

Présentation du syndrome d'USHER

1. Qu'est-ce que le syndrome d'USHER ?

Le syndrome de USHER est une maladie qui a été décrite pour la première fois en 1914 par un ophtalmologiste anglais, C.H. USHER. Elle associe une surdité et des troubles de la vision dus à un mauvais fonctionnement de la rétine (rétinite pigmentaire). Si vous souhaitez davantage d'informations, il vous est possible de consulter le site de Rétina France : <http://www.retina-france.asso.fr>. Il existe plusieurs types de syndrome de Usher qui sont classés en fonction du degré de surdité et l'âge de début de la rétinite pigmentaire. Le syndrome de Usher est une maladie génétique. Dans le cas du type 1, il touche environ 1 individu sur 25000 et il représente environ 6 % des surdités congénitales.

2. Les degrés de surdité

On connaît deux grands types de surdité :

- les surdités de transmission qui 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. Celles-ci sont transmises à l'oreille interne par l'intermédiaire de l'oreille moyenne, au moyen des 3 osselets (marteau, enclume, étrier). L'oreille interne transforme le message sonore en influx électrique transporté sur le nerf auditif jusqu'au cerveau où l'information sonore prend alors un sens.
- les surdités de perception qui sont dues à des anomalies de l'oreille interne

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

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 100 dB
- surdité profonde : perte de 100 à 120 dB
- surdité totale ou cophose : perte de plus de 120 dB

Les surdités en cause dans le syndrome de Usher sont des surdités moyennes, sévères, profondes et totales

3. La rétinite pigmentaire

a- Fonctionnement de la vision

80 % des informations extérieures nous sont fournies par la vision. L'œil agit comme un capteur de lumière dans un certain spectre. Il la décompose, la transmet au cerveau qui, lui, va en extraire et interpréter l'information. " On voit avec le cerveau. "En situation normale, les rayons lumineux arrivent sur la rétine. Cependant 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 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 composants de l'image)
- un traitement perceptif
- puis un traitement cognitif : dans le cerveau, l'image est interprétée et analysée.

b- 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 photoreceptrices : 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 de la rétine (la macula) et permettent la vision des détails et déterminent l'acuité visuelle. Quand on mesure l'acuité visuelle, on évalue le fonctionnement des cônes. Les bâtonnets, eux, sont répartis dans toute la périphérie de la rétine. Celle-ci permet la détection des mouvements dans notre champ visuel et la vision nocturne.

Il y a complémentarité de fonctionnement entre rétine centrale (lecture fine) et rétine périphérique (perception des mouvements).Ainsi un objet est détecté dans la périphérie de notre champ visuel par les bâtonnets. Cela déclenche un mouvement rapide d'attraction des yeux(saccade) qui vont fixer cet objet grâce aux cônes et éventuellement le reconnaître(cerveau).

c- La rétinite pigmentaire (RP) lors du Syndrome de USHER

Définition : Le terme de rétinite pigmentaire (RP) désigne un groupe de maladies caractérisées par une atteinte progressive de la rétine. C'est en fait un terme impropre et il vaut mieux parler de rétinopathies pigmentaires. Les RP sont des maladies génétiques c'est à dire atteignant différents gènes qui ne sont pas tous encore identifiés. La RP est une maladie fréquente qui touche 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 entre 10 et 20 ans.- Au cours du type 2, elles débutent plus tardivement, et sont très progressives et moins invalidantes devenant gênantes aux alentours de 25-30 ans. Au sein d'une même famille les symptômes peuvent être d'expression différente.

Les symptômes

Ils apparaissent progressivement même si leur prise de conscience est parfois brutale. Il s'agit d'une :

- Gêne dès que la luminosité baisse.
- Réduction du champ visuel.
- Baisse de l'acuité visuelle

La gêne à l'obscurité : elle peut s'exprimer de multiples façons. Elle s'explique par le fait que les bâtonnets qui permettent l'adaptation dans l'obscurité fonctionnent moins bien. Cette gêne doit être reconnue, nommée car elle est souvent méconnue et nombre d'adolescents la ressentent sans s'en rendre compte. Paradoxalement la personne atteinte d'une rétinopathie peut être à la fois gênée par l'absence ou le peu de lumière et par l'excès de lumière victime alors d'éblouissement. Il faut alors envisager le port de verres teintés qui doivent être prescrits et adaptés après un examen soigneux et non de façon uniquement empirique. Cette gêne à l'obscurité explique souvent la maladresse attribuée à ces jeunes.

