par une rétinite pigmentaire et une surdité progressive, mais les malades ont souvent une obésité et un diabète. Par ailleurs, l'atteinte de la rétine apparaît beaucoup plus tôt que dans le syndrome d'Usher de type 1, quelques semaines après la naissance de l'enfant.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

Le syndrome d'Usher de type 1 est dû à une anomalie génétique héréditaire correspondant à la mutation de l'un des gènes ou loci suivants : *MYO7A*, *USH1C*, *CDH23*, *PCDH15*, *USH1G*, *USH1E* et *USH1H*.

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). La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille.

Nous portons tous deux copies 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. Ainsi, les parents d'un enfant atteint de la maladie ne sont pas malades eux-mêmes, mais ils sont tous les deux porteurs d'un exemplaire du gène muté (figure 6). Ils sont hétérozygotes porteurs sains. Seuls les enfants ayant reçu le gène muté, à la fois de leur père et de leur mère, sont atteints : ils sont homozygotes malades ou hétérozygotes composites, si la mutation est différente chez chacun des deux parents.

Le risque d'avoir un enfant atteint du syndrome d'Usher de type 1 est de 1 sur 4 (25 %) à chaque grossesse lorsque les deux parents sont porteurs de la mutation.

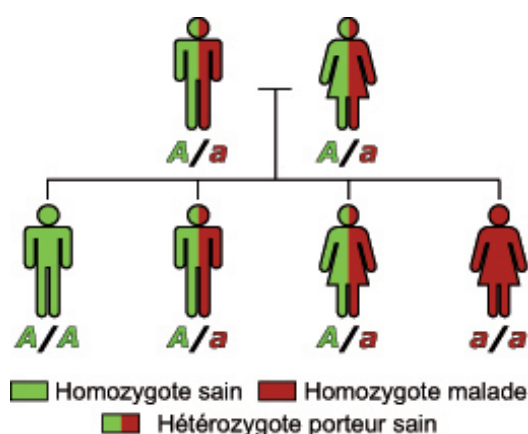


Figure 6 : Illustration de la transmission autosomique récessive.

Les deux parents portent le gène muté (« 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 d'Usher de type 1 (on dit qu'il est homozygote). 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.

Un adulte atteint de la maladie, s'il choisit de fonder une famille, transmet l'une des deux copies anormales du gène à son enfant. Celui-ci ne sera malade que s'il reçoit une autre copie anormale de son autre parent. En pratique, le risque de survenue d'une telle éventualité est très faible, sauf dans le cas d'un mariage au sein de la même famille (mariage consanguin).

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

- Si un couple a déjà eu un enfant atteint du syndrome d'Usher de type 1, ou si l'un des parents est atteint, un diagnostic prénatal (DPN) est possible, à condition que l'anomalie génétique incriminée ait été préalablement identifiée.

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, à l'aide d'un prélèvement de villosités chorales ou d'une amniocentèse.

Le prélèvement de villosités chorales ou biopsie du trophoblaste a l'avantage de se pratiquer tôt au cours de la grossesse : ce test est généralement réalisé entre 11 et 14 semaines d'aménorrhée (la date d'aménorrhée correspond à la date des dernières règles). Il consiste à prélever une très petite quantité de tissu placentaire (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe.

L'amniocentèse permet d'obtenir des cellules flottant dans le liquide qui entoure le fœtus (liquide amniotique). Le prélèvement se fait par ponction de l'abdomen de la mère sous contrôle échographique. Cet examen est proposé entre 15 et 17 semaines d'aménorrhée.

Ces examens entraînent un faible risque de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation de diagnostic prénatal au préalable. Ils sont réalisés sous échographie et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. Le résultat est connu en une ou deux semaines.

- Un diagnostic préimplantatoire (DPI) est en théorie possible si l'anomalie génétique a été identifiée. En France, le diagnostic préimplantatoire (DPI) est très encadré, et, pour un couple, la décision est toujours prise au cas par cas.

Le DPI consiste à rechercher l'anomalie génétique responsable de la maladie sur des embryons obtenus par fécondation in vitro. Cette technique permet de sélectionner les embryons qui n'ont pas l'anomalie génétique pour les implanter dans l'utérus. Elle évite ainsi aux parents d'avoir recours à un diagnostic prénatal, suivi éventuellement d'une interruption médicale de grossesse. Cependant il s'agit d'une technique très contraignante qui ne peut être réalisée que dans un très petit nombre de centres spécifiquement autorisés à cet effet et qui impose les contraintes d'une fécondation in vitro.

