Les syndromes de Usher

Unité Pédagogique Médicale de Montpellier
le 22 janvier 2010

CENTRE NATIONAL DE RESSOURCES
HANDICAP RARE SURDICÉCITÉ

SOMMAIRE

Sommaire 1

Préface 2

Programme 3

Bilan ORL, ophtalmologique et génétique des syndromes de Usher 5

Apports du diagnostic moléculaire - Corrélations phénotype/génotype 9

Thérapie des syndromes de Usher 11

Parcours de santé et qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares en Languedoc-Roussillon 17

Prise en charge de l'enfant atteint et guidance familiale 21

Passage à la vie adulte et avancée en âge 22

Les différents moyens de communication des personnes sourdes malvoyantes et sourdaveugles 25

Réhabilitation auditive et syndromes de Usher 29

Impacts du handicap visuel sur la rééducation orthophonique des patients de Usher 33

La communication en langue des signes pour les patients de Usher 37

Un projet pilote pour la rééducation basse vision des patients 39

Le parcours en réadaptation des personnes ayant un syndrome de Usher au Québec 43

L'apport du centre de ressources national surdicécité et des relais inter-régionaux 45

PREFACE

L'Institut des neurosciences de Montpellier (service du Pr. Christian Hamel et ses collaborateurs), le CESDA de Montpellier (Alain Jabouin directeur et son équipe), la clinique basse vison de l'ARAMAV à Nîmes (Dr Gérard Dupeyron et tout le personnel de la clinique), le CRESAM (Bob Aguirre, conseiller-référent pour le Sud-est et ses collègues) furent les acteurs et les auteurs de cet événement technique et scientifique autour de la maladie Usher qui provoque une surdicécité secondaire.

Sous la direction scientifique du Pr. Christian Hamel (INSERM), ces journées d'études USHER dédiées aux professionnels se sont déroulées à la faculté de médecine de Montpellier en janvier 2010. Vous trouverez dans ces Actes, les communications des spécialistes du diagnostic médical, de la réadaptation, du diagnostic fonctionnel, de l'accompagnement médico-social tant des enfants que des adultes et personnes âgées atteintes ; sans compter le clin d'œil de nos « cousins » québécois de l'IRDPQ de Québec. En tant que directeur du CRESAM, j'ai eu la charge et le plaisir de coordonner ces Actes qui, j'espère, seront utiles aux professionnels et aux familles concernées. Je remercie aussi Jacques Genet, le concepteur-graphiste qui travaille pour le CRESAM, à qui ce travail doit beaucoup.

Ces journées d'études ont constitué de fait le premier étage d'une belle fusée. Quelques mois plus tard en effet, dans les locaux de l'Institut des neurosciences de Montpellier, les familles et parents de nos concitoyens atteints de cette maladie handicapante se sont retrouvés et ont échangé avec les mêmes spécialistes lors d'une rencontre d'information-débat. On notera aussi la créativité du réseau : un film sur les prises en charge expérimentales à la clinique de Nîmes a été réalisé dans un bel élan. Ce film innovant et exemplaire a été présenté aux « Premières rencontres de surdicécité francophone » de Québec, en mai 2011, que mon service ressources national a eu l'honneur de coproduire.

Enfin, en octobre 2011, ce mois-ci, dans les locaux de la clinique ARAMAV, à Nîmes, le réseau USHER du grand Sud-est de la France a accueilli soixante personnes sourdes-malvoyantes ou sourdaveugles et leurs accompagnateurs et interprètes pour une mémorable ample et émouvante rencontre festive et d'information. C'est dire le dynamisme et la solidarité dont chacun a fait montre à l'égard de tous. Le chemin parcouru depuis bientôt deux ans. Et l'horizon qu'il laisse entrevoir.

Serge BERNARD, CRESAM
Educateur spécialisé, sociologue.

PROGRAMME

MATIN

9h-10h30 : Session 1 : Clinique et recherche

Modérateur : Pr Christian Hamel, Ophtalmologiste, centre de référence maladies sensorielles génétiques CHRU Montpellier et laboratoire de physiopathologie et thérapie des déficits sensoriels INSERM U583,Montpellier

- Les syndromes de Usher : bilan des évaluations audiologiques, vestibulaires et visuelles (20mn) Dr Catherine Blanchet, ORL, centre de référence maladies sensorielles génétiques, CHRU Montpellier

- Apports du diagnostic moléculaire ; corrélations phénotype-génotype (20mn) Dr Anne-Françoise Roux, Pharmacien, laboratoire de génétique des maladies rares INSERM U827, Montpellier

- Recherche et thérapies futures (20mn) Pr Christian Hamel, Ophtalmologiste, centre de référence maladies sensorielles génétiques CHRU Montpellier et laboratoire de physiopathologie et thérapie des déficits sensoriels INSERM U583,Montpellier

****

11h-12h30 : Session 2 : Prise en charge médico-sociale

Modérateur : Dr Alexis Karacostas, Psychiatre, unité d'accueil et de soins pour les patients sourds, hôpital la Salpêtrière, Paris, et centre national de ressources handicap rare surdicécité (CRESAM), Poitiers

- Le parcours de santé et de vie des personnes porteuses de maladies rares : résultats de l'étude en Languedoc-Roussillon(20mn) Dr Bernard Azema, Médecin Conseiller Technique, centre régional d'études et d'actions sur les handicaps et les inadaptations (CREAI)

- Prise en charge de l'enfant atteint et guidance familiale (20mn) Mme Khadija Verlet, Psychologue, centre d'éducation spécialisée pour déficients auditifs (CESDA), Montpellier et Mr Bob Aguirre, Conseiller référent,CRESAM, Poitiers

- Passage à la vie adulte et avancée en âge (20mn) Dr Marie-Dominique Lussier, Gériatre, service de gériatrie CHRU Poitiers et CRESAM et Mr Serge Bernard, Sociologue, CRESAM, Poitiers

APRÈS-MIDI

14h-15h30 : Session 3 : Stratégies de communication chez le sourd malvoyant

Modérateur : Pr Michel Mondain, ORL, centre de référence maladies sensorielles génétiques et service d'ORL CHRU, Montpellier

- Les différents modes de communication (10mn) Mme Sandrine Schwartz, Linguiste, Paris
- Réhabilitation auditive et syndromes de Usher (20mn) Pr Michel Mondain, ORL, centre de référence maladies sensorielles génétiques et service d'ORL CHRU, Montpellier
- Impacts du handicap visuel sur la rééducation orthophonique des patients Usher (20mn) Mme A. Vieu, Orthophoniste, Institut Saint Pierre, Palavas les Flots
- Aspects pratiques : la communication en langue des signes pour les patients Usher (10mn) Mme Myriam Seiler, Interprète français/langue des signes, centre de référence maladies sensorielles génétiques, CHRU Montpellier

****

15h45-17h : Session 4 : Réadaptation fonctionnelle et nouvelles perspectives d'accompagnement

Modérateur : Dr Gérard Dupeyron, Ophtalmologiste, Institut ARAMAV, clinique de réadaptation et rééducation fonctionnelles pour déficients visuels et service d'ophtalmologie CHRU, Nîmes

- Le projet pilote de l'ARAMAV (20mn) Dr Gérard Dupeyron, Ophtalmologiste, Institut ARAMAV, clinique de réadaptation et rééducation fonctionnelles pour déficients visuels et service d'ophtalmologie CHRU, Nîmes
- Le parcours en réadaptation des personnes ayant un syndrome de Usher au Québec illustré à travers deux vignettes cliniques (20mn) Debbie Furlotte, Ergothérapeute et chef de programme Surdicécité à l'IRDPQ, Québec, Canada
- L'apport du centre ressources national surdicécité (CRESAM) et des relais inter-régionaux (20mn) M. Serge Bernard, Sociologue, CRESAM, Poitiers

BILAN ORL, OPHTALMOLOGIQUE ET GENETIQUE DES SYNDROMES DE USHER

1 – DEFINITION GENERALE DU SYNDROME DE USHER

1.1 - Définition générale

Les syndromes de Usher représentent la première cause de syndromes oculo-auditifs. Ils font cependant partie des « maladies rares » avec une prévalence entre 3 et 6 pour 100 000. Ils sont d'origine génétique, transmis selon un mode autosomique récessif.

Il existe une grande variabilité clinique parmi les différents types de syndromes de Usher mais ils ont en commun d'associer une surdité (associée dans certains cas à une atteinte de l'équilibre) et une atteinte visuelle.

La surdité est une surdité bilatérale dite « neurosensorielle » ou « de perception » et est associée dans certains cas à une « aréflexie vestibulaire bilatérale ». Elle est liée à une atteinte de l'oreille interne (cochlée +/- vestibule). L'atteinte visuelle est une rétinite pigmentaire.

L'association rétinite pigmentaire et surdité neurosensorielle n'est pas fortuite : elle est liée à quelques gènes (un même gène pour une famille considérée) dont l'effet pathogène s'exerce à la fois sur la rétine et sur l'oreille interne, et, sauf exception, seulement sur ces organes, expliquant l'atteinte restreinte à l'œil et l'oreille.

Les caractéristiques de l'atteinte de l'oreille interne permettent de différencier les formes cliniques, l'atteinte rétinienne, progressive, étant d'évolution quasi-similaire quelles que soient les formes cliniques. On définit trois types cliniques de syndromes de Usher :

- le type 1 associant surdité profonde congénitale, atteinte vestibulaire et rétinite pigmentaire
- le type 2 associant surdité moyenne à sévère congénitale et rétinite pigmentaire
- le type 3 associant surdité progressive et rétinite pigmentaire, l'atteinte vestibulaire étant variable.