La réduction du champ visuel : elle se fait de la périphérie vers le centre. D'installation très progressive elle est plus marquée quand il fait sombre.

L'ophtalmologiste la précise grâce à un examen appelé champ visuel de GOLDMANN. Examen anodin qui dure ½ heure et doit être pratiqué œil par œil et surtout en binoculaire ce qui à un intérêt pratique et administratif (COTOREP, CDES).

Baisse de l'acuité visuelle : elle est rare et tardive. Les personnes atteintes d'une rétinopathie voient souvent très bien les petits détails. 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 côté 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. Cela peut cependant parfois être dû à 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 auxquels il est possible de remédier (cataracte, myopie ...).

Les examens médicaux

Le diagnostic se fait sur la présence des symptômes (cf. supra) et d'anomalies à l'Electrorétinogramme (ERG). C'est un examen qui enregistre l'activité électrique de la rétine grâce à des électrodes situées sur des lentilles de contact posés sur l'œil. Cet examen nécessite le noir complet ce qui peut poser des problèmes de communication lors de sa pratique. Cet examen permet de faire le diagnostic avant que n'apparaissent les premiers symptômes et son indication ne doit se faire qu'à très bon escient.

L'Evolution

Elle est donc très variable. Rien ne permet de la prévoir ni dans son intensité ni dans sa rapidité.

Le traitement

Sont proposés des verres teintés à visée préventive (rôle nocif de la lumière ?) ainsi que pour lutter contre l'éblouissement et améliorer la vision des contrastes. Il n'y a à l'heure actuelle pas de traitement médicamenteux qui ait fait preuve de son efficacité. La Recherche s'oriente vers la thérapie génique, les greffes de cellules rétinienne et l'œil bionique ou prothèse électronique.

La Rééducation

Locomotion :

- Il s'agit d'aider la personne gênée dans ses déplacements notamment dans la pénombre ambiante en lui apportant des techniques spécifiques de déplacement. Les instructeurs en locomotion (source L'Agrandi) sont formés pour amener la personne malvoyante à l'autonomie dans ses déplacements et à une gestion active de son potentiel visuel. L'autonomie signifie développer ses facultés multi sensorielles, qu'il s'agisse des possibilités visuelles, auditives, de représentation mentale, tout en ayant conscience de ses limites. Le travail de l'instructeur est un travail global sur le déplacement. Il s'agit de donner à la personne le moyen de détecter les obstacles afin qu'elle puisse se déplacer en toute Sécurité. Cette rééducation vise également à mieux comprendre son environnement pour mieux s'y orienter. 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. L'instructeur en locomotion incite le développement des stratégies visuelles et des capacités d'interprétation de ce qui est vu (par exemple,, interpréter correctement un relief). En cas de limite importante du potentiel visuel, on peut faire appel à des moyens de compensation, comme la canne. Les possibilités visuelles sont toujours prises en compte mais dans

un autre fonctionnement, comme regarder au loin lorsque l'on déplace avec une canne. La prise en charge par la Sécurité sociale est variable selon les structures.

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

- L'AVJiste (source L'Agrandi) est le spécialiste de l'Aide à la Vie Journalière. Son objectif est de faire retrouver son autonomie à son patient et de l'amener à utiliser au mieux son potentiel visuel (balayage, concentration...) dans les actes de sa vie quotidienne : la toilette, la cuisine, l'habillage, le maquillage... Le malvoyant apprend à décrypter des informations tactiles ou auditives, et doit accepter de tenir compte de ses nouvelles perceptions, faisant confiance à ce qu'il ressent. L'AVJiste l'aide à faire le lien avec la réalité quotidienne, utilise toutes les techniques proposées par les autres rééducateurs. Se déplacer seul devient utile pour faire ses courses, et retrouver le plaisir de rencontrer les autres. Les aides visuelles de l'opticien sont adaptées au mieux aux activités courantes. Très rapidement, le patient retrouve ses richesses personnelles, découvre des capacités qu'il n'imaginait pas ou qu'il croyait perdues. L'AVJiste travaille en centre de rééducation et aussi dans des services de gériatrie ou dans des lieux de vie.

