

Le syndrome de Usher



CENTRE DE **RE**SSOURCES POUR ENFANTS ET ADULTES
SOURDS-**A**VEUGLES ET SOURDS-**M**ALVOYANTS

Sommaire

Le syndrome de Usher	3
I - Audition et équilibre.....	5
1) Les différents types de surdit�.....	5
2) Les degr�s de la surdit�	7
3) L'atteinte vestibulaire.....	9
4) En r�sum�.....	10
5) Le diagnostic et la prise en charge.....	10
II - La vision	13
1) Fonctionnement de la vision	13
2) Fonctionnement de la r�tine	14
3) La r�tinopathie (RP) lors du syndrome de Usher	15
4) L'�volution et la prise en charge	20
III - Le syndrome de Usher est une maladie g�n�tique.....	24
1) Qu'est-ce qu'une maladie g�n�tique ?	24
2) Le conseil g�n�tique.....	26
IV - Les diff�rents types de syndromes.....	27
Questions fr�quemment pos�es	28

Le syndrome de USHER

Le syndrome de USHER a été décrit pour la première fois en 1858 par Von GRAEFE¹ au sujet de 3 patients atteints de surdité congénitale avec rétinite pigmentaire évolutive associée. Le docteur USHER², ophtalmologiste anglais, est le premier à appréhender le caractère héréditaire de cette association pathologique et la décrit comme un syndrome spécifique.

Le syndrome de Usher associe surdité et rétinopathie pigmentaire (voir titre II de ce document et site RETINA France³).

Il existe plusieurs types de syndrome de Usher (voir titre IV) qui sont classés en fonction du degré de la surdité, de l'existence ou non de troubles de l'équilibre et du moment de l'apparition de la gêne visuelle fonctionnelle. La répartition des 3 types de syndrome de Usher varie en fonction des pays⁴ :

- 33 à 40% de types 1, 56 à 67% de types 2 en Europe ;
- 48% de types 3 en Finlande ;
- 50% de types 1 en Norvège.

¹ **Von GRAEFE A.** *Vereizelte Beobachtungen und Bemerkungen. Exceptionnelles verhalten des Gesichts feldes bei Pigmentenarter der Netzhalt. Arch Klin Ophtalmol. 1858 ; 4 : 250-3*

² **USHER C.** *On the inheritance of retinis pigmentosa, with notes of cases. Royal London Ophtalmol Hosp Rep. 1914 ; 19 : 130-236*

³ **www.retina-france.asso.fr**

⁴ **KIMBERLING WJ, Smith R :** *Gene mapping of the Usher Syndromes. Otolaryngol Clin North Am. 1992 ; 25(5) : 923-33*

Le syndrome de Usher est une maladie génétique (voir titre III). Le syndrome de Usher touche environ 1 individu sur 25 000 et est à l'origine de 3 à 6 % des surdités congénitales. Le syndrome de Usher représente 50% de la population sourde-aveugle aux USA¹.

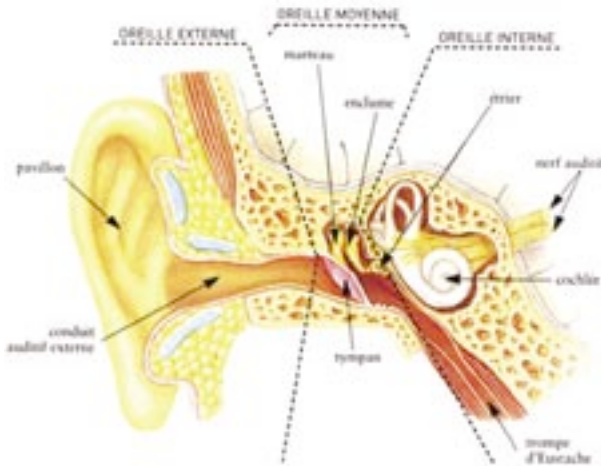
¹ **BOUGHMAN JA**, Vernon M, Shaver KA. Usher syndrome : definition and estimate of prevalence from two high risk population. *J Chron Dis.* 1983 ; 36(8) : 595-603

I. Audition et équilibre

1) Les différents types de surdité

On connaît deux grands types de surdité : les surdités de transmission et les surdités de perception.

Les surdités de transmission sont dues à des anomalies de l'oreille externe ou de l'oreille moyenne. **L'oreille externe**, constituée du pavillon et du conduit auditif externe, joue un rôle de capteur des ondes sonores. Les ondes sonores sont transmises à l'oreille interne par l'intermédiaire des 3 osselets de **l'oreille moyenne** (marteau, enclume, étrier). **L'oreille interne** transforme le message sonore en influx électrique conduit par le nerf auditif jusqu'au cerveau où l'information sonore est décodée.

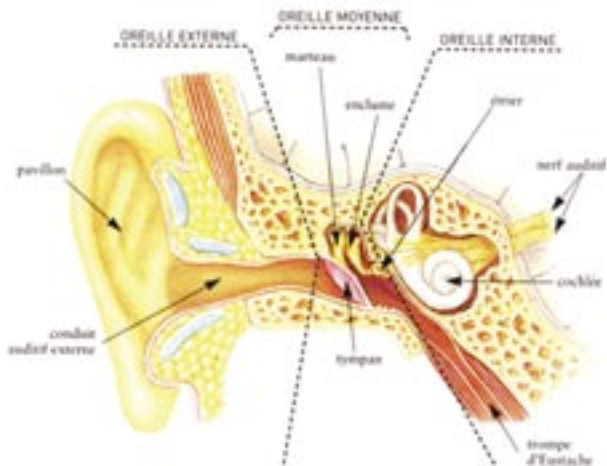


Oreille externe et oreille moyenne
Siège de la surdité



Oreille interne normale

Les surdités de perception sont dues à des anomalies de l'oreille interne, des voies auditives, des centres auditifs corticaux.



Oreille externe et moyenne normales

Oreille interne
Siège de la surdité



Les surdités en cause dans le syndrome de Usher sont des surdités de perception.