Il est extrêmement important que les parents qui souhaitent avoir recours au DPN ou au DPI puissent discuter à plusieurs reprises avec une équipe de spécialistes afin de préciser leur demande exacte, de mesurer la gravité de la maladie dans la famille et d'être informés sur les avancées de prise en charge des enfants doublement atteints de surdité et de cécité.

● **Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?**

Si un enfant est atteint du syndrome d'Usher de type 1, cela signifie que ses deux parents sont porteurs d'une copie anormale des gènes impliqués dans ce syndrome.

Le risque pour chacun des frères et sœur du malade d'être également atteint du syndrome

est de 1 sur 4. Mais ils peuvent être également porteurs sains de la maladie (hétérozygotes : personnes qui possèdent un seul gène muté et qui ne sont pas malades).

Ce statut peut être déterminé par la recherche de la (ou des) mutations qui ont été identifiées chez l'enfant atteint et ses parents. Chacun d'entre eux peut donc demander à faire un test génétique s'il/elle est adulte. Cette demande doit être discutée en consultation de génétique.

Toutefois, le risque, pour un porteur sain, de donner naissance à des enfants atteints à leur tour est extrêmement faible car il faut que son conjoint soit aussi porteur d'une mutation responsable du syndrome d'Usher de type 1 alors qu'il s'agit d'une situation extrêmement rare.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Il n'existe actuellement pas de traitement permettant de guérir le syndrome d'Usher de type 1. Cependant, les manifestations de la maladie peuvent bénéficier d'une prise en charge spécifique.

● Quelles sont les modalités de prise en charge des manifestations de cette maladie ?

La prise en charge auditive

Les malades peuvent être appareillés. L'appareillage conventionnel (audioprothèse) est un dispositif placé derrière l'oreille qui amplifie électroniquement le volume du son. Cependant, les personnes qui ont un syndrome d'Usher type 1 n'ont généralement pas suffisamment de bénéfice avec ce type de prothèse pour pouvoir comprendre la parole.

- L'implant cochléaire

Lorsque le syndrome d'Usher de type 1 est diagnostiqué précocement, une implantation cochléaire (potentiellement bilatérale) peut être proposée chez l'enfant.

Il s'agit d'un appareil électronique composé de deux parties : une partie interne et une partie externe. La partie externe comprend :

- un microphone placé derrière le pavillon de l'oreille qui recueille les sons ;
- un processeur qui transforme les sons en impulsions électriques ;
- une antenne aimantée qui transmet les impulsions électriques à la partie interne de l'implant à travers la peau.

La partie interne est posée dans l'oreille interne au cours d'une intervention chirurgicale. Elle transmet les informations électriques directement aux fibres nerveuses auditives.

Comme dans toutes les interventions chirurgicales il existe des risques notamment d'inflammation ou d'infection au niveau de l'implant, de vertiges et de 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 (acouphènes) peuvent apparaître.

Même si l'implant cochléaire restaure une audition différente de l'audition naturelle et nécessite une rééducation auditive importante (orthophonie), de nombreuses personnes bénéficiant d'un implant cochléaire sont en mesure de comprendre la parole sans avoir à lire sur les lèvres. Les communications téléphoniques peuvent aussi être possibles.

En cas d'implantation cochléaire, certains **systèmes d'aides à la communication** peuvent améliorer la compréhension du message sonore. Ainsi, le signal sonore peut être transmis à l'appareillage par induction magnétique, 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. 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.

Certaines **aides techniques** peuvent aussi aider les personnes atteintes d'une surdité profonde, comme les systèmes d'alerte lumineux (une lumière s'allume à chaque coup de sonnette) et les appareils de communication téléphonique pour malentendants.

La prise en charge visuelle

Le port de verres protecteurs et filtrants adaptés à la rétinopathie, prescrits par un médecin ophtalmologiste, est recommandé. Leur but est surtout de diminuer la sensation d'éblouissement, tout comme le port d'un chapeau à visière, et d'améliorer le contraste. Il est également conseillé d'éviter les expositions au soleil sans cette protection (mer, montagne).

En cas de cataracte, une intervention chirurgicale est conseillée. Cette opération n'est pas différente de celle réalisée chez les personnes qui ne sont pas atteintes du syndrome d'Usher de type 1.

En cas d'œdème de la rétine, un traitement (acétazolamide) peut être proposé pour limiter l'altération de la vue liée à l'œdème.