1.2 – Description de la maladie

a. <u>Le syndrome de Usher de type 1</u>

C'est la forme la plus sévère de syndrome de Usher. Typiquement, le syndrome de Usher de type I se caractérise par une surdité de perception bilatérale profonde congénitale (présente dès la naissance), une aréflexie vestibulaire également congénitale et une rétinite pigmentaire. Le degré de surdité est tel que l'enfant ne perçoit pas la voix humaine. Cela retentit sur ses capacités de communication. S'il n'y a pas de réhabilitation auditive efficace, l'enfant ne peut pas accéder au français oral et communique en langue des signes françaises. A l'âge adulte, avec l'aggravation de troubles visuels, le patient devra adapter sa communication, en faisant d'abord réduire l'amplitude des gestes utilisés par ses interlocuteurs. Puis, lorsque l'atteinte visuelle est avancée il utilise une communication tactile telle que la langue des signes tactile. L'aréflexie vestibulaire entraîne un retard des acquisitions psychomotrices chez l'enfant (retard de la tenue de tête, retard de la tenue assise et retard de la marche). Chez l'adulte, l'atteinte visuelle s'ajoute à l'atteinte vestibulaire, et le patient n'a plus que la sensibilité dite « profonde » (sensibilité venant des articulations) pour s'équilibrer et s'orienter dans l'espace.

b. <u>Le syndrome de Usher de type 2</u>

Cette forme, moins sévère que le type 1, se traduit par une surdité de perception bilatérale moyenne à sévère congénitale et une rétinite pigmentaire. La fonction vestibulaire est normale. Même si la surdité est présente dès la naissance, l'enfant entend la voix humaine et va faire ses premières étapes langagières. Sa langue maternelle est le français oral. En absence de dépistage auditif, le

diagnostic de surdité sera en général posé entre 4 et 6 ans, face à des difficultés scolaires, un défaut de prononciation (retard de parole) ou un retard de langage (lexique et syntaxe pauvres).

c. Le syndrome de Usher type 3

Le syndrome de Usher de type 3 est très rare en France. La surdité de perception est progressive, l'atteinte vestibulaire est variable et l'évolution de la rétinite pigmentaire est également variable.

d. La rétinite pigmentaire

La rétinite pigmentaire est diagnostiquée secondairement. Elle est commune à tous les types de syndrome de Usher. Il s'agit d'une forme typique de rétinite pigmentaire, bilatérale, symétrique et évolutive. Les signes apparaissent bien après la surdité qui est elle congénitale sauf dans le syndrome de Usher de type 3. Les signes apparaissent le plus souvent à la puberté ou à l'adolescence mais parfois plus tôt, notamment en ce qui concerne la baisse de vision nocturne. Cette baisse de vision la nuit ou lorsque la lumière est faible (héméralopie) est le premier signe de rétinite pigmentaire. Ensuite va apparaître un rétrécissement progressif de la vision périphérique. Le patient ne voit finalement plus que dans un tunnel devant lui. Ce n'est que tardivement que la vision centrale se dégrade, responsable d'une diminution de l'acuité visuelle. A terme lorsque le champ visuel est très resserré et que la vision centrale est également touchée, le handicap visuel est majeur pouvant conduire à une réelle cécité.

1.3 Bilan clinique général

Un interrogatoire précis sera réalisé avec constitution d'un arbre généalogique. Un questionnaire est remis au patient à son arrivée dans le service qu'il remplit avant la consultation.
Lors d'une consultation dans le centre de référence, le bilan initial se déroule sur deux jours avec réalisation des explorations ophtalmologiques et ORL. Ce bilan nécessite beaucoup de concentration de la part du patient et est fatiguant. En cas de syndrome de Usher de type 1, une interprète en langue des signes est systématiquement présente pendant la totalité des examens.

1.4 Bilan ORL

Les objectifs de ce bilan sont :

- De permettre le diagnostic en caractérisant la surdité et en vérifiant les fonctions d'équilibre.
- De déterminer les conséquences de l'atteinte cochléo-vestibulaire (évaluation du mode de communication, des possibilités de réhabilitation auditive, de rééducation orthophonique ou kinésithérapique).

a. Bilan auditif

Un examen otoscopique sera systématiquement réalisé.
La surdité est mesurée par audiométrie subjective (test nécessitant la participation du patient) tonale et vocale. L'audiométrie tonale mesure les seuils auditifs à partir desquels la personne n'entend plus les sons, via un appareil électronique pour les fréquences conversationnelles. L'audiométrie vocale permet de déterminer à quel niveau (intensité) sonore le sujet peut comprendre la parole. Chez l'enfant de moins de 5 ans, seule l'audiométrie tonale peut être réalisée car l'enfant n'a pas encore un niveau de langage oral suffisant pour passer les tests d'audiométrie vocale. Le test se déroule sous forme de jeu, adapté à l'âge. Les réponses sont de plus en plus précises au fur et à mesure que l'enfant grandit.

D'autres méthodes ne demandent pas la participation de la personne examinée, comme les potentiels évoqués auditifs (PEA). La mesure des PEA permet de suivre l'activité électrique du cerveau en

réponse à un signal sonore. Pour cet examen, la personne porte des écouteurs, elle est au calme voire endormie. Des sons brefs sont émis et on enregistre la réaction de son cerveau grâce à des capteurs électriques (électrodes) qui sont placés au sommet du crâne et sur les lobes des oreilles. En baissant l'intensité du son envoyé, on détermine le seuil auditif dans les fréquences aiguës. Ce test peut être long (1/2 heure à 1 heure). Chez le nourrisson, ce test peut être réalisé lors du sommeil naturel. Chez l'enfant plus grand, un sédatif voire une anesthésie générale peuvent être nécessaires.

b. Bilan vestibulaire

Le bilan vestibulaire comprend une vidéonystagmographie. Ce test se déroule dans le noir, le patient ayant des lunettes sur les yeux. De ce fait, ce test est systématiquement réalisé en présence d'une interprète en langue des signes pour les patients signant Usher de type 1. Elle met en place un code tactile avant de commencer, pour que le patient ne soit pas trop isolé du monde extérieur pendant le test. Une partie du test se déroule sur un fauteuil qui tourne lentement. Une autre partie nécessite l'injection d'eau chaude ou froide dans les oreilles. Ceci stimule l'oreille interne et induit des mouvements oculaires enregistrés par une caméra placée dans les lunettes.

Une posturuographie peut également être réalisée permettant une analyse globale de l'utilisation par le patient de la fonction vestibulaire, de la vision et de la sensibilité profonde. Ce test se déroule sur une plateforme mobile.

c. Bilan des capacités de communication

Ce bilan peut nécessiter un bilan orthophonique. Les objectifs seront d'évaluer :

- les capacités auditives du patient en cas de réhabilitation auditive.
- l'utilisation des aides extra-auditives (c'est-à-dire des aides utilisant le canal gestuel comme la lecture labiale, langage parlé complété…).
- le mode de communication.
- l'intelligibilité de la parole du patient.
- le niveau de parole et de langage chez l'enfant.

1.5 Bilan ophtalmologique

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 de l'œil permet de voir directement la rétine. Cet examen nécessite l'application de collyre au préalable pour augmenter l'ouverture de la pupille ce qui permet d'augmenter la proportion de rétine visible. Dans le cas d'une rétinite pigmentaire, des dépôts pigmentés ou pseudo-ostéoblastes (de petites taches) sont présentes en périphérie de la rétine. Les pseudo-ostéoblastes sont d'apparition progressive, de densité variable mais présents sur 360° en moyenne périphérie rétinienne. A la phase précoce de la maladie on note des lésions blanchâtres de dépigmentation en petites plages en moyenne périphérie.

L'électrorétinogramme (ERG) est l'autre examen permettant de diagnostiquer une rétinite pigmentaire. Les altérations de l'ERG sont plus précoces que celles du fond d'œil. Il permet d'enregistrer la réponse électrique de la rétine en la stimulant avec de la lumière. L'ERG présente l'avantage d'être réalisable à tout âge. Il se fait en deux étapes : une première à l'obscurité et une deuxième à la lumière. L'enregistrement de la réponse de la rétine se fait grâce à des électrodes positionnées sous les paupières et ayant la forme de grosses lentilles oculaires. Cet examen peut paraître impressionnant mais il est indolore. A l'ERG, il y a une réduction des réponses photopiques et scotopiques dont l'amplitude est inférieure à 40 % de la valeur normale (protocole ISCEV). L'atteinte prédomine sur les

réponses des bâtonnets (cellules de la rétine qui servent à la vision nocturne et périphérique).

La mesure du champ de vision doit également être effectuée, mais seulement après l'âge de 7 ans environ car elle nécessite la coopération active de la personne testée. Le test utilisé est le périmètre de Goldman ou bien des systèmes automatiques. Il permet de rechercher des scotomes ou un rétrécissement du champ de vision.

L'examen ophtalmologique évalue également l'acuité visuelle et permet de corriger une éventuelle myopie (mauvaise vision de loin), hypermétropie (mauvaise vision de près), astigmatisme (vision déformée). On recherchera aussi la présence d'une cataracte (opacification du cristallin) associée à la rétinite pigmentaire.

D'autres examens complémentaires peuvent être réalisés mais ne sont pas indispensables pour le diagnostic de la rétinite pigmentaire. Ils permettent de préciser l'importance des altérations de la rétine : le test d'adaptométrie mesure la capacité de l'œil à s'adapter à l'obscurité et la quantification de l'autofluorescence du fond d'œil qui remplace l'angiographie en fluorescence.

1.6 Bilan génétique

Le syndrome de Usher est une maladie génétique de transmission autosomique récessive. Cela signifie que :

- le patient présente une anomalie dans le code génétique (une « faute de frappe dans une phrase ») sur les deux copies du gène concerné,
- les parents d'un patient sont porteurs d'une de ces anomalies sur une seule copie du gène concerné mais ne sont pas malades.

Neuf gènes sont connus pour être impliqués dans les syndromes de Usher. Les mutations (anomalies du code génétique) sont très nombreuses, et certaines ne sont retrouvées que chez quelques patients. Cela rend difficile l'interprétation des analyses de diagnostic moléculaire. Ce diagnostic est cependant possible et confirme le type de syndrome de Usher. Il est souvent nécessaire pour conclure d'analyser les parents du patient.