2) Les degrés de surdité

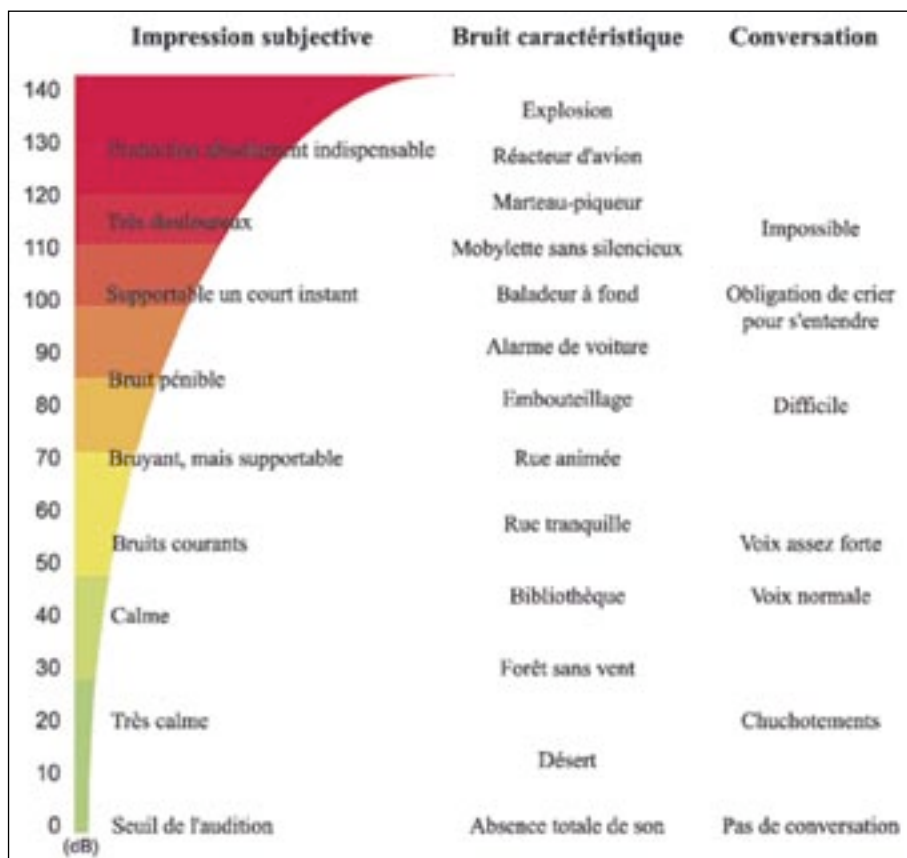
Le Bureau International d'Audio Phonologie (BIAP) établit la classification suivante en fonction de la perte auditive en décibels (dB) :

- surdité légère : perte de 20 à 40dB ;
- surdité moyenne : perte de 40 à 70 dB ;
- surdité sévère : perte de 70 à 90 dB ;
- surdité profonde : perte de 90 à 120 dB ;
- surdité totale ou cophose : perte de plus de 120 dB.

L'oreille humaine perçoit des intensités sonores allant de 10^{-16} watt/cm² à 10^{-3} watt/cm², soit un rapport de 10 000 milliards = capacité d'identifier un objet de 1 mm à 10 millions de km !

Pour faciliter l'utilisation de cette échelle d'intensité, on exprime les intensités avec une échelle logarithmique dont l'unité est le Bel : le niveau 0 dB est, par convention, 10^{-16} watt/cm² = 20 µPa = seuil d'audition d'un normo entendant à 1000 Hz.

Afin de faciliter la compréhension des différents niveaux d'intensité dans la vie quotidienne, des échelles de bruit ont été créées, dont un exemple est présenté ci-après.



ECHELLE DE BRUIT

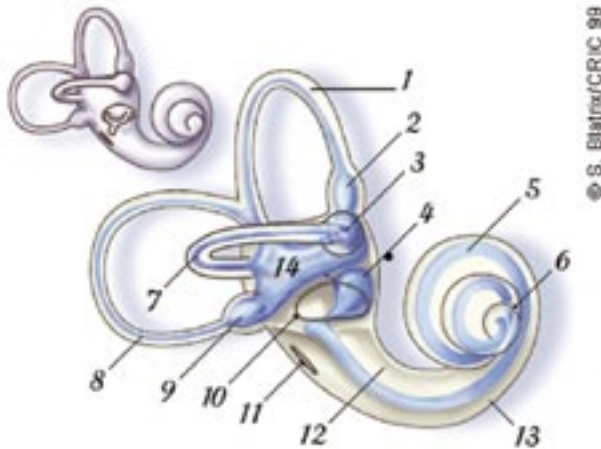
L'intensité de la surdité dans le syndrome de Usher est variable : moyenne, sévère, profonde ou totale (voir titre V).

3) L'atteinte vestibulaire

Le vestibule est, chez l'homme, l'organe de l'équilibre.

Le vestibule :

- comporte l'utricule (14) et le saccule (4)
- l'utricule et le saccule comportent deux macules sensorielles composées de cellules ciliées : l'excitation physiologique est la **pesanteur**.



Dans le syndrome de Usher de type 1, il n'y a pas de réponse vestibulaire aux différentes stimulations, c'est-à-dire lors des mouvements de la tête par rapport à la verticale. C'est ce qui explique le retard pour l'acquisition de la marche (en général après l'âge de 17 mois).

4) En résumé

Chaque type de syndrome de Usher est donc caractérisé par une atteinte auditive et vestibulaire spécifique, reprise dans le tableau ci-après :

	TYPE I	TYPE II	TYPE III
AUDITION	Surdit�e profonde � la naissance	Surdit�e moyenne � la naissance �volutive, appareillable ¹	Surdit�e progressive
EQUILIBRE	Retard de la marche (apr�s 17 mois) d� � des probl�mes d'�quilibre qui se compensent petit � petit	Equilibre normal	Equilibre normal

5) Le diagnostic et la prise en charge

a) Le diagnostic de la surdit e

Le diagnostic de la surdit e peut  tre fait par plusieurs types de m thodes : les m thodes objectives et les m thodes subjectives.

¹ Une  quipe su doise effectue actuellement un travail de recherche sur cette question. Elle semble montrer que l'audition se d t riore plus rapidement chez les personnes ayant un Usher type 2 que dans la population de r f rence.

Les méthodes subjectives nécessitent le concours de la personne testée et ne sont donc pas toujours possibles notamment chez l'enfant très jeune ou chez la personne polyhandicapée :

- L'audiométrie tonale permet de déterminer les seuils de perception sur les différentes fréquences (des graves aux aiguës).
- L'audiométrie vocale permet de déterminer à quelle intensité sonore 50% des mots sont compris : c'est le seuil d'intelligibilité.
- Chez l'enfant de 1 à 5 ans, les réponses aux stimulations sonores sont obtenues dans un contexte de jeu, par conditionnement. Les oreilles sont testées séparément ou en même temps (c'est-à-dire en champ libre). Chez l'enfant de moins de 1 an, l'audition peut être approchée de façon globale en champ libre.