Rééducation de la vision fonctionnelle.

Il existe grâce à des techniques d'amélioration des prises d'informations visuelles des moyens d'améliorer l'utilisation de la vision. Cela permet d'une certaine façon non pas de voir mieux mais de voir plus efficacement et à moindre effort. L'orthoptiste formé à la basse vision (source L'Agrandi), spécialiste de la vision, va aider à acquérir les moyens et les stratégies pour compenser le handicap visuel. Ensemble, vous déterminerez trois axes :

- ce que vous faites ;
- ce que vous avez arrêté de faire ;
- ce que vous aimeriez faire.

L'orthoptiste participe à la définition des objectifs que vous souhaitez atteindre par la rééducation.

A travers celle-ci, il aide à mettre les stratégies visuelles par une nouvelle zone de fixation, systématiser son utilisation, coordonner l'œil avec la main, se rapprocher quand il le faut, stimuler votre mémoire, rechercher l'aide optique la mieux adaptée à vos besoins.

Il travaille la vision de près, intermédiaire et de loin dans des situations statiques. En dynamique, c'est l'instructeur en locomotion qui s'occupe des déplacements ; l'orthoptiste pose les bases d'un travail ultérieur. Ainsi, la coordination de l'équipe de rééducation est indispensable.

L'orthoptiste peut être consulté en ville ou dans un centre spécialisé. Dans les deux cas, l'acte est remboursé par la Sécurité sociale.

4. Les syndromes de Usher sont des maladies génétiques

Schéma génétique

- 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. La fonction d'un gène est de coder pour la synthèse d'une protéine qui va remplir une fonction précise dans la cellule. On estime entre 25 et 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 le gène de la maladie n'est pas porté par les chromosomes sexuels (le chromosome X et le chromosome Y). Ces maladies touchent, avec une fréquence égale, les garçons et les filles. Le terme "récessif" veut dire qu'il faut que les deux copies du même gène soient altérées pour que la maladie apparaisse. Dans ce type de maladie, les deux parents sont chacun porteur d'une mauvaise copie du gène, mais ne sont pas malades.

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.

Schéma génétique

A chaque grossesse, il y a un risque de 25% que l'enfant soit touché par la maladie. Le risque pour une personne ayant un syndrome de Usher d'avoir des enfants atteints de la même maladie est très faible. Pour le syndrome de Usher de type 1 (voir plus loin), on dénombre actuellement 6 gènes qui peuvent être responsables de la maladie ; sur ces 6 gènes, deux seulement sont identifiés avec précision. L'étude de ces gènes est très difficile et n'est pas utile pour le diagnostic de la maladie.

5. Les différents types de syndrome d'USHER

	TYPE I	TYPE II	TYPE III
Audition	Surdit�� profonde �� la naissance. Environ 6 % des sourds profonds cong��nitaux	Surdit�� moyenne �� la naissance ��volutive, appareillable	Surdit�� progressive
Equilibre	Retard de la marche (22 mois) d�� �� des probl��mes d'��quilibre qui se compensent petit �� petit	Equilibre normal	Equilibre normal
Vision	Difficult��s de vision nocturne d��s l'enfance (7-8 ans) R��duction progressive du champ de vision	Difficult��s de vision nocturne au d��but de l'adolescence D��t��rioration progressive du champ visuel	D'abord, atteinte des c��nes (vision centrale) en 1 ^{er} : diminution de l'acuit�� visuelle. Puis des b��tonnets : d��t��rioration progressive du champ de vision, difficult��s de vision nocturne

Document r  alis   par le CRESAM

avec l'aide de :

- Jacques SOURIAU, directeur du CRESAM
- Dominique BONNEAU, g  n  ticien
- Colette BARRETEAU-VEZZOLI, psychiatre
- Georges CHALLE, ophtalmologiste- Catherine GOHLER, ORL
- Bob AGUIRRE, professeur d'enseignement sp  cialis  
- Jean-Marie BESSON,   ducateur sp  cialis  
- Patricia PROVOST, aide m  dico-psychologique
- Christelle LETISSIER, instructrice en locomotion et av  jiste
- Anne LE PAGE, sp  cialiste des aides techniques.

(juin 2001)