Ce diagnostic moléculaire peut être proposé aux patients (adultes ou enfants atteints) dans le cadre d'une consultation de génétique. Un consentement sera signé par le patient. Ce diagnostic nécessite une prise de sang ou de certains tissus (cellules nasales par exemple). L'analyse est réalisée par un laboratoire d'analyse moléculaire agréé qui rend le résultat au médecin prescripteur. L'analyse peut durer plusieurs mois.

Dr Catherine Blanchet,
ORL,
Centre de référence maladies sensorielles génétiques CHRU Montpellier

APPORTS DU DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE CORRÉLATIONS PHÉNOTYPE/GÉNOTYPE

Un gène est défini comme l'unité d'hérédité ; c'est une unité élémentaire d'ADN capable de se reproduire (réplication), susceptible de mutation et capable de transmettre un message héréditaire.

Syndrome de Usher : transmission autosomique récessive

Les parents ne sont pas atteints mais ils sont porteurs d'une copie d'un gène défectueux. Le risque d'avoir un enfant atteint est de 1/4.

Pourquoi faire un diagnostic moléculaire ?

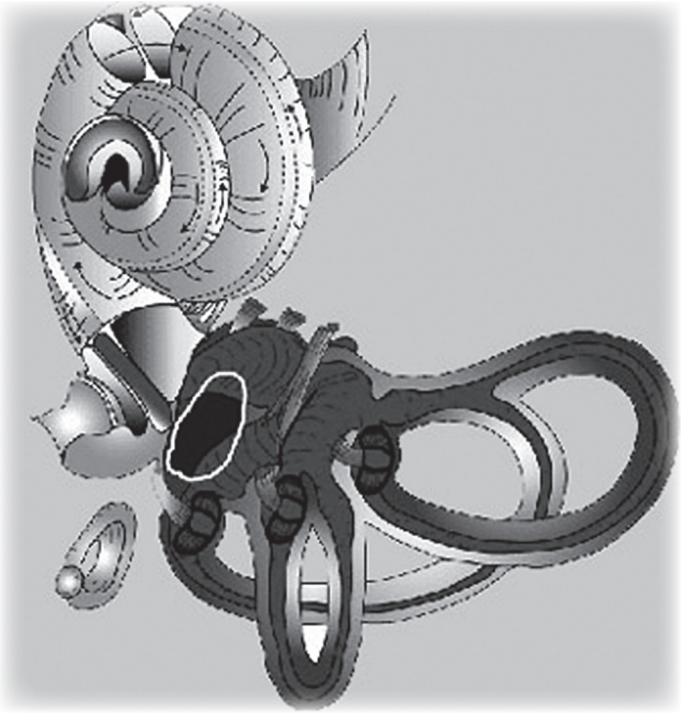
Ce diagnostic s'effectue dans trois cas, avec une aide à la prise en charge du patient :

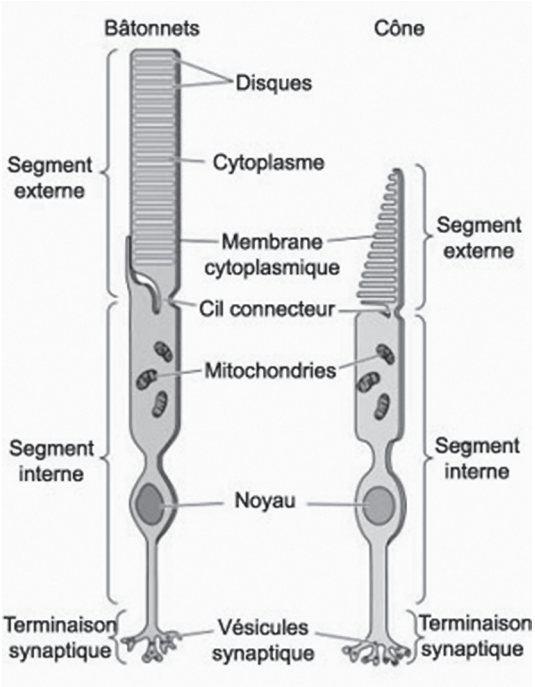
- Recherche de mutation chez un sujet atteint (confirme un diagnostic clinique),
- Conseil génétique : recherche d'hétérozygotie chez les apparentés (parents ; frères et soeurs),
- Diagnostic prénatal (mucoviscidose, myopathie de Duchenne, ...).

En pratique, ce diagnostic est réalisé par le biais d'une consultation spécialisée (enfant ou adulte malade) ou par un conseil génétique (apparenté). Après information et consentement, un prélèvement de sang/ tissus est effectué puis envoyé en laboratoire de génétique qui y étudie le gène, à partir d'extraction ADN, pour analyse des exons et séquences régulatrices, puis comparaison avec des séquences de référence pour en tirer un diagnostic.

Le CHU de Montpellier est doté d'un laboratoire de génétique moléculaire spécialisé dans la recherche du syndrome de Usher.

Ce syndrome est la première cause de surdicécité avec une prévalence 3 à 6 / 100 000 et une transmission autosomique récessive. Il associe une atteinte des cellules ciliées de l'oreille interne à une atteinte des photorécepteurs de la rétine (bâtonnets et cônes).





Type	Surdité	Fonction Vestibulaire	Rétinite pigmentaire
Type I (USH1)	*Profonde*	*Aréflexie bilatérale*	*Avant 10 ans*
Type II (USH2)	*Moyenne à Sévère*	*Normale*	*Puberté*
Type III (USH3)	*Évolutive*	*variable*	*Variable*

Les analyses moléculaires pour identifier les mutations responsables de la pathologie sont complexes pour plusieurs raisons :

- hétérogénéité clinique (3 types cliniques reconnus),
- nombre des gènes : 9 connus à ce jour,
- taille des gènes (nombre élevé d'exons à séquencer),
- certaines anomalies identifiées nécessitent une analyse approfondie pour définir leur effet délétère).

Comment progresser ?

- répertorier toutes les mutations,
- mise en évidence de régions particulièrement mutées,
- mise en évidence de nouveaux domaines « clés »,

ce qui entraîne une meilleure connaissance des gènes et de leurs anomalies.

Il existe plus de 2.000 mutations, aussi définir des groupes de patients par rapport aux gènes et selon les types de mutations est une étape préliminaire indispensable à toute thérapie génique.

Il faut donc définir des critères cliniques en nombre suffisant mais pas trop nombreux et définir les tests clés.
Les explorations doivent être homogènes (paramétrages) d'un patient à l'autre :

- Intégrer les données en fonction de l'âge, etc.
- Intégrer les données / gène impliqué

Pour cela, il est donc nécessaire d'augmenter les cohortes.
C'est une démarche pluridisciplinaire, qui nécessite des collaborations étroites entres les différents intervenants.

Anne-Françoise Roux,
Praticien Hospitalier,
Génétique Moléculaire, CHU Montpellier,
Inserm U827,
Laboratoire Pr Mireille Claustres

1 – DEFINITION GENERALE DU SYNDROME DE USHER ET DONNEES ETIOPATHOGENIQUES

1.1 - Définition générale

Le syndrome de Usher est une maladie génétique associant une atteinte visuelle et auditive. L'atteinte visuelle est une rétinite pigmentaire et l'atteinte auditive une surdité neurosensorielle. La maladie se transmet sur le mode récessif autosomique.

L'association rétinite pigmentaire et surdité neurosensorielle n'est pas fortuite : elle est liée à quelques gènes (un même gène pour une famille considérée) dont l'effet pathogène s'exerce à la fois sur la rétine et sur l'oreille interne, et, sauf exception, seulement sur ces organes, expliquant l'atteinte restreinte à l'œil et l'oreille.

On définit trois types cliniques de syndrome de Usher :

- le type 1 associant surdité profonde congénitale et rétinite pigmentaire,
- le type 2 associant surdité moyenne à sévère congénitale et rétinite pigmentaire,
- le type 3 associant surdité progressive et rétinite pigmentaire,

1.2 – Description de la maladie

a. Le syndrome de Usher de type 1

C'est la forme la plus sévère de syndrome de Usher. Typiquement, le syndrome de Usher de type I se caractérise par une surdité de perception congénitale profonde stable (perte auditive tonale moyenne supérieure à 90 dB pour les fréquences 500, 1000, 2000 et 4000 Hz) et une aréflexie vestibulaire également congénitale, ce qui permet de le différencier des autres types. Une audition résiduelle peut exister sur les fréquences graves 250 et 500 Hz. L'aréflexie vestibulaire entraîne un retard des acquisitions psychomotrices (retard de la tenue de tête, retard de la tenue assise et retard de la marche). Le reste de l'examen neurologique est normal.

b. Le syndrome de Usher de type 2

Cette forme est moins sévère que le type 1. La surdité de perception, bilatérale est dans la majorité des cas moyenne à sévère (perte auditive tonale moyenne entre 40 et 90 dB) avec une courbe descendante sur les fréquences aiguës. Elle est très vraisemblablement congénitale, mais aucune étude n'a été conduite dans le cadre d'un programme de dépistage néonatal et la surdité a généralement été diagnostiquée dans la petite enfance entre 4 et 6 ans. Cette surdité serait soit stable soit lentement évolutive sur les fréquences graves (5 à 10 dB par décennie), à partir des 1ère et 2nde décennies, avec une accélération de la dégradation entre la 4ème et 5ème décennie. Cette dégradation des seuils auditifs sur les fréquences graves semble globalement symétrique. Elle s'ajoute à la dégradation des seuils auditifs liée à l'âge (presbyacousie). Certains patients peuvent ainsi finalement présenter une surdité profonde, mais leurs seuils auditifs resteraient cependant meilleurs qu'en cas de syndrome de Usher de type 1.