Les méthodes objectives ont l'avantage de ne pas nécessiter la participation active du sujet testé. Les renseignements qu'elles apportent sont complémentaires de ceux apportés par les examens subjectifs :

- Les Potentiels Evoqués Auditifs (PEA) précoces enregistrent les réponses de la cochlée et des centres du tronc cérébral chez une personne calme, au mieux, en train de dormir. Ils apprécient les seuils auditifs sur les fréquences aiguës et la maturation des voies auditives.
- Les Oto-émissions acoustiques : ce sont les vibrations émises par les cellules ciliées externes de la cochlée, elles sont recueillies par un microphone placé dans le conduit auditif externe. Elles sont rapides à réaliser et faciles à effectuer chez le nourrisson mais elles n'évaluent pas le niveau de l'audition. Si elles sont positives, elles permettent d'affirmer l'intégrité des cellules ciliées externes de la cochlée et si elles sont absentes, cela veut dire qu'il y a une perte auditive d'au moins 25-30 dB.

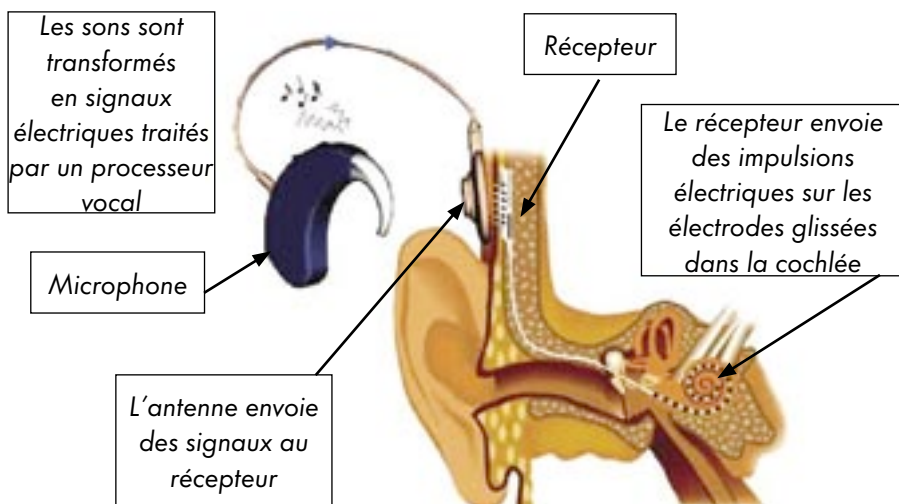
b) La prise en charge

La prise en charge du syndrome de Usher doit être multidisciplinaire dès la confirmation du diagnostic : ORL, orthophoniste, psychologue, psychomotricienne, audioprothésiste, éducateur spécialisé et professeur spécialisé pour déficients auditifs ont tous leur place auprès de l'enfant ou de l'adulte atteint d'un syndrome de Usher.

Chez l'enfant, la prise en charge précoce a pour but de développer un ou plusieurs modes de communication qui lui permettront de s'épanouir harmonieusement. Ces modes de communication seront oralistes ou gestuels, ou les deux à la fois, et choisis en fonction des appétences de l'enfant et de son milieu familial.

En cas de surdité moyenne et sévère, on propose en général un appareillage conventionnel par prothèse amplificatrice.

En cas de surdité profonde congénitale, l'implant cochléaire est de plus en plus souvent proposé en raison du handicap visuel secondaire à la rétinite pigmentaire.



II. La vision

1) Fonctionnement de la vision

La vision joue un rôle central dans l'organisation des perceptions.

L'œil agit comme un capteur de lumière dans un certain spectre. Il la décompose, la transmet au cerveau qui extrait et interprète l'information.
« On voit avec le cerveau. »

En situation normale, les rayons lumineux arrivent sur la rétine.

Cependant, selon la taille du globe oculaire, ils peuvent arriver en avant ou en arrière de celle-ci. Ces anomalies peuvent être corrigées par des lunettes : myopie, astigmatisme, hypermétropie.

Les informations visuelles passent ensuite par le nerf optique et arrivent dans les aires occipitales du cerveau pour y être analysées.

La perception visuelle résulte donc de différentes étapes qui se déroulent en parallèle en un temps très bref.

Ces étapes sont :

- un traitement sensoriel au niveau de la rétine (analyse des composantes de l'image)
- un traitement perceptif
- puis un traitement cognitif : dans le cerveau, l'image est interprétée et analysée.

2) Fonctionnement de la rétine

La rétine, la partie la plus interne de l'œil, est sensible à la lumière et transmet l'information au nerf optique.

La rétine est constituée de différentes cellules dont les cellules photo réceptrices : les cônes et les bâtonnets. Celles-ci sont très spécialisées et réparties différemment au sein de la rétine.

Les cônes sont essentiellement présents au centre (la macula) et permettent la vision diurne des détails et une acuité visuelle fine et précise, situant l'objet par rapport au corps.

Quand on mesure l'acuité visuelle, on évalue le fonctionnement des cônes.

Les bâtonnets, eux, sont répartis dans toute la périphérie. Ils permettent la détection des mouvements, la vision nocturne, et situent le corps dans l'espace.

Il y a complémentarité de fonctionnement entre rétine centrale (lecture fine) et rétine périphérique (détection des mouvements). Ainsi, quand un objet est détecté dans la périphérie de notre champ visuel par les bâtonnets, un mouvement rapide des yeux (saccade) est déclenché dans sa direction, ce qui permet sa fixation par les cônes et sa reconnaissance par le cerveau.

3) La rétinopathie pigmentaire (RP) lors du Syndrome de USHER

3.1) Définition

Le terme de rétinopathie pigmentaire (RP) désigne un groupe de maladies caractérisées par une atteinte progressive de la rétine. On trouve parfois le terme « rétinite pigmentaire » pour désigner cette affection.

Les RP secondaires à l'atteinte de différents gènes ne sont pas toutes encore identifiées.

Les RP sont des maladies fréquentes qui touchent environ 3 millions de personnes dans le monde.

Insistons encore sur la grande variabilité de l'atteinte rétinienne.

Dans le cadre du Syndrome de Usher, on peut véritablement parler de deux maladies d'expression et de gravité très différentes.

- ◇ *Au cours du type 1, les premières manifestations visuelles apparaissent précocement, habituellement vers l'âge de 10 ans.*
- ◇ *Au cours du type 2, elles débutent plus tardivement ; elles sont progressives et moins invalidantes, devenant gênantes aux alentours de 25-30 ans.*

Au sein d'une même famille, les symptômes peuvent être de gravité variable.

3.2) Les symptômes de la rétinopathie

Ils apparaissent progressivement même si leur prise de conscience est parfois brutale.

Il s'agit d'une :

- héméralopie avec, paradoxalement, une hypersensibilité à l'éblouissement ;
- réduction du champ visuel ;
- baisse de l'acuité visuelle.

3.2.1) L'héméralopie

Elle se définit par une gêne dans l'obscurité ou la pénombre.

Elle s'explique par le fait que les bâtonnets qui permettent l'adaptation dans l'obscurité fonctionnent moins bien.