Un apport de fortes doses de vitamine A (rétinol) pourrait ralentir l'altération des cellules impliquées, les cônes et les bâtonnets. Cet effet bénéfique reste très discuté par la communauté médicale et scientifique. Par ailleurs, à ces fortes doses, la prescription de vitamine A est potentiellement dangereuse chez la femme enceinte, car elle peut être à l'origine de malformation chez le fœtus, et chez l'enfant, en raison d'effets secondaires potentiellement toxiques sur le cerveau et la croissance.

Une alimentation équilibrée enrichie en antioxydants comme la lutéine, une substance présente dans les légumes verts, et les oméga 3, présents dans les poissons gras, pourraient aider à ralentir l'évolution des troubles de la vue. Des compléments alimentaires sont aussi disponibles mais n'ont pas fait la preuve de leur effet.

Des **aides « basse vision »** peuvent être proposées lorsque la vision centrale est atteinte. En effet, la vision peut souvent être améliorée par des appareils spéciaux. Il s'agit d'aides optiques comme des lunettes grossissantes, des loupes, des télescopes ou d'aides non-optiques qui consistent en 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.

Enfin, des aides électroniques comme des systèmes de télévision en circuit fermé avec appareils grossissants et dispositifs de lecture informatisés intégrés sont utiles dans certaines circonstances.

● **Quels sont les professionnels mobilisés pour aider ces personnes ?**

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

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

Le double déficit auditif et visuel nécessite aussi un accompagnement et une orientation spécialisés réalisés par le CRESAM (centre de ressource national dédié aux personnes qui ont à la fois une déficience auditive et une déficience visuelle). Ce centre est constitué d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels qui se déplacent sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre des malades, de leurs familles et des professionnels qui en font la demande. L'objectif premier est de leur apporter une aide directe en les informant, les conseillant, mais aussi d'évaluer les habitudes de vie, les besoins, l'environnement, les priorités du malade et l'impact de la maladie sur ses relations sociales.

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

Une **prise en charge orthophonique** avec un accompagnement des parents peut être mise en place dès le diagnostic de surdit , quel que soit l'âge de l'enfant. Les s ances d'orthophonie aident   l'acquisition du fran ais parl  lorsque les parents ont choisi d'utiliser ce mode de communication (voir le paragraphe « Quelles sont les cons quences sur la vie familiale et sociale et la communication ? »). Ensuite, cette r education est  galement essentielle dans l'acquisition de la lecture et de l' criture.

Chez les jeunes enfants, les troubles de l' quilibre et de la vue g nent souvent le d veloppement. La **prise en charge par un psychomotricien** est tr s importante pour compenser ces d ficits. Elle aide l'enfant   bien se situer dans l'espace et   prendre confiance en lui.

Lorsque la baisse de la vue devient g nante, la **r education visuelle fonctionnelle en milieu sp cialis ** est conseill e : la personne atteinte est accueillie pour un s jour de quelques semaines   quelques mois dans un centre de r education fonctionnelle de la vision o  elle est prise en charge par une  quipe pluridisciplinaire (orthoptiste, opticien, ophtalmologiste, ergoth rapeute, r educateur en activit s de la vie journali re, ORL, psychomotricien,  ducateur sp cialis , psychologue). Ce s jour a pour objet de permettre   la personne d ficiante visuelle d'acqu rir ou de retrouver le maximum d'autonomie pour favoriser la r insertion familiale, sociale, professionnelle. En France, il existe actuellement, un centre de r education fonctionnelle de la vision qui accueille sp cifiquement les personnes malvoyantes qui ont un syndrome d'Usher – l'institut AMARAV – afin de leur offrir une r adaptation fonctionnelle visuelle adapt e   leur d ficience auditive.

La **rééducation en activités de la vie journalière (rééducation en AVJ)**, adaptée aux personnes déficientes visuelles, permet aussi de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Après avoir analysé les difficultés de la personne, le rééducateur en AVJ apporte les aides techniques nécessaires à l'autonomie comme, par exemple, l'aménagement du mobilier. Pour ce faire, il peut utiliser des mises en situation d'activité ou de travail proches de la vie quotidienne, devenant ainsi une sorte d'interface entre le malade et son environnement. Il peut aussi concevoir et réaliser l'appareillage qui facilitera l'accès à l'autonomie de la personne.