Dans la forme typique de syndrome de Usher de type 2, la fonction vestibulaire est normale. Il n'y a donc pas de retard des acquisitions (Hope et al., 1997).

c. Le syndrome de Usher type 3

Le syndrome de Usher type 3 est caractérisé par une grande variabilité de la surdité et de l'atteinte vestibulaire. L'âge de début de la surdité est variable (1ère décennie à l'adulte jeune). La moitié des cas décrits ont été diagnostiqués dans la première décennie. La surdité peut n'être diagnostiquée que vers la 3ème ou 4ème décennie. Le degré de surdité est variable (surdité moyenne à profonde). La forme de la courbe est également plus variable que pour le type 2. Si les courbes descendantes sur les fréquences aiguës sont les plus typiques, des courbes en U ont été décrites. La surdité est caractérisée par une évolutivité plus marquée que pour le syndrome de Usher type 2. La progression de la surdité serait de 20 à 25 dB par décennie, avec des périodes de relative stabilité. La surdité devient sévère ou profonde vers la 3ème ou 4ème décennie. Cependant, dans 10 % des cas, la surdité devient profonde dès la fin de la 1ère décennie.

La fonction vestibulaire peut être normale ou altérée, mais les cas d'aréflexie vestibulaire bilatérale sont rares. Il n'y a en général pas de retard des acquisitions psychomotrices. La variabilité de l'atteinte vestibulaire existe en intra et inter-familial. Aucune corrélation n'a pu être établie entre la surdité (degré et évolution) et l'atteinte vestibulaire.

d. La rétinite pigmentaire

La rétinite pigmentaire est diagnostiquée secondairement. Elle est commune à tous les types de syndrome de Usher. Il s'agit d'une forme typique de rétinite pigmentaire, bilatérale, symétrique et évolutive. Les pseudo-ostéoblastes visibles au fond d'oeil sont d'apparition progressive, de densité variable mais présents sur 360° en moyenne périphérie rétinienne. A la phase précoce de la maladie on note des lésions blanchâtres de dépigmentation en petites plages en moyenne périphérie. A l'électrorétinogramme, il y a une réduction des réponses photopiques et scotopiques dont l'amplitude est inférieure à 40 % de la valeur normale (protocole ISCEV). L'atteinte prédomine sur les réponses des bâtonnets.

1.3 - Données génétiques

Neuf gènes sont en cause, 5 dans le syndrome de Usher de type I, 3 dans le type II et 1 seul dans le type III. La plupart des gènes peuvent également être impliqués dans des formes non syndromiques de surdité ou de rétinite pigmentaire.

Locus	Chromosome	Gène	Protéine	Forme non syndromique	Prévalence
Type 1					
USH1B	11q13.5	MYO7A	Myosine 7A	DFNA11, DFNB12	0,50*
USH1C	11p15.1	USH1C	Harmonine	DFNB18	0,06*
USH1D	10q22.1	CDH23	Cadhérine	23DFNB12	0,18*
USH1E	21q21	-	-	-	
USH1F	10q21.1	PCDH15	Protocadhérine 15	DFNB23	0,18*
USH1G	17q25.1	USH1G	Sans	-	?
Type 2					
USH2A	1q41	USH2A	Usherine	RP39	0,76**
USH2C	5q14.3	VLGR1	VLGR1	Possible convulsions fébriles	
USH2D	9q32	VHRN	Whirline	DFNB31	
Type 3					
USH3A	3q25.1	USH3A	Clarine 1	-	

**Prévalence du gène dans la catégorie syndrome de Usher de type 1*

***Prévalence du gène dans la catégorie syndrome de Usher de type 2*

1.4 – Données physiopathologiques

L'exploration systématique des modèles animaux d'une part, et les expériences de surexpression cellulaire d'autre part, montrent que les protéines du syndrome de Usher forment un complexe moléculaire jouant des rôles essentiels dans la fonction des cellules sensorielles de l'oreille et de l'œil.

1.4.1 Dans l'oreille interne

La localisation principale des protéines Usher dans l'oreille interne se situe au niveau de la touffe ciliaire, localisée à la surface apicale des cellules sensorielles cochléaires et vestibulaires. Ces cellules ciliées sont des mécano-transducteurs qui transforment l'énergie mécanique des stimulations sonores (détectées par la cochlée) et cinétiques (détectées par le vestibule) en un signal électrique transmis au cerveau. L'intégrité de la touffe ciliaire est essentielle à la mécano-transduction.

La touffe ciliaire de chaque cellule ciliée est composée de 20 à 300 stéréocils (replis de la membrane plasmique apicale) organisés en 3 à 5 rangées de hauteur croissante. Pendant le développement, la touffe ciliaire s'organise autour d'un véritable cil, le kinocil, qui disparaît une fois les stéréocils formés, et qui définit l'axe de polarité planaire. Chaque stéréocil contient de nombreux filaments d'actine et est relié au stéréocil voisin et/ou à la rangée voisine par différents types de liens interciliaires. Il s'agit des liens apicaux (tip links), des liens latéraux (lateral links) et des liens d'ancrage (ankle links à la base des stéréocils). Les liens latéraux et d'ancrage ne sont présents qu'au moment de la formation de la touffe ciliaire, pendant la période embryonnaire chez l'homme. Ils disparaissent ensuite. Cette organisation particulière permet une déflexion progressive de la touffe ciliaire lors de la stimulation mécanique, et donc une progressivité de l'ouverture des canaux perméables au potassium.

L'Harmonine et la Whirline sont au coeur du complexe moléculaire, reliant les protéines des liens avec le cytosquelette d'actine. Elles interagissent aussi avec d'autres protéines qui ne sont pas impliquées dans le syndrome de Usher. La cadhérine 23 serait un constituant des liens interciliaires (latéraux et apicaux), et VLGR1 et Usherine des liens d'ancrage. La protocadhérine 15 est aussi un composant des liens. Ces quatre composants sont reliés à l'Harmonine et à la Whirline, et ces dernières sont rattachées soit directement, soit indirectement par l'intermédiaire de la Myosine 7A, de la Myosine 15 et de la Vézatine, aux filaments d'actine. La protéine SANS est quant à elle un composant du kinocilium des cellules ciliées externes où elle pourrait jouer un rôle dans l'ancrage des liens. Elle est présente aussi au niveau de la plaque cuticulaire des cellules ciliées externes et internes où elle pourrait jouer un rôle dans la vectorisation des protéines vers le stéréocil, en particulier de la Myosine 7A et de l'Harmonine. Quatre protéines de ce complexe (VLGR1, Usherine, Protocadhérine 15 et Cadhérine 23) sont exprimées essentiellement pendant le développement de la touffe ciliaire tandis qu'elles sont faiblement exprimées ou absentes chez l'adulte. Ces observations sont en accord avec le caractère congénital du déficit auditif, résultant d'une perturbation de la formation de la touffe ciliaire aboutissant à une désorganisation irréversible des stéréocils et souvent à une dégénérescence des cellules ciliées.

La clarine-1, impliquée dans le syndrome de Usher de type 3, n'appartiendrait pas à ce complexe bien qu'elle soit néanmoins exprimée dans les stéréocils (Zallocchi et al., Hear Res 2009), mais elle serait plutôt un constituant des synapses à ruban cellules ciliées/fibres nerveuses. La souris knock out Clrn1-/- présente une perte progressive des cellules ciliées (Geller et al., 2009 PLoS Genet).

Au total, les données récentes démontrent que la surdité congénitale des syndromes de Usher de type 1 et 2 découle d'un mécanisme physiopathologique commun par l'altération d'un complexe moléculaire qui régit la formation et la structure de la touffe ciliaire des cellules ciliées.

1.4.2 Dans la rétine

A la différence des cellules ciliées internes et externes de la cochlée, les cellules sensorielles de la rétine, les photorécepteurs, ne possèdent pas de stéréocils. Toutefois, il existe un cil non mobile, dit cil connecteur (CC), qui relie l'article interne (IS) proximal à l'article externe (OS) distal. Ce cil connecteur est le lieu d'un trafic intense de protéines synthétisées dans l'article interne et véhiculées dans l'article externe où elles exercent leur fonction visuelle. A l'apex des articles internes, on trouve des replis membranaires, les processus caliciels, situés en regard du cil connecteur. Il existe aussi des liens entre ces processus caliciels et le cil connecteur.

Dans la rétine, la localisation des protéines Usher qui semble principale est celle des processus caliciels des photorécepteurs. VLGR1 et la Cadhérine 23 seraient des composants des liens reliant le cil connecteur et les processus caliciels. La Usherine et la Whirline sont aussi présentes, mais dans la partie proximale des processus caliciels, proche du cil connecteur, région où viennent se docker les vésicules qui transportent les opsines par exemple. La protocadhérine 15 est présente dans la partie distale des processus caliciels. Enfin, la myosine 7A est présente au niveau du cil connecteur. La fonction des processus caliciels demeure inconnue, mais on suppose qu'ils jouent un rôle dans la régulation de la formation des disques membranaires des articles externes, qui sont indispensables à la phototransduction, ou bien un rôle associé au trafic dans le cil connecteur.

2 – DIFFERENTES VOIES DE RECHERCHE THERAPEUTIQUE DANS LA RETINITE PIGMENTAIRE

Les différentes mutations des gènes du syndrome de Usher entraînent une mort progressive des photorécepteurs, affectant de manière prédominante les photorécepteurs bâtonnets, mais aussi de manière plus tardive les photorécepteurs cônes, conduisant ainsi à une perte progressive de la vision.

Il y a ainsi plusieurs possibilités et voies de recherche :

- Au début de l'évolution de la maladie, la thérapie génique,
- A un stade plus évolué, les neuroprotecteurs,
- Au stade terminal, lorsque la vision a presque disparu, les systèmes artificiels.

2.1 – Thérapie génique

Dans la plupart des rétinites pigmentaires récessives comme dans celle des syndromes de Usher, la maladie est due à une perte de fonction des bâtonnets liée à une ou deux mutations d'un gène. En amenant un gène normal, non muté, on peut donc restituer la fonction des bâtonnets. Pour cela, on utilise un vecteur de transfert de gènes, le plus approprié à l'heure actuelle étant l'AAV (virus associé aux adénovirus), non pathogène pour l'homme. Ce vecteur est injecté sous la rétine par une petite opération. Divers essais effectués chez des animaux modèles (rats, souris, chiens) montrent qu'on peut préserver ainsi environ 50 % des bâtonnets pendant une longue période.