Cette gêne doit être reconnue et identifiée. Méconnue, elle est source d'angoisse et nombre d'adolescents la ressentent sans s'en rendre compte.

Paradoxalement, la personne atteinte d'une rétinopathie est aussi gênée par un manque que par un excès de lumière (éblouissement).

Il faut alors envisager le port de verres teintés qui ne doivent être prescrits qu'après un examen d'optique basse vision. L'examen se fera dans toutes les situations d'éclairement rencontrées dans la vie quotidienne.

Cette gêne à l'obscurité explique les maladresses souvent observées chez ces personnes.

Vision normale



Eblouissement

Vision normale



Héméralopie

3.2.2) Atteinte du champ visuel périphérique

L'ophtalmologiste la précise grâce à un examen appelé champ visuel manuel de GOLDMANN. Cet examen, qui demande beaucoup d'attention, est anodin et dure ½ heure. Il doit être pratiqué en vision monoculaire et surtout binoculaire, ce qui a un intérêt pratique et administratif (COTOREP, CDES).



Vision normale



Vision tubulaire

3.2.3) Baisse de l'acuité visuelle fine

Elle est rare et tardive. Les personnes atteintes de rétinopathie voient souvent très bien les petits détails situés dans leur champ visuel. Cela contribue parfois à l'incompréhension dont ils sont victimes. Ils peuvent distinguer une aiguille sur une table mais ne pas voir la personne située à coté d'eux car en dehors de leur champ visuel.

La rétinopathie épargne les cellules du centre de la rétine (les cônes).

Si l'acuité visuelle baisse il est important de vérifier qu'il ne s'agit pas d'un début de cataracte (qui peut parfois utilement être opérée) ou d'un œdème de la macula (centre de la rétine).

Toute baisse de l'acuité visuelle doit conduire à un examen ophtalmologique : il s'agit en effet souvent de problèmes associés auxquels il est possible de remédier (cataracte, myopie ...).

3.3) L'électrorétinogramme

C'est l'examen qui permet le diagnostic de la rétinopathie et son indication doit être pesée, chez l'enfant sourd, dans le cadre d'un dialogue entre médecins et parents.

Il enregistre l'activité électrique de la rétine grâce à des électrodes situées sur des lentilles de contact posées sous les paupières. Cet examen nécessite le noir complet, ce qui peut poser des problèmes de communication gestuelle lors de sa réalisation.

4) L'évolution et la prise en charge

L'évolution est donc très variable. Rien ne permet de la prévoir, ni dans son intensité, ni dans son évolutivité. Il convient d'être très attentif aux plaintes, remarques ou changements de comportement qui peuvent être les témoins d'une gêne visuelle.

4.1) Prise en charge médicale

Sont proposés différents verres filtrants adaptés à la rétinopathie pour lutter contre l'éblouissement et améliorer la vision des contrastes. Cette prescription se fait dans le cadre d'une consultation spécialisée.

La vitamine A, qui semblerait ralentir l'évolution de la maladie, est prescrite par de nombreux ophtalmologistes.

Différentes équipes dans le monde travaillent sur des recherches telles que la thérapie génique, les greffes de cellules rétinienne et la vision artificielle rétinienne et/ou corticale.

4.2) Les rééducations

Elles peuvent être d'un grand apport pour prévenir les désorganisations perceptivo motrices et psychologiques du sujet.

4.2.1) Rééducation de la vision fonctionnelle

Elle est effectuée par l'orthoptiste après un bilan basse vision qui :

- Recueille l'histoire du patient,
- Cerne ses attentes et ses besoins spécifiques,
- Répond aux demandes d'information,
- Évalue et analyse les potentialités et les stratégies d'utilisation de la fonction visuelle dans des situations essentiellement statiques et, à des distances variables,

➤ Etablit un **projet de rééducation basse vision.**

Le projet de rééducation basse vision permet au patient de :

- réorganiser son oculomotricité ;
- lutter contre une négligence monoculaire et un strabisme secondaire ;
- prendre conscience de sa ou ses zones de fixations utiles et de les développer ;
- travailler ses coordinations oculo-manuelles en développant des stratégies oculo-céphaliques de compensation ;
- maintenir ou reconstruire l'image amputée dans son intégralité;
- appliquer de nouvelles stratégies pour la lecture grâce à des systèmes optiques variés et variables à partir d'un **bilan optique basse vision.**

Suite à ce bilan spécifique, se met en place une rééducation adaptée, soit dans un centre de rééducation de basse vision, soit dans le cadre plus courant d'un réseau de praticiens libéraux. Elle s'exerce dans différents domaines qui sont la locomotion et l'aide à la vie journalière.

La prise en charge sécurité sociale avec transport requiert uniquement une **prescription médicale spécialisée** (bilan basse vision pour l'orthoptie).

4.2.2) Locomotion

Les instructeurs en locomotion ont pour fonction d'aider la personne gênée dans ses déplacements, notamment dans les situations difficiles comme la pénombre, par des techniques spécifiques impliquant une gestion active du potentiel visuel. Toutes les ressources perceptives (visuelles, auditives, tactiles et représentation mentale) contribuent à développer une autonomie de en toute sécurité.

Cette rééducation aide le sujet à mieux comprendre son environnement pour mieux s'y orienter. Elle vise à développer les stratégies visuelles et les capacités d'interprétation (par exemple, interpréter correctement un relief). En effet, l'objectif n'est pas d'apprendre un trajet par cœur mais d'acquérir des compétences permettant de faire face à l'imprévu.

En cas de limite importante du potentiel visuel, on peut faire appel à des moyens de compensation tels que la canne. Les compétences visuelles peuvent alors être réorientées vers d'autres fonctions (ex : regarder au loin lorsque l'on se déplace avec une canne).

La prise en charge par la Sécurité sociale est variable selon les structures.

4.2.3) Ergothérapie et Aide à la Vie Journalière(A.V.J)

L'AVJiste est le spécialiste de l'Aide à la Vie Journalière. Son objectif est de faire retrouver de l'autonomie à son patient et de l'amener à utiliser au mieux son potentiel visuel (balayage, concentration...) dans les actes de la vie quotidienne : la toilette, la cuisine, l'habillage, le maquillage...

Il s'agit aussi de développer et de faire confiance à de nouvelles stratégies de perception prenant le relais de la vision (toucher, audition, olfaction).

L'action de l'AVJiste, coordonnée avec les autres rééducations, s'inscrit dans la vie quotidienne (ex : Se déplacer seul devient utile pour faire ses courses et retrouver le plaisir de rencontrer les autres). Elle permet ainsi au patient de mobiliser des compétences insoupçonnées ou qu'il croyait perdues.