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

- Une communication orale en langue française (communication audiophonatoire) pour les enfants implantés. Elle nécessite une réhabilitation auditive adaptée et précoce dans l'enfance. Des aides à la compréhension employant la vue peuvent être utilisées en cours d'apprentissage du français parlé. Cependant, du fait de la dégradation progressive de la vision, l'objectif final est de ne s'appuyer à terme que sur l'audition et non sur la vision. Ces aides à la communication sont :
- la lecture labiale, qui correspond à l'identification des sons prononcés par la lecture sur les lèvres ;
- le Langage Parlé Complété (LPC), utilisant une série de codes simples traduisant les sones labiaux de la langue parlée et permettant de compléter la lecture labiale ;
- le français signé utilisant des gestes empruntés à la langue des signes en soutien du français parlé.
- Une communication visuo-gestuelle fondée sur une communication en langue des signes (en France LSF pour langue des signes française). Avec l'apparition des troubles de la vue des adaptations sont nécessaires : lorsque le champ visuel devient limité, la Langue des Signes doit être pratiquée dans un espace adapté (cadre, distance, placement, conditions d'éclairage ...). Lorsque la malvoyance s'accroît, les personnes peuvent utiliser une forme adaptée de la langue des signes, la LSF tactile dans laquelle les personnes ne signent pas de manière visible, mais de manière perceptible au toucher (par exemple dans le creux de la main de la personne malvoyante et malentendante).

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

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

Les **instructeurs en locomotion** ont pour fonction d'aider la personne gênée dans ses

déplacements, notamment dans les situations difficiles. Cette rééducation aide la personne à mieux comprendre son environnement pour mieux s'y orienter. Elle l'aide aussi à utiliser le champ de vision qui lui reste (champ visuel résiduel) et lui permet, par la rééducation, de se déplacer en toute sécurité à l'intérieur comme à l'extérieur. L'utilisation d'une canne blanche et d'un chien guide quand la cécité est installée est nécessaire.

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

Il y a plusieurs moments où la famille et le malade peuvent ressentir le besoin de trouver un soutien psychologique.

Pour les parents, l'annonce du diagnostic est un moment douloureux, et ils peuvent ressentir un profond isolement. Par ailleurs, les parents vivent dans l'angoisse que les manifestations s'aggravent, que la perte de la vue s'installe.

La maladie d'un enfant peut être également très 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.

La progression des troubles de la vue entraîne souvent des peurs comme la crainte de la cécité, la peur de l'isolement. La perte progressive de la vue est difficile à accepter et le malade doit être le mieux préparé possible pour apprendre à vivre avec ce handicap. A l'adolescence, les difficultés visuelles peuvent gêner la communication en groupe et l'adolescent peut se sentir isolé, à l'écart.

Pour toutes ces raisons, l'aide d'un pédopsychiatre ou d'un psychologue doit être proposée pour aider l'enfant ou l'adulte à s'intégrer socialement, scolairement et/ou professionnellement.

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

Le suivi médical fait appel principalement au médecin ORL et à l'ophtalmologiste selon les besoins. La fréquence des visites et des examens de contrôle est fixée par les médecins et dépend de l'évolution de la maladie. Il est aussi recommandé de rencontrer un médecin généticien connaissant ce syndrome. 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.

● **Peut-on prévenir cette maladie ?**

Non, il n'existe pas de prévention possible pour le syndrome d'Usher de type 1.

Vivre avec

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

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

● **Quelles sont les conséquences sur la vie familiale et sociale et la communication ?**

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

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

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

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

● **Quelles sont les conséquences sur la scolarité ?**

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

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

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

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

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

En France, les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS) pour les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des Droits et de l'Autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison Départementale des personnes handicapées (MDPH, voir « Les prestations sociales en France »). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (rendre les locaux accessibles, demander un accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire...) sont alors définis par la MDPH.

● Quelles sont les conséquences sur la vie professionnelle ?

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

Pour maintenir l'autonomie dans la vie quotidienne, des transformations, des adaptations et des rééducations sont envisageables par le biais de services spécialisés « basse vision ». L'exercice de l'activité professionnelle et parfois le trajet pour s'y rendre peut engendrer des difficultés et nécessiter des aménagements : temps partiel, aménagement du poste de travail, reclassement, changement de poste, milieu protégé... Des mesures d'accompagnement, pour les trajets, peuvent être proposées, le médecin du travail reste l'interlocuteur privilégié.