Actuellement, des résultats très prometteurs ont été obtenus par thérapie génique dans d'autres types de rétinopathies pigmentaires. Différentes équipes travaillent actuellement pour mettre au point la thérapie génique dans le syndrome de Usher. Les premiers résultats ont été obtenus avec les souris modèles pour le syndrome de Usher de type 2.

2.2 – Facteurs neuroprotecteurs

La thérapie génique est une voie de traitement très séduisante qui a cependant des limites. La principale étant que pour être effective, il faut qu'au moins une partie des bâtonnets n'aient pas dégénéré, et par conséquent elle n'est envisageable que pour les rétinites pigmentaires débutantes. Elle impose aussi de connaître le gène responsable, ce qui n'est pas le cas encore pour certains patients. Il faut donc trouver un moyen, lorsque la plupart des bâtonnets a disparu, de préserver les cônes.
Divers facteurs ont montré une certaine efficacité dans ce domaine, comme le CNTF (ciliairy neurotrophic factor), qui fait actuellement l'objet d'essais cliniques. Le Rod-derived cone viability factor (RdCVF) découvert à l'institut de la vision (Paris) fera prochainement l'objet d'essais cliniques aussi.

2.3 – Les systèmes artificiels

Ces systèmes représentent différents moyens technologiques dont le but est de permettre aux patients de conserver ou de retrouver une vision. Dans ce cadre, on peut distinguer deux groupes. Des systèmes dans lesquels la rétine est stimulée par une puce ou un capteur produisant du courant électrique, et les systèmes dans lesquels ce courant est généré par modification génétique des cellules rétiniennes.

Les systèmes reposant sur les puces ou un capteur continuent d'être améliorés. L'implant sous rétinien développé par le Pr Zrenner a permis à un des patients testés de reconnaître des objets (banane, pomme) et même une faute d'orthographe qui s'était glissée dans son prénom (MIKA au lieu de MIKKA). Chez ce patient, l'implant avait été placé sous la macula. Ainsi donc, il apparaît important que la macula soit préférentiellement ciblée chez les futurs patients. La firme américaine Optobionics, qui travaille aussi sur un implant sous rétinien, utilise maintenant une stimulation infrarouge pulsée à 905 nm qui permettrait de contourner le difficile problème d'une source électrique extérieure. L'image est captée par une microcaméra. S'agissant des implants épirétiniens, le système à 60 électrodes du Dr Humayun est maintenant en cours d'expérimentation. Les patients se prêtant à ces expérimentations peuvent percevoir des carrés très contrastés. D'autres systèmes épirétiniens sont à l'étude. Ils sont complexes, utilisant une caméra pilotant une interface électronique (Artificial Vision Support Systems), cette dernière, par l'intermédiaire d'un câble ou par radiofréquence, transférant la stimulation à une platine au contact de la rétine. Son avantage est la possibilité de moduler la stimulation après implantation.

Les systèmes basés sur la modification génétique des cellules rétiniennes sont en plein développement depuis quelques années. Dans la rétinite pigmentaire et la DMLA, les photorécepteurs cônes et bâtonnets disparaissent progressivement, et sont à l'origine de la cécité. L'idée de ces systèmes est de rendre les autres neurones rétiniens photosensibles. Ainsi ces neurones, qui n'ont normalement pas de fonction photoréceptrice, deviennent alors des photorécepteurs et assurent la fonction disparue.
Cette idée, qui paraissait très audacieuse au début, se concrétise maintenant. Plusieurs essais ont été effectués chez des souris modèles de rétinite pigmentaire, de souche rd1 par exemple, à un âge (8 mois) où la perte des photorécepteurs est totale depuis plusieurs mois et où les animaux sont totalement aveugles.
Dans un premier temps, les souris reçoivent une injection dans l'œil de gènes qui permet à leurs neurones ganglionnaires de devenir photosensibles par expression d'une rhodopsine.
Dans un second temps, on effectue des tests comportementaux chez ces souris qui permettent d'affirmer qu'elles sont redevenues stimulables par la lumière.
Différents types d'opsine, ou de pigments visuels artificiels peuvent être utilisés pour reconstruire ce qu'on appelle l'antagonisme ON/OFF et qui permet normalement à notre rétine d'analyser les contrastes, un processus à la base de la formation de l'image dans le cerveau.

Ces résultats sont très encourageants. Il reste que tous ces systèmes doivent utiliser des niveaux de lumière très élevés, peu compatibles avec une utilisation permanente. On étudie donc maintenant le moyen d'amplifier le signal émis par le pigment visuel ou d'utiliser des pigments sensibles à des sources lumineuses moins intenses, afin de rendre ce système utilisable chez l'homme.

Enfin, dernièrement, l'utilisation de channel rhodopsine transduite dans les cônes, a montré que la vision des cônes pouvait être maintenue dans des modèles animaux de rétinite pigmentaire.

Professeur Christian Hamel,
Ophtalmologiste,
Centre de référence maladies sensorielles génétiques CHRU Montpellier

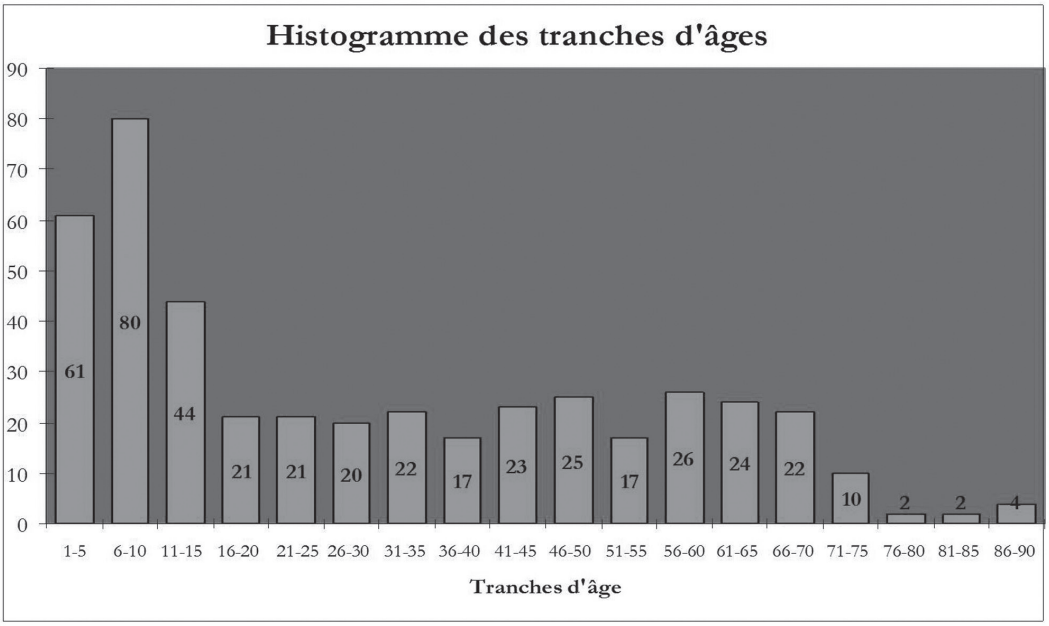
PARCOURS DE SANTÉ ET QUALITÉ DE VIE DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES EN LANGUEDOC-ROUSSILLON

Les buts de l'étude

Cette étude fait suite à une commande d'Alliance Maladies Rares afin de mieux cerner les points qui posent problème dans le suivi et l'accompagnement des personnes, au quotidien et au long cours.[1]

Déroulé de l'étude

Pour cette enquête régionale, sur les 80.000 personnes concernées par la maladie rare en Languedoc-Roussillon, environ 7.000 ont été contactées de manière directe et personnalisée par un courrier.
Les personnes faisant partie des files actives des centres de référence régionaux ont été sollicitées. Seules ont été retenues les personnes domiciliées en Languedoc Roussillon.
Sur les 444 questionnaires reçus et utilisables, 50 personnes de toutes tranches d'âges et de sexes présentaient des troubles sensoriels rares.



Les maladies rares les plus représentées dans l'effectif total

- Différentes ataxies spino-cérébelleuses
- Myopathies et maladies neuromusculaires
- Sclérodermies : 26
- X-Fragile, autismes : 24
- Syndrome de Rett : 9
- Narcolepsie : 11
- Neurofibromatoses : 8

1 L'intégralité de l'étude est téléchargeable sur le site du CREAI Languedoc Roussillon : http://www.creai-lr.fr/Documentation/Etudes-et-publications/Etude-maladies-rares-2009

Les personnes porteuses d'une maladie rare sensorielle dans l'effectif

- Rétinite pigmentaire : 33 (7.4% de l'effectif total)
- Syndrome de Usher : 5
- Syndrome C.H.A.R.G.E. : 4
- Maladie de Stargadt : 3
- Syndrome de Bardet Biedl : 3
- Albinisme oculaire : 2
- Choroïdérémie : 2
- Rétinoblastome familial : 2
- Syndrome de Franceschetti-Klein : 2
- Amaurose congénitale de Leber (1)…

L'errance diagnostique

Pour recevoir son diagnostic, près d'une personne sur trois doit attendre plus de 5 ans (toutes maladies rares confondues) ! Cette errance diagnostique produit des effets délétères.
Il en ressort un climat d'incertitude et un sentiment d'impuissance et de non-reconnaissance.
Quelles causes sont avancées par les malades :

- Le manque de vigilance médicale par rapport à des signes d'alerte.
- La banalisation voire la dédramatisation de certains généralistes ou pédiatres.
- Des erreurs de diagnostic : par méconnaissance des maladies rares, et du fait du non recours à des avis experts.
- Le retard aux tests génétiques quand ils existent.

Enfin, le « génie évolutif » de la maladie rare et la complexité du diagnostic sont une cause de retard non évitable.

Quelques autres résultats de cette étude

- Une personne sur 6 a dû déménager à cause de sa maladie rare.
- Plus de 88% des personnes reconnaissent que cette maladie a modifié leur vie quotidienne.
- Tous les domaines de ce quotidien sont affectés (sports, loisirs, vie sociale, vie relationnelle, vie professionnelle, vie affective...).
- Il existe très souvent un sentiment d'isolement des personnes et des entourages.