Le travail de l'AVJiste peut se faire en centre de rééducation, dans des services de gériatrie ou dans des lieux de vie.

4.3) Les aides optiques

Leur achat dépend de la décision multidisciplinaire en accord avec la personne concernée, soit dans l'équipe du centre de rééducation, soit à l'intérieur d'un réseau de praticiens libéraux, dont l'opticien basse-vision fait partie.

Le bilan de l'opticien basse vision débouche sur des avis et des essais multiples, fonction des conditions d'ensoleillement, des moments de la journée, des besoins personnels ou professionnels, des loisirs...

Que ce soit pour les teintes des filtres (rose, jaune, vert...) ou pour les catégories d'aides optiques (microscopiques, télescopiques, grands champs...) ou pour les vidéos loupes ; des prêts peuvent être consentis. Leur utilisation plus ou moins confortable sera très personnelle et leur mode d'adaptation sera souvent imprévisible.

Ce n'est qu'une fois que cette mission remplie que l'opticien demandera la prescription du système optique à l'ophtalmologiste du patient.

Souvent des achats multiples seront nécessaires afin de favoriser l'autonomie de la personne concernée dans les différentes situations visuelles.

La prise en charge par la Sécurité Sociale de ces aides optiques est variable en fonction des départements. Elle dépend également du contenu du dossier sanitaire et social qui doit être médicalement bien argumenté.

III. Le syndrome de Usher est une maladie génétique

1) Qu'est-ce qu'une maladie génétique ?

Une maladie génétique est la conséquence du mauvais fonctionnement d'un gène. Les gènes sont des petits brins d'ADN, localisés sur les chromosomes et présents dans le noyau de chacune des cellules. Le gène code pour la synthèse d'une protéine qui va remplir une fonction précise dans la cellule. On estime à environ 30 000 le nombre des gènes qui constituent le patrimoine génétique de l'homme. Il existe dans le noyau deux exemplaires de presque tous les gènes ; l'un est hérité de la mère, l'autre provient du père.

La maladie de Usher est une maladie génétique dont la transmission est appelée récessive autosomique.

Le terme «autosomique» signifie que ces maladies touchent, avec une fréquence **égale**, les garçons et les filles.

Le terme «récessif» veut dire qu'il faut que les deux exemplaires copies du même gène soient altérés pour que la maladie apparaisse. Dans ce type de maladie, les deux parents sont chacun porteur d'un exemplaire altéré du gène, mais ne sont pas malades : ils sont porteurs sains.

Le schéma suivant représente la transmission d'une maladie autosomique récessive ; les boules noires représentent les gènes qui ne fonctionnent pas, les boules blanches ceux qui fonctionnent. Seuls les individus porteurs de deux boules noires sont atteints de la maladie.

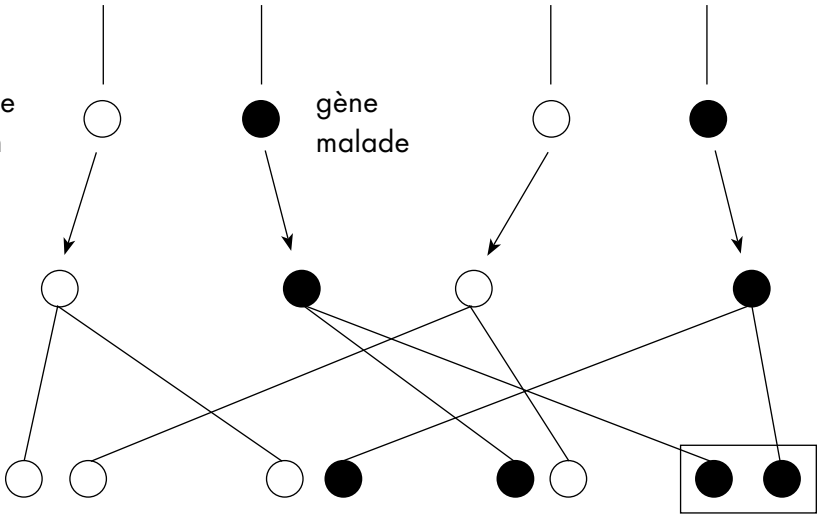
Père

Mère

gène
sain

gène
malade

Enfant



Enfant atteint par
le syndrome de
Usher

2) Le conseil génétique

Dans une famille où un ou plusieurs membres sont atteints du syndrome de Usher, les situations dans lesquelles peut se poser l'indication d'un conseil génétique sont les suivantes :

- Les couples ayant déjà un enfant atteint et qui désirent connaître le risque pour leurs autres enfants. Ce risque est de 25% à chaque grossesse. Si l'anomalie génétique a pu être identifiée chez le sujet atteint, le couple peut, s'il le désire, bénéficier d'un diagnostic prénatal.
- Les sujets atteints et inquiets pour leur descendance : leurs enfants seront obligatoirement porteurs sains de la maladie. Si la compagne ou le compagnon du sujet n'est pas lui-même atteint ou n'est pas apparenté à un sujet atteint, le risque que les enfants soient atteints est faible et il ne sera pas possible de faire de test génétique pour préciser ce risque.
- Le frère ou la sœur d'un sujet atteint s'inquiétant pour sa descendance : il ou elle a 2 risques sur 3 d'être porteur sain. Dans la mesure où il ou elle n'est pas apparenté(e) avec sa compagne ou son compagnon, le risque d'avoir un enfant atteint est très faible. Il n'est pas possible de faire de test génétique pour préciser ce risque.

De manière générale, toute personne apparentée à un sujet atteint qui se pose la question du risque de transmission de la maladie, peut bénéficier d'une consultation de conseil génétique.

IV. Les différents types de syndromes

	TYPE I	TYPE II	TYPE III
AUDITION	Surdité profonde à la naissance	Surdité moyenne à la naissance évolutive, appareillable	Surdité progressive
EQUILIBRE	Retard de la marche (après 17 mois) dû à des problèmes d'équilibre qui se compensent petit à petit	Equilibre normal	Equilibre normal
VISION	Difficultés de vision nocturne dès l'enfance (4-5 ans) Réduction progressive du champ visuel	Difficultés de vision nocturne au début de l'adolescence Réduction progressive du champ visuel	Diminution de l'acuité visuelle. puis détérioration progressive du champ visuel et difficultés de vision nocturne
SCOLARITE	Nécessité d'une éducation spécialisée	Scolarité normale	Scolarité normale au moins au début

QUESTIONS FREQUEMMENT POSEES

Ai-je besoin d'un télé-agrandisseur?

Il est impossible de le savoir sans l'avoir essayé ! Cela dépend de votre degré actuel d'acuité visuelle, du champ visuel et surtout de vos compétences visuelles. Vos lunettes sont-elles suffisantes ? Utilisez-vous une loupe ? On peut décrire des avantages et des inconvénients.