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

En France, dans chaque département des services sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées. D'autres prennent en charge l'adaptation des postes de travail en accord avec le médecin du travail. Ces adaptations sont réalisées par des ergonomes. En France, l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des

Personnes Handicapées (Agefiph) est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées et les entreprises du secteur privé à réussir l'insertion dans la vie professionnelle. Le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP) réalise les mêmes actions dans le secteur public.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

La surdit  est appareillable, en revanche, il n'existe pas de traitement sp cifique de la r tinite pigmentaire. C'est pourquoi la recherche actuelle s'oriente surtout vers la prise en charge de l'atteinte visuelle m me si elle est plus tardive.

Au cours de ces derni res ann es, la recherche m dicale s'est consid rablement d velopp e pour d terminer les causes de la r tinite pigmentaire et des  tudes sp cifiques sur la d g n rescence de la r tine sont en cours afin de proposer des traitements   cette maladie.

La th rapie g nique consiste   apporter aux photor cepteurs une copie du g ne non mut . Cette th rapie constitue   ce jour un des plus solides espoirs m me si ce traitement est actuellement   un stade exp rimental pour le syndrome d'Usher de type 1. Mais la th rapie g nique sera probablement peu efficace en cas de maladie d j   volu e.

C'est pourquoi d'autres approches sont  galement en cours d' tude. Des essais cliniques pour des m dicaments qui visent   emp cher la d g n rescence des b tonnets et/ou des c nes ont commenc  et vont se d velopper dans les ann es   venir. Des dispositifs de r tine ou de vision artificielle sont aussi   l'essai actuellement.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la m me maladie ?

En contactant les associations de malades consacr es aux maladies r nales. Vous trouverez leurs coordonn es en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtax ) 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 d marches administratives. Des conseils pr cieux peuvent  tre fournis d'une part par les assistants(es) des services sociaux   l'h pital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la l gislation et les droits.

En France, les personnes atteintes de syndrome d'Usher de type 1 b n ficient d'une prise en charge   100 % (exon ration du ticket mod rateur) par la S curit  sociale du financement des soins et des frais m dicaux li s   leur maladie au titre des Affections de Longue Dur e (ALD) hors liste.

En pratique, c'est le m decin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge   100 %, appel  protocole de soins. Un volet est adress  au m decin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge   100 % d'une partie ou de la totalit  des soins. Le m decin remet ensuite   la famille (lors d'une consultation ult rieure), un volet du protocole de soins, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est  tabli pour une dur e d termin e fix e par le m decin conseil de l'Assurance Maladie. Lorsque le protocole de

soins arrive à terme, c'est le médecin traitant qui en demande le renouvellement.

Comme ces 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, ...). 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.

Les familles peuvent ainsi notamment obtenir une allocation d'éducation de l'enfant handicapé ou AEEH (anciennement appelée Allocation d'éducation Spéciale ou AES) tant que l'enfant est âgé de moins de 20 ans et un complément d'AEEH (qui couvre le montant des dépenses et/ou le changement d'activité professionnelle d'un des parents et/ou le recours à une tierce personne). Ces aides financières sont allouées par la CDAPH et versée par la Caisse d'Allocations Familiales (CAF). Le forfait surdité peut être alloué aux personnes ayant une perte auditive égale ou supérieure à 70 décibels. Les personnes qui ont une surdité sévère ou profonde et qui « recourent à un système de communication adapté nécessitant une aide humaine » peuvent notamment bénéficier du financement d'une aide humaine à la communication (preneur de notes, répétiteur en lecture labiale, codeur LPC, interprète en LSF ou en LSF tactile) sous forme de forfait leur permettant de faire appel à un professionnel ou de dédommager une personne de leur famille qui les accompagne dans leur démarches. Le forfait cécité est alloué aux personnes dont l'acuité visuelle ne dépasse pas 1/20. Une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées, majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité atteint ou 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'information et l'orientation de la personne vers les établissements spécialisés quand cela est nécessaire et elle accompagne 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 rassemble 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 :

Expert : Dr Sandrine Marlin

*Centre : Centre de référence des surdités congénitales
et d'origine génétique (CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau)*

Expert : Dr Christian Hamel

*Centre : Centre de référence des affections sensorielles d'origine génétique
(CHU Montpellier - Hôpital Gui de Chauliac)*

Expert : Dr Isabelle Audo

*Centre : Centre de référence des dystrophies rétiniennes d'origine génétique
(Centre hospitalier national d'ophtalmologie des Quinze-Vingts)*

Associations:



SOS-Rétinite
Association
Française de
surdicécité



Association Française des
Conseillers en Génétique

Centre national de Ressources
pour Enfants et Adultes Sourds
Avouglés et Sourds Malvoyants



Avec le soutien de la