Les difficultés d'accès à l'information

Plus de 80% des personnes déclarent éprouver des difficultés pour accéder à l'information relative à la maladie rare.
Ces difficultés sont particulièrement ressenties pour le pronostic de la maladie, son évolution, les informations générales, la gestion au quotidien de cette maladie (conseils, recommandations pratiques) ou les démarches administratives qui en résultent.

Des demandes de soutien psychologique

Plus d'une personne sur 2 concernée par la maladie rare souhaiterait bénéficier d'un soutien psychologique. C'est aussi le cas dans l'entourage des malades, plus particulièrement pour la mère, le père ou les fratries.

L'accès aux professionnels de santé

Par contre, une grande majorité des cas s'estime satisfaite de la facilité d'obtention de la première consultation spécialisée et déclare trouver sans problème des professionnels «de première ligne» adaptés à la maladie rare de l'enfant.

Constat pour les enfants

La maladie rare d'un enfant impacte sur la vie personnelle et professionnelle des parents

- Les mères se sont souvent sacrifiées au niveau personnel et professionnel pour accompagner leur enfant.
- Des parents qui se sont amenés à se "professionnaliser" par nécessité, en acquérant des compétences quasi professionnelles pour accompagner au quotidien la maladie rare de leur enfant.
- Fréquence des suspicions de maltraitance devant certaines manifestations de maladies rares ce qui est source de souffrances supplémentaires des familles et accroît le sentiment d'isolement et d'incompréhension sociale.

Les constats du côté des structures d'accompagnement médicosociales

- Manque de places en proximité.
- Problèmes de technicité : une expertise rare dans les équipements.
- Réticence à accueillir des personnes représentant des problématiques complexes.
- Rôle capital des offres spécialisées qui restent encore le plus souvent à construire sur les territoires de vie.
- Les Maisons Départementales des Personnes Handicapées.

Un parcours scolaire chaotique

- Des enfants à moitié scolarisés, une dépendance à la présence de l'AVS…
- Une «bataille» des familles pour l'intégration scolaire de leur enfant : « on se bat continuellement pour ma fille avec l'Education nationale ». Manque d'A.V.S. formées et… d'A.V.S. tout simplement !
- Une difficile acceptation des enfants atteints de maladie rare par le corps enseignant : « les enfants malades sont mis dans des cases, les instituteurs les jugent sans les connaître ». « Manque de moyens à l'école pour comprendre les enfants «différents», professeurs non formés à l'accueil de ces enfants ».

Constats principaux pour l'ensemble des personnes porteuses d'une maladie rare

- « L'expertise » du malade sur sa maladie a du mal à se faire entendre des professionnels
- La maladie rare impacte sur l'ensemble de la vie de la personne et de son entourage
- La maladie rare génère très souvent une situation de handicap qui peut être majeure
- Les malades sont très isolés et nécessitent souvent une aide psychologique
- Pour autant, la maladie rare est souvent confondue avec des problèmes psychologiques : « psychologisation abusive » des situations
- La plupart des personnes présentent des douleurs physiques, des souffrances morales
- Et une qualité de vie très dégradée
- Le besoin d'accompagnement à tous les temps de la maladie et tout au long de la vie est primordial : long terme sur une perspective « vie entière »
- Les informations restent toujours peu accessibles, malgré l'existence d'ORPHANET et du réseau associatif
- Les associations constituent un paysage très contrasté
- Les maladies rares sont très mal connues des acteurs sanitaires, médicosociaux et administratifs
- Les experts sont rares et peu repérables pour les personnes et les familles
- Les acteurs sanitaires sont peu ou mal préparés à la compréhension des maladies rares
- Il existe de forts besoins de formation et d'information de l'ensemble des professionnels (santé, médicosociaux, sociaux, MDPH…)

Les recommandations sur lesquelles l'étude a abouti

- Sensibiliser tous les acteurs en santé et médicosociaux.
- Sensibiliser les MDPH à la problématique maladie rare.
- Sensibiliser les acteurs de l'Education nationale.
- Des formations *ad hoc* pour les médecins et les paramédicaux.
- Aider à la création de réseaux coordonnés sanitaires, médicosociaux et sociaux sur les maladies rares.
- Veiller à la coordination du parcours global de la personne.
- Rendre plus lisibles sur le territoire régional les compétences en maladie rare (Centres de référence et de compétence).
- Améliorer la compétence médicosociale des centres de référence et de compétence.
- Proposer un accompagnement psychologique systématique et adapté aux maladies rares lors de l'annonce puis au long cours.
- Mobiliser les urgentistes à l'accueil personnalisé des patients.
- Développer des nouveaux métiers de l'accompagnement : gestionnaires de cas complexes.
- Mettre en place un référent régional sur les maladies rares administratif et/ou médical (rôle d'observation de médiation et d'impulsion) = ARS.
- Créer un centre de ressources régional généraliste sur l'ensemble des maladies rares ?
- Aider les associations à se structurer et renforcer leurs moyens (psychologues, groupes de parole, activité de conseil).

Dr Bernard Azema,
Médecin Conseiller Technique,
CREAI Languedoc Roussillon
bernard.azema@creai-lr.fr

PRISE EN CHARGE DE L'ENFANT ATTEINT ET GUIDANCE FAMILIALE

Le film « Usher et Moi » est un documentaire réalisé par le CESDA 34 et le CRESAM de Poitiers. Ces deux structures collaborent pour proposer des accompagnements spécifiques aux jeunes patients atteints du syndrome de Usher de type 1 et à leurs familles dans le cadre de prise en charge médico-sociale. Les animations sont assurées par un conseiller technique du CRESAM de Poitiers et une psychologue du CESDA34.

Depuis 5 ans, ce travail s'inscrit dans la durée car il semble primordial de donner du temps et un espace aux personnes atteintes et à leurs familles pour élaborer une représentation « acceptable » de ce type de syndrome et de proposer une place, un projet en devenir malgré la dégradation visuelle de l'enfant. Cet accompagnement est durable et ré-ajustable selon le besoin et le degré de conscience de l'enfant de sa maladie et la possibilité des familles à s'interroger sur les difficultés de leurs enfants.

Trois types d'ateliers sous forme de groupe de parole sont proposés :

- Les échanges avec les plus jeunes ouvrent la possibilité, d'évoquer à leur rythme, leurs difficultés et de prendre conscience, progressivement que certaines adaptations vont leur permettre de mieux vivre avec la maladie.

- Les échanges entre les parents sont des occasions de partager avec d'autres pairs leur souffrance initiale (liée à l'annonce), leur angoisse pour l'avenir (liée à l'évolution progressive du syndrome) et de pouvoir ainsi progressivement donner à leurs enfants la possibilité d'accéder à leur indépendance.

- Les échanges avec les jeunes adultes leur donnent la possibilité de connaître le syndrome de Usher, d'accepter, selon le rythme de chacun, que cette maladie a un caractère ontologique et de chercher, en connaissance de cause, les ressources personnelles ou environnementales qui vont pouvoir les aider à maintenir une vie d'adultes indépendants.

Format du document : DVD 15 minutes

Khadija Verlet,
Psychologue,
Centre d'éducation spécialisée pour déficients auditifs,
Montpellier

Bob Aguirre,
conseiller référent,
Cresam Poitiers

PASSAGE À LA VIE ADULTE ET AVANCÉE EN ÂGE

Le CRESAM que je dirige depuis septembre 2006 à la suite de Jacques Souriau est un des 3 actuels centres de ressources nationaux pour les handicaps rares. Il est entièrement dédié à la surdicécité.

DBI : *"The term deafblindness (DB) describes a condition that combines in varying degrees both hearing and visual impairments. Two sensory impairments multiply and intensify the impact of each other creating a severe disabality which is different and unique. Many times, congenital DB is associated with other disabilities.*

All deafblind people experience problems with communication, access to information and mobility. However, their specific needs vary enormously according to age, onset and type of deafblindness. Deafblind people are unable to use one sense to fully compensate for the impairment of the other. Thus they will require services which are different from those designed exclusively for either blind people or deaf people".

La surdicécité est l'association d'une surdité grave et d'une cécité, qui multiplie les effets de l'une et de l'autre, spécialement dans 3 domaines :

- la communication ;
- la mobilité et la vie journalière ;
- l'accès à l'information et l'exercice des droits citoyens.

Les besoins des personnes sourdaveugles/sourdes malvoyantes et les réponses à apporter varient considérablement selon l'âge et le moment de l'installation de la double déficience sensorielle.

Distinguer avancée en âge et vieillissement.

Nous parlons de surdicécité primaire quand elle est installée dans la période pré linguale (grosso modo enfants de moins de deux ans), surdicécité secondaire quand la personne sourde ou aveugle de naissance subit la deuxième atteinte par la suite, et enfin de surdicécité tertiaire pour des personnes le devenant par le vieillissement, c'est le cas par exemple de personnes valides atteintes de DMLA et de presbyacousie. Si cette troisième catégorie sort du périmètre du handicap rare (moins d'une personne sur 10000 au terme de la Loi), il n'en reste pas moins qu'elle est en bordure dudit périmètre et sous entend un partenariat à mettre en évidence et probablement à l'échelle interrégionale.

Une question pas nouvelle mais renouvelée et renforcée.

Dans la pratique de l'équipe du CRESAM, la question de l'avancée en âge comme du vieillissement ne sont pas nouvelles, (le CRESAM participe à des groupes de travail internationaux centrés sur cette question depuis des années, notamment par le truchement de notre Gériatre associée, Dr Marie-Dominique Lussier ou notre Orthoptiste, Christine Aktouche).

Un exemple de suivi de PA :

Le fruit aussi de suivis très personnalisés et compétents de situations rares et complexes : par exemple, voici quelques années, à Strasbourg, un monsieur de 68 ans sourd de naissance était devenu sourdaveugle brutalement (à la suite d'un glaucome). Le CRESAM par le truchement du conseiller référent sur cette région s'est déplacé et il est intervenu non seulement pour apporter sa technicité propre mais aussi pour animer et coordonner le travail en réseau entre l'UNIS du CHU, les professionnels des deux établissements concernés 1 DA/1 DV, et la maison de retraite où il avait été admis.