Avantage: oui, pour utiliser des contrastes différents, par exemple écriture jaune sur fond bleu (ou inverse) ou des couleurs plus nuancées.

Inconvénient: non, car plus on agrandit les textes ou les images, et moins le cadrage est facile. Il est souvent préférable de ne pas trop agrandir pour plus de confort.

Ai-je besoin d'un logiciel d'agrandissement sur mon ordinateur?

oui, pour utiliser des contrastes différents, par exemple écriture jaune sur fond bleu (ou inverse), ou des couleurs plus nuancées, pointeurs adaptés, icônes mieux repérables ... Il existe différents logiciels d'agrandissement, le mieux est d'essayer avant de les acheter, ils sont rarement bon marché.

non, si vous pouvez utiliser la fonction d'accessibilité de Windows 98 qui est très correcte et permet un choix dans les changements de contrastes, les pointeurs adaptés, les avertissements par flashes lumineux, les sous-titres

Mon système d'alarme par signaux lumineux ne me satisfait plus, que puis-je faire?

La majorité des systèmes d'alarme par signaux lumineux sont fournis avec des flashes qui très vite ne conviennent plus aux personnes atteintes de syndrome de USHER, mais ils sont adaptables, soit au système électrique général de l'habitation (pour un changement de luminosité), soit sur un vibreur en complément.

L'éclairage de mon logement n'est pas bon.

Un éclairage de bonne qualité est nécessaire pour une bonne communication et un bon équilibre. Il convient de :

- éviter les couleurs trop lumineuses ou trop sombres sur les murs,
- contraster les plinthes et les marches dans les escaliers,
- ajouter des éclairages supplémentaires et changer la disposition des pièces afin d'augmenter l'éclairage naturel.
- pour les escaliers, installer une rampe et un éclairage tout le long afin de bien distinguer les marches.

Mon enfant a des difficultés pour se déplacer la nuit, comment l'aider?

Les déplacements dans la pénombre, la nuit, dans les lieux mal éclairés sont source de difficultés.

On retiendra les principes suivants :

- * apprendre à marcher plus doucement : le fait de ralentir le pas permet une meilleure observation de l'espace, de l'environnement. On peut demander à la personne de s'arrêter et de se fixer des objectifs à court terme (enseigne de magasin, croix de pharmacie,

le sigle de la poste ...) permettant de découper le trajet.

- * Dans le même registre, observer les lampadaires qui peuvent aider à construire une trajectoire en fonction de la forme de la rue (droite, tournante).
- * utiliser une lampe de poche pour limiter les risques de choc avec les obstacles bas, peu ou pas contrastés (ex : plots de stationnement). Dans ce cas, on opère un balayage gauche/droite avec le faisceau lumineux. Le balayage doit être à peu près égal à la largeur des épaules de façon à protéger le corps.

CE QU'IL FAUT RETENIR : un trajet effectué le jour nécessitera d'autres points de repère la nuit. Ceux mis en place le jour ne seront pas nécessairement utilisables la nuit.

Mon enfant ne voit pas les obstacles en hauteur ou au sol, comment l'aider?

La rétinopathie pigmentaire se caractérise par une vision tubulaire ; l'acuité visuelle en vision centrale peut rester correcte alors que la vision périphérique ne fonctionne plus. Dans ce cas, il est difficile d'obtenir une image globale de l'environnement (comme un puzzle qu'on ne parviendrait pas à assembler). Des stratégies visuelles (balayages) seront travaillées avec l'orthoptiste et l'instructeur en locomotion. Il s'agit d'apprendre à regarder de façon organisée du haut vers le bas ou et de gauche à droite. Ces stratégies apportent une mobilité du regard permettant de recréer une image globale assurant la sécurité du déplacement.

Difficultés, mauvaises évaluation des distances

Lorsqu'on possède une vision tubulaire, on peut avoir des troubles dans l'appréciation des hauteurs et des distances (exemple : une personne peut lever la jambe de façon exagérée pour monter sur un trottoir ou être prise de panique lorsqu'il s'agit de descendre un escalier comparé à un gouffre ...). Ces désagréments peuvent se corriger tout seul, en multipliant les exercices/expériences. La solution peut se trouver dans la répétition du geste.

Le problème des distances se situe aussi au niveau des actes de la vie quotidienne (se servir dans un plat, à boire ...), l'entourage peut penser à une certaine maladresse. Ces actes sont parfois source de questionnement pour l'entourage, le doute peut parfois apparaître quant aux problèmes liés à la mal voyance. Il arrive parfois d'entendre "il ne fait pas attention, il fait exprès ... hier il a réussi ...". Non, il n'y a pas volonté de la part de la personne déficiente visuelle de contrarier, nuire à l'entourage, simplement les conditions lumineuses sont différentes, elle peut être fatiguée, pas ou peu concentrée ou un manque d'attention. Il paraît inconcevable pour quiconque d'être performant tout au long de la journée ; c'est en particulier le cas pour une personne déficiente visuelle qui ne peut pas se "relâcher" sans risquer des soucis. Cette grande tension occasionne une grande fatigue.

Faut-il une canne blanche ? Si oui, comment la faire accepter?

Avant de commencer une prise en charge en locomotion, il est primordial de pratiquer une évaluation, ce travail consiste à repérer les potentialités mais aussi les limites. Le bilan se fait en collaboration avec la personne, à partir de ce dernier l'utilisation de la canne blanche pourra être abordée le cas échéant.

La canne blanche n'est pas toujours une indication en journée. Parfois elle peut aider en début de rééducation afin de mettre en place les stratégies visuelles apprises avec l'orthoptiste. Lorsque la personne aura repris confiance en elle et en ses capacités, la canne pourra être mise de côté puisque la personne à priori aura retrouvé des possibilités à se déplacer en sécurité et en maîtrisant à minima son environnement.

A contrario, la nuit elle peut devenir un outil indispensable : elle assurera la détection des obstacles au sol. En effet, les plots peuvent être vus, identifiés et repérés en journée donc contournés. La nuit, le manque de lumière ne permet plus cette démarche.

Comment aider la personne à utiliser sa canne ? Accepter que la vue baisse n'est pas quelque chose de facile ! Il y a tout un travail à faire sur soi. L'intervention d'un psychologue est fondamentale, ce travail peut être long et difficile, mais indispensable. La mise en place d'une rééducation en orthoptie, en activités de la vie journalière, en locomotion va mettre la personne face à ses difficultés tout en lui proposant des moyens, des techniques pour l'aider à retrouver au maximum l'autonomie "perdue". Au travers des différentes activités une relation va se construire la personne déficiente visuelle pourra parler de ses difficultés avec plus de facilités.

La canne n'est généralement pas acceptée chez les adolescents et les adultes. Elle symbolise la cécité ; les malvoyants ne sont pas des aveugles ! La canne attire le regard des gens, se déplacer avec une canne c'est montrer que l'on est déficient visuel.

La canne pourra être "acceptée" lorsque la personne aura compris que la canne est une aide, un outil de détection et pas seulement un outil de signalisation.

Comment se fait-il que mon élève, atteint de syndrome de USHER, heurte les sacs de ses camarades en classe?

Votre élève heurte des sacs car ils sont en dehors de son champ visuel. Pour remédier à cette difficulté, évitez de mettre des obstacles au sol, veillez à ce que les portes soient fermées ...

Pourquoi mon élève, atteint de syndrome de USHER de type 1, communiquant en LSF, répond-il souvent hors sujet?

Votre élève n'a peut-être pas vu le message émis en LSF (car en dehors de son champ visuel).

Pour remédier à cela, des solutions sont possibles :

- en individuel, nous vous conseillons 1- de signer dans un espace restreint, à la bonne distance (que vous trouverez en demandant à votre élève), 2- de signer lentement et 3- de porter des vêtements foncés pour que vos gestes soient plus contrastés.
- en classe, nous vous conseillons de définir des règles de communication pour savoir qui s'exprime, qui répond (par exemple, lever le doigt quand on veut s'exprimer, faire distribuer la parole par un animateur).

Mon élève, atteint de syndrome de USHER, a d'importantes difficultés pour lire et écrire. Doit-il apprendre le Braille?

La réponse à cette question doit prendre en compte des éléments d'ordre ophtalmologique, psychologique et pédagogique. Il n'existe pas de seuil officiel ou légal de vision en deçà duquel on doit utiliser le Braille. A partir du moment où l'utilisation du "noir" ne permet plus une prise d'information efficace en terme de rapidité, de fatigabilité, il faut

envisager l'apprentissage du Braille. Toutefois, l'usage du Braille n'exclut pas le recours à la vision pour d'autres types d'information.

Quelle est la communication la plus adaptée pour un enfant atteint de syndrome de USHER ? L'oral ou la LSF?

C'est encore une question sensible. Les enfants atteints du syndrome de USHER de type 1 sont des enfants nés sourds profonds. Par conséquent, les choix de communication pour ces enfants sont en partie les mêmes que pour les autres enfants sourds : communication orale, LSF Quoiqu'il en soit, la décision doit revenir aux parents.

Mais ces choix sont en partie seulement les mêmes. En effet, l'atteinte visuelle peut perturber la lecture labiale et donc la compréhension orale. Elle rend aussi plus difficile la perception de la LSF (Les signes sortent du champ visuel et il est plus compliqué de suivre une conversation à plusieurs du fait de la difficulté à percevoir les indicateurs de prise de parole).

Ce qu'il faut avoir à l'esprit, c'est qu'il est essentiel que la communication puisse continuer lorsque les difficultés visuelles deviennent très importantes. Sur ce point, le passage de la LSF visuelle classique à la LSF "tactile" dans les mains se révèle relativement facile.

Syndrome de Usher et activités professionnelles

Je suis menuisier, puis-je continuer d'exercer mon métier ?

La poursuite de votre activité professionnelle est liée à l'évolution de vos capacités visuelles.

- L'entreprise peut prendre certaines précautions pour faciliter votre

travail. Par exemple :

- . Installer des signaux lumineux (lampes clignotantes) qui avertissent de la mise en fonctionnement des machines.
- . Eviter l'encombrement au sol dans les lieux où vous êtes amené à circuler (pour prendre en compte vos difficultés de vision au sol).
- . Eviter de travailler dans des locaux trop sombres : la rétinopathie pigmentaire empêche la vision dans la pénombre.

- Pour tout cela l'entreprise peut faire appel à un ergonomiste qui étudiera les aménagements nécessaires. Son étude, de même que les adaptations qu'il proposera, peuvent ne pas être à la charge de l'entreprise, mais financées en grande partie par l'AGEFIPH (Association de Gestion de Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées).
- Si le travail sur certaines machines se révèle dangereux en raison de l'importance de votre gêne visuelle, l'entreprise peut vous permettre de travailler à d'autres postes plus adaptés : ponçage, vernissage etc.

Peut-on faire toutes les formations quand on a le syndrome de Usher ?

- Cela dépend de vos difficultés visuelles actuelles. Certains métiers pourront se révéler dangereux : par exemple la menuiserie, le travail sur certaines machines ou la conduite automobile de nuit ...
- Si votre vision le permet actuellement, vous pouvez malgré tout vous former à ces métiers. Les effets les plus importants de la rétinopathie pigmentaire ne se feront peut-être sentir que plus tard (vers 40 - 50 ans), ce qui vous devrait vous permettre d'exercer votre activité professionnelle sur une relativement longue durée.

- Toutefois, il convient de mesurer le risque ; votre champ visuel peut en effet diminuer plus précocement. Votre famille, vos proches et les professionnels qui vous côtoient pourront vous aider dans ce choix difficile.
- La plupart des métiers, y compris ceux sur écran, ne sont pas dangereux pour la vision. Le travail sur ordinateur n'accélère pas les effets de la rétinopathie.

J'ai une perte de champ visuel qui ne me permet plus d'assumer mon emploi. Dois-je démissionner ?

- Non, surtout pas. Prenez rendez-vous avec votre Médecin du Travail (voir les pages jaunes de l'annuaire). Lié par le secret professionnel, il pourra étudier votre maintien sur le même poste de travail ou rechercher un emploi plus adapté dans la même entreprise.
- En cas de litige avec l'entreprise, il pourra saisir le Médecin Inspecteur du Travail.
L'AGEFIPH (Association de Gestion de Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées) pourra éventuellement intervenir pour financer une adaptation de votre poste de travail.
- Si l'entreprise ne peut plus vous garder, vous pouvez prendre contact avec :
 - l'EPSR (Equipe de Préparation et de Suite de Reclassement), appelée parfois aussi CAP-EMPLOI, pour une nouvelle orientation professionnelle,.
 - ou des Services de Réinsertion Professionnelle pour les Personnes Sourdes (ex :URAPEDA) qui peuvent se faire aider par un Service de Réinsertion Professionnelle pour Déficiants Visuels (SIEDV,...)

► Peut-être existe-t-il aussi dans votre région une Association « Ohé Prométhée » (Association d'Aide à l'Emploi pour les Travailleurs Handicapés)?

Je suis atteint du Syndrome de Usher, mais la rétinite pigmentaire ne me gêne pas encore, puis-je le cacher à mon futur employeur ?