Un autre exemple, qui m'a été rapporté par Jacques Souriau nous donne à réfléchir :

Dans une petite séquence de travail destinée à un travail d'analyse vidéo, on voit l'intervention d'une collègue anglaise, Megan Man, qui suit des personnes âgées, à la fois sourdes et aveugles. L'une d'entre elles était non seulement privée de vision et d'audition, mais aussi du sens tactile. Elle ne pouvait donc pas distinguer les lettres de l'alphabet qu'on lui dessinait dans la main pour communiquer avec elle. Complètement isolée linguistiquement, elle avait inventé deux partenaires avec lesquels elle avait pris l'habitude de tenir des conversations.
Megan a réussi à trouver une solution pour communiquer avec elle en fabriquant des lettres en bois suffisamment grosses pour que la personne âgée puisse en saisir le sens, en dépit de ses problèmes de toucher. Une fois la communication restaurée, les partenaires virtuels ont disparu.
Cette histoire vise à illustrer le fait tout à fait fondamental que penser n'est possible que sous une forme dialogique.
Notre pensée intérieure est organisée elle aussi de cette manière, même si nous n'en avons pas véritablement conscience.
L'absence de partenaires de communication met en péril la possibilité même de penser, d'où le recours à des partenaires virtuels comme dans cet exemple.

Dans les deux exemples, l'essentiel est de redonner la capacité de communiquer et de donner à autrui la possibilité de venir à notre rencontre et ajuster l'échange. A la personne adulte sourdaveugle et autant à tous ceux qui l'entourent et lui apportent des services essentiels.

Aujourd'hui, sous l'égide de la CNSA, avec l'aide de cabinets spécialisés en gestion des connaissances, nous travaillons à formaliser ces savoir-faire du CRESAM, qui ont été développés de manière pragmatique et avec du cœur, afin de pouvoir partager et essaimer ces compétences vers autrui.

Le CRESAM intervient encore et toujours sur les axes de l'évaluation et diagnostic fonctionnel d'une part et d'autre part sur l'axe du travail en réseau et du soutien aux professionnels qui accompagnent les SA/SM - quand ils sont demandeurs.
Ce soutien peut passer par de la formation. Il concerne un vaste champ : ce sont des médecins, des psychologues, des éducateurs, des enseignants, pouvant exercer dans des milieux sanitaires (unité accueil pour les patients sourds en CHU, par exemple), le milieu de la réadaptation/rééducation, le milieu de l'accompagnement médico-social que ce soit en institution ou en milieu ouvert (Samsah… aides à domicile) et encore dans les milieux de l'interprétariat (LSF et LST) et de la communication spécialisée.

La demande faite au CRESAM évolue très vite et en permanence obligeant l'équipe à renouveler ses pratiques pour s'ajuster.
Le contexte institutionnel change, la loi d'intégration en 2005 et tout ce qui va avec, soutient le maintien en milieu ordinaire des personnes handicapées, les structures qui le promeuvent et le travail en réseau autour du parcours et du projet de la personne.

Il y a aussi une volonté de mieux articuler le sanitaire et le médicosocial. Et l'émergence de nouveaux partenaires, de nouveaux établissements, de nouvelles plateformes de services ou de soutien à domicile. Enfin les politiques de convergence.

Deux exemples de partenariat avec la réadaptation fonctionnelle

Dans ce contexte les soins (au sens large) prodigués nous conduisent à aller de + en + à la rencontre, sur les lieux de vie, à plus intervenir en réseau, en milieu scolaire, auprès des aidants familiaux, auprès des ESAT, auprès de cliniques basse vision, comme celle de l'ARAMAV à Nîmes, pour pouvoir accueillir en séjour des personnes atteintes du USHER 1.

Certaines EHPAD, comme celle de La Madeleine à Bergerac, nous demandent de contribuer à la formation de leur personnel qui est confronté à la double déficience sensorielle, avec la volonté d'inscrire cela dans leur projet institutionnel et dans la durée. La demande concerne les aspects de communication mais aussi de repérage des résidents concernés par la double déficience, la locomotion, l'aide à la vie journalière, les aides techniques spécialisées, le soutien à des projets d'aménagement de petites unités d'accueil ajustées et ouvertes, un peu comme les MAIA qui prévoient un lien très fort avec l'environnement local et régional et tous les acteurs directement concernés.

Missions d'ensemble/surdicécité tardive

En plus des interventions personnalisées autour d'une situation critique, l'activité actuelle du CRESAM se déploie aussi sur des actions collectives ou missions d'ensemble :

- un groupe de travail sur l'avancée en âge des personnes sourdaveugles – la réalisation d'une journée d'étude au CREPS de BOIVRE - la publication des Actes du Colloque de juin 2008 à Paris : Colloque national « Avancée en âge et surdicécité » avec les associations de parents et l'APSA (a eu lieu à Paris le 13 juin 2008)
- le suivi depuis des années d'un groupe de travail ADBN au niveau européen (Dr Lussier, gériatre au CRESAM). Congrès de Bergen en Norvège sur les USHER 2
- la mission d'étude au Québec en juin 2009 : Christelle Letissier, Serge Bernard, (Pair émulation et surdicécité), et l'allocution plénière du Médecin réfèrent du CRESAM au colloque IRD de Montréal
- la participation à un groupe d'intérêt francophone en surdicécité 2011 en préparation
- le partenariat avec le colloque FISAF, en novembre 2009, au Futuroscope Poitiers, centré sur l'accompagnement des personnes âgées déficientes sensorielles
- un partenariat global avec EHPAD La Madeleine à Bergerac en lien avec le Foyer pour Sourdaveugles à la Peyrouse incluant : repérage fin des résidents doublement désavantagés sur le plan sensoriel par l'utilisation sur place d'un outil adapté de dépistage des troubles sensoriels au grand âge. 11 résidents ont été diagnostiqués sur place par le CRESAM comme devant bénéficier du projet. Conseil à l'Ehpad sur les aménagements de locaux de la future unité d'hébergement renforcée.

Conclusion

Aujourd'hui, 70% de notre activité est consacrée aux réseaux préfigurant la création des relais et 30% aux individus et aux établissements. Il s'agit d'un renversement dans le réel et le quotidien de nos façons d'intervenir et de nos pratiques professionnelles.

Serge Bernard,
Directeur Cresam,
Poitiers

LES DIFFÉRENTS MOYENS DE COMMUNICATION DES PERSONNES SOURDES MALVOYANTES ET SOURDAVEUGLES

Bien que ce colloque soit centré sur le Syndrome de Usher, ma présentation concernera plus largement la communication des personnes ayant des déficiences visuelle et auditive totales ou partielles.
En effet, il n'y a pas de moyen de communication unique spécifiquement utilisé par les personnes ayant un Syndrome de Usher. En revanche, ces dernières puisent leurs stratégies dans un grand ensemble de moyens de communication issus de la créativité d'individus ne pouvant pas ou plus se fier totalement à leur audition et leur vision pour interagir avec leur entourage.
De plus, une des spécificités du Syndrome de Usher est que la perte visuelle s'effectue de manière progressive. Ainsi, par exemple, un signeur natif comprenant donc la LSF avec aisance peut avoir besoin qu'on lui signe dans un espace plus restreint lorsque sa vision périphérique décline, puis éventuellement qu'on lui signe dans les mains quand les conditions de luminosité ne sont pas optimales ou qu'il n'a plus suffisamment de restes visuels pour lire les signes.
Habituellement on opère la dichotomie suivante : les Ushers type 1 sont des signeurs, puisqu'ils sont sourds profonds de naissance, tandis que les Ushers type 2 sont des personnes utilisant l'oral puisque leur surdité est plus modérée. Même si c'est généralement le cas, j'ai rencontré des « Usher 1 » qui ne signaient pas et des « Usher 2 » parfaitement intégrés au milieu de sourds signants.
Ce que m'aura appris la fréquentation des personnes ayant un SU et des sourdaveugles est qu'il serait bien prétentieux d'établir des généralités en matière de communication.
Pourtant, lorsque j'ai entamé la thèse de doctorat en linguistique que j'ai soutenue il y a deux mois, j'avais pour ambition de définir la langue des signes utilisée par les personnes sourdaveugles, dont une majorité a le syndrome de Usher type 1. Je n'ai jamais abouti à une modélisation de la langue des signes tactile, mais plutôt à la description de profils interactionnels variés, résultats de la résilience communicationnelle d'individus plus que d'une forme linguistique normée.
Quoi qu'il en soit, les personnes qui ont un syndrome de Usher, à l'instar d'autres sourds-malvoyants et des sourdaveugles, ont une atteinte des deux sens de recueil des informations à distance entraînant une impossibilité à fonctionner comme des personnes uniquement sourdes ou aveugles.

Voici les différentes catégories communicationnelles représentant la diversité des profils des sourds malvoyants ou des sourdaveugles.

- Personnes nées sourdes, dont la langue des signes est le mode de communication privilégié. Le français vocal et/ou écrit est souvent une langue seconde, plus ou moins maîtrisée, si bien qu'en perdant la vue, ces personnes préfèrent souvent continuer à utiliser la langue des signes, mais tactilement.
- Personnes nées sourdes, éduquées par la méthode orale. Le français est leur langue première, qu'elles parlent et lisent sur les lèvres. Elles peuvent toutefois avoir appris la langue des signes (ou plus souvent une variante signée dérivant de la langue vocale), mais celle-ci demeure une langue seconde. En devenant aveugles, certaines de ces personnes pourront utiliser les signes, mais généralement elles préféreront communiquer par une méthode reposant sur l'écrit, comme la dactylologie ou le braille.
- Personnes qui ont appris le français avant de devenir sourdes. Elles continuent à parler et préfèrent une méthode de réception basée sur cette langue vocale, par exemple une combinaison de français signé, d'alphabet tactile, de lecture sur les lèvres (si leurs possibilités visuelles le leur permettent), d'amplification auditive ou de notes écrites. Certaines peuvent acquérir un bon niveau en langue des signes, mais il s'agit d'une minorité.
- Personnes qui entendent encore suffisamment pour comprendre la langue vocale. Elles peuvent

parfois combiner leur écoute avec des indices tactiles ou alors ne dépendre que de leur audition.

- Personnes ayant des « compétences linguistiques minimales », c'est-à-dire qu'elles ne maîtrisent pas ou peu la langue des signes, ou le français. Ces personnes peuvent être atteintes de plusieurs handicaps ou avoir évolué dans un environnement insuffisamment stimulant ne leur permettant pas d'être exposées à une langue et de l'apprendre. Elles peuvent alors utiliser des codes « maison » ou des gestes naturels pour se faire comprendre.

Le défi majeur pour les personnes sourdes malvoyantes et sourdaveugles est de maintenir leurs moyens de communication en les adaptant ou d'en acquérir de nouveaux. C'est la réception du message qui est concerné, et non son émission, car en devenant sourde, la personne ne devient pas muette, de même qu'en devenant aveugle, la personne n'oublie pas comment s'exprimer en français ou en LSF.

Les moyens de communication envisageables avec des personnes sourdes malvoyantes ou sourdaveugles peuvent être basés sur l'oral , basés sur l'écrit, des alphabets manuels et la langue des signes (visuelle ou tactile).

➢ Moyens de communication basés sur l'oral :

- ***Oral avec ou sans amplification***

Grâce à des aides techniques telles que les appareils auditifs ou divers systèmes d'amplification, la parole vocale peut encore être perçue par la voie auditive.

La lecture labiale peut être utilisée comme moyen complémentaire de cette réception auditive, ou bien de manière exclusive quand la personne voit encore un peu mais n'entend plus du tout ou insuffisamment pour faire confiance aux informations auditives.

Ce type de réception de la parole vocale nécessite de la part des interlocuteurs de se trouver dans un environnement optimal quant à la luminosité et/ou le calme sonore.

- ***Tadoma***

Il s'agit d'une méthode de réception tactile de la parole vocale utilisée par très peu de personnes sourdaveugles dans le monde et qui est également très marginale en France. A l'heure actuelle, je ne connais qu'une seule personne qui l'utilise de manière naturelle.

Ce système a été développé au début des années 1930 par une enseignante américaine, et porte le nom de deux de ses élèves sourdaveugles : Tad et Oma. Il semblerait qu'une méthode similaire ait préexisté en Norvège, dès les premières années du 20ème siècle. Pour anecdote, la célèbre Helen Keller âgée de 10 ans ayant eu vent de cette méthode, a réclamé qu'on lui enseigne l'oral à l'instar de ce que l'on proposait en Norvège.

En ce qui concerne son fonctionnement, la personne sourdaveugle place sa main sur le visage de la personne qui parle, le pouce sur les lèvres, et les autres doigts sur la joue, la mâchoire et la gorge. Lors de la production de la parole, le pouce repère les mouvements des lèvres, de la mâchoire et de la langue, tandis que les autres doigts détectent les vibrations dans les zones du nez et de la gorge.

L'acquisition de cette méthode nécessite un apprentissage long et intensif, sachant qu'elle est difficilement utilisable avec des inconnus, ces derniers étant tenu d'accepter une main étrangère sur leur visage lorsqu'ils parlent.

➢ Moyens de communication basés sur l'écriture

- ***Ecriture « noire »***

Il s'agit de l'écriture telle que nous la pratiquons traditionnellement et nommée ainsi dans le jargon des professionnels travaillant auprès de personnes aveugles ou malvoyantes, par opposition aux écritures tactiles telles que le braille. Il faut veiller à une bonne luminosité, un bon contraste et une taille de caractères adéquats pour permettre la lecture à la personne malvoyante. Cependant il ne faut pas négliger le facteur de la surdité ou de la malentendance qui peut générer des difficultés de compréhension de la langue écrite.

- ***Pictogrammes***

Il s'agit d'un moyen que je ne connais presque pas donc que je ne m'aventurerai pas à définir ici. Je sais

qu'il est possible d'utiliser des symboles graphiques basés sur les objets réels ou les signes de la LSF pour communiquer avec des sourds malvoyants n'ayant pas le niveau de français suffisant pour accéder à une écriture basée sur cette langue.

- ***Braille***

Cette écriture tactile, utilisée dans le monde entier, est souvent enseignée aux enfants aveugles ainsi qu'à toute personne devenue aveugle précocement. Cependant, des aveugles tardifs peuvent tirer un grand bénéfice de son apprentissage, certes difficile, mais qui permet de retrouver une autonomie certaine face à la lecture et à l'écriture. En effet, même s'il existe des synthèses vocales permettant de convertir vocalement des textes écrits, ces aides techniques ne sont d'aucun secours pour des personnes sourdes ou très malentendantes. C'est pourquoi en France, de nombreux sourds devenus aveugles apprennent le Braille, à condition que leur niveau de français avant leur cécité leur permette une certaine aisance avec la langue écrite.

➢ Alphabets manuels

- ***Ecriture dans la main***

La paume de la main de la personne sourdaveugle est utilisée comme support d'écriture de lettres capitales avec l'index. Cette méthode est assez lente mais efficace car tout le monde peut l'utiliser avec des sourdaveugles. Elle est basée sur les lettres capitales en « noir », mais standardisées quant à l'ordre des traits à tracer sur la paume. Cette méthode est très facile à acquérir, même pour des aveugles tardifs. Si la personne sourdaveugle a toutefois des difficultés en réception, elle peut alors poser son autre main sur l'index qui trace les lettres.

- ***Braille manuel***

Outre son utilisation sur papier, le braille peut être employé comme moyen de communication manuelle dans la paume de la main, sur les mains ou sous les mains, ceci en reproduisant les mêmes mouvements que si l'on tapait sur une machine Perkins. Il y a possibilité d'utiliser les contractions et abréviations du braille, ce qui rend cette méthode rapide. Cette méthode peut s'avérer très utile avec des personnes aveugles devenues sourdes tardivement et ayant comme moyen de communication privilégié le braille.

- ***Lorm***

Il s'agit d'un codage standardisé des lettres de l'alphabet sur la paume de la main d'une personne sourdaveugle, et qui a été mis au point par Hieronymus Lorm, journaliste, essayiste et auteur dramatique, né en 1821, lui-même devenu quasiment sourd et aveugle lors de son adolescence et qui avait élaboré cet alphabet pour pouvoir communiquer avec sa famille. Cette méthode est facile à apprendre, mais d'utilisation assez lente (même si elle est estimée plus rapide que l'écriture dans la main ou la dactylologie tactile). Elle présente l'avantage que la personne sourdaveugle n'a pas besoin de bouger sa main pour recevoir, et peut donc être utilisée avec des personnes paralysées. Le Lorm a été adapté à plusieurs langues et est à l'heure actuelle principalement utilisé en Allemagne, en Hollande, en République Tchèque et en Autriche.

- ***Malossi***

Eugenio Malossi, né en 1885 en Italie est devenu sourdaveugle à l'âge de 7 ans consécutivement à une méningite. Son professeur à l'institut pour aveugles, afin de communiquer avec lui, inventa un code alphabétique manuel qui porte maintenant son nom. Eugenio devint à son tour professeur pour les petits sourdaveugles de son institution, leur enseignant la lecture par le braille et il inventa même une méthode pour leur apprendre à parler. Il a lui-même appris d'autres langues, dont l'anglais, afin de pouvoir correspondre avec Hélène Keller. Certaines personnes sourdaveugles portent un gant sur lequel sont écrits les lettres, les chiffres et quelques symboles. Elles doivent mémoriser les emplacements, ce qui leur permet de savoir quel caractère est sélectionné par pression de l'index sur la paume ou le dos de la main. C'est une méthode assez rapide qui une fois mémorisée par les deux parties peut s'utiliser sans la médiation du gant.

- ***Dactylologie à une main LSF***

Les lettres de l'alphabet de la langue des signes sont formées dans une des mains de la personne sourdaveugle qui peut soit mettre son autre main sur le dos de la main de la personne qui dactylologie, soit envelopper les lettres formées, les paumes des interlocuteurs se faisant face. Il s'agit d'une méthode de

communication très répandue chez les sourdaveugles, et qui est rapide, discrète et facile à apprendre.

- Alphabet international BSL

Il est inspiré de la dactylologie de la BSL (British Sign Language) et a été développé par Edward EVANS. Le principe de ce système est d'épeler les lettres au moyen de divers mouvements et configurations en contact avec la paume immobile de la personne sourdaveugle.

➢ Langue des signes

- ***Cadrée***

Lorsqu'une personne sourde a encore suffisamment de restes visuels, il lui est possible de continuer à recevoir visuellement tout mode de communication manuelle qu'elle aura l'habitude de pratiquer : la dactylologie (ou alphabet manuel), le français signé (lorsque les signes utilisés suivent davantage l'ordre du français que celui de la LSF) et la LSF.

Cette réception n'est possible qu'en fonction de certaines adaptations telles que placer sa ou ses mains dans le champ visuel de la personne, respecter une distance plus ou moins grande entre les interlocuteurs (éloignée pour les personnes ayant une vision tubulaire, rapprochée pour d'autres étiologies). Enfin, il est important de bénéficier d'une bonne luminosité et de savoir réguler le débit de ses signes ou de ses lettres.

Pour la personne sourde ayant une vision en tunnel, il est possible de tenir le poignet de la main dominante de son interlocuteur afin de repérer tactilement la position du signe et éviter ainsi qu'il ne sorte de son champ visuel sans qu'elle puisse s'en apercevoir.

- ***Tactile***

Lorsque la personne sourdaveugle n'a pas ou plus suffisamment de possibilités visuelles pour fonctionner en mode visuel, la langue des signes tactile peut être son mode de communication privilégié.

Des personnes atteintes du syndrome de Usher fonctionnant habituellement en mode visuel peuvent préférer utiliser la langue des signes tactilement dans certaines conditions particulières