Il n'y a aucune obligation à dévoiler une atteinte dont les manifestations ne se font pas encore sentir. Le dire pourrait entraîner d'emblée chez votre employeur une réaction de refus, par crainte de difficultés supplémentaires pour lui.

Mon enfant déprime, je ne sais plus quoi faire

Vous voyez votre enfant souffrir : selon l'âge et le degré d'atteinte sensorielle, les manifestations d'angoisse diffèrent mais les personnes atteintes du syndrome de Usher ont toutes éprouvé ce sentiment. L'aggravation des troubles visuels entraîne souvent des peurs comme la crainte de la cécité, la peur de l'isolement et du rétrécissement du champ d'action ; comprendre et se faire comprendre devient plus difficile, courir, conduire une voiture choisir un métier ou des loisirs devient un problème ; imaginer un avenir pour certains devient impossible.

Beaucoup de jeunes vivent ces troubles sans comprendre ce qui leur arrive, car soit ils ne savent pas qu'ils sont atteints du syndrome, soit ils ne sont pas suffisamment informés; vivre avec des troubles sans comprendre est générateur d'angoisse. S'y ajoute le sentiment que vous, leurs parents êtes tristes ou inquiets à cause d'eux ; votre enfant peut douter de lui, de son avenir, être déprimé et peut même être tenté par le suicide, surtout lorsque l'installation des troubles visuels est brutale.

Vous pouvez prendre le temps d'écouter la plainte et la souffrance de votre enfant, l'aider à repérer et faire le tour de ses difficultés. Vous pouvez parler avec lui de son syndrome, l'aider à trouver accès aux informations par l'intermédiaire de personnes qualifiées (médecins, éducateurs professeurs, associations ...) ou par des écrits, documents etc...

Il est important aussi de lui donner la possibilité de rencontrer des personnes atteintes du même syndrome : votre enfant pourra alors constater qu'il n'est pas le seul à avoir ces problèmes, qu'il peut communiquer avec elles et avoir des activités diverses, des loisirs et surtout se faire des amis.

Vous pouvez aussi chercher auprès des institutions spécialisées et des associations l'aide nécessaire pour qu'il trouve les solutions qui lui permettront de conserver une autonomie dans ses déplacements, dans la communication avec d'autres et étudier avec lui ses perspectives professionnelles en tenant compte de ses goûts, en un mot lui redonner confiance dans ses capacités.

Il est bien sûr souvent souhaitable de l'aider à trouver un psychologue qui puisse l'aider dans cette période difficile de sa vie.

Mon enfant a un syndrome de Usher. Quels sont les risques pour les autres enfants?

Le syndrome de Usher (type I et II) est une maladie génétique. Le père et la mère sont tous les deux porteurs d'un gène malade mais n'ont pas de risque de développer la maladie. Seuls, les enfants recevant un gène malade de chacun de leurs parents vont être atteints par la maladie. Ce risque est de 25 % pour chaque grossesse. En revanche, les enfants non atteints (non sourds à la naissance) n'ont aucun risque de développer la maladie au cours de leur vie.

J'ai un syndrome de Usher. Puis-je me marier et avoir des enfants?

Les sujets atteints du syndrome de Usher (type I et II) sont normalement fertiles et peuvent avoir des enfants. Le risque que leurs enfants soient eux-mêmes atteints de la maladie est très faible.

Si deux parents sont tous les deux atteints de la maladie, le risque pour les enfants est beaucoup plus grand.

Peut-on faire un diagnostic prénatal?

Un diagnostic prénatal est possible. Il est, en général proposé aux familles où l'un ou plusieurs membres sont déjà atteints de syndrome de Usher. Des prélèvements sanguins sont alors nécessaires chez tous les membres de la famille.

Pour ces questions, il est conseillé de demander une consultation de conseil génétique auprès d'un généticien de votre région. Les adresses de ces consultations sont accessibles sur le site suivant :

<http://www.orphanet.fr>

Quel est le pronostic?

1. Dans le syndrome de Usher de type I

- La surdité est profonde dès la naissance et ne change pas au cours de la vie.
- La rétinopathie pigmentaire évolue très progressivement. Les signes cliniques, manifestes entre 10 et 20 ans, sont toutefois présents avant cette période (peur du noir et maladresse des tout petits). Elle conduit à une diminution concentrique du champ visuel et à une perte de la vision nocturne. La vision centrale (maculaire) est

longtemps préservée. Une surveillance ophtalmologique régulière est nécessaire.

2. Dans le syndrome de Usher de type II

- La surdité est moyenne et n'évolue pas au cours de la vie
- La rétinopathie pigmentaire apparaît en général après 20 ans et évolue lentement au cours de la deuxième moitié de la vie.

Une personne atteinte du syndrome de Usher de type I va-t-elle devenir aveugle?

L'évolution au long cours de la vision conduit à un handicap visuel sévère. La cécité complète (absence totale de perception lumineuse) est tout à fait exceptionnelle.

Existe-t-il des traitements ou des prises en charge?

Dans le cadre du syndrome de Usher de type I, la surdité peut être corrigée par la mise en place d'un implant cochléaire avec rééducation orthophonique adaptée. Cependant, toutes les personnes atteintes ne peuvent relever d'un tel traitement. Ses indications doivent être pesées avec beaucoup de soin, une information détaillée et compréhensible doit être donnée au sujet et à sa famille. Ce travail d'information est effectué par les Centres qui pratiquent l'implantation.

A l'heure actuelle, aucun traitement curatif n'est disponible pour soigner ou pour ralentir l'évolution de la Rétinopathie Pigmentaire. Des mesures rééducatives (orthoptie) permettent d'optimiser les compétences visuelles existantes.

**Pour tous renseignements,
vous pouvez nous consulter :**

CENTRE DE RESSOURCES POUR ENFANTS ET ADULTES
SOURDS-AVEUGLES ET SOURDS MALVOYANTS (CRESAM)

La Rivardière

52 rue de la Longerolle

86440 MIGNE-AUXANCES

Tél. : 05.49.43.80.50

Fax : 05.49.43.80.51

Email : centre.res@cresam.org

Site internet : <http://www.cresam.org>

Ont contribué à cet ouvrage :

Bob AGUIRRE,
Christine AKTOUCHE,
Jean-Marie BESSON,
Sandrine DANGLETERRE,
Brigitte GILBERT,
Jean-Jacques GICQUEL,
Catherine GOHLER
Anne LEPAGE,
Jacques SOURIAU.

Le syndrome de Usher



CENTRE DE **RE**SSOURCES POUR ENFANTS ET ADULTES

SOURDS-**A**VEUGLES ET SOURDS-**M**ALVOYANTS

La Rivardière - 52, rue de la Longerolle

86440 MIGNÉ-AUXANCES

Tél. 05.49.43.80.50 - www.cresam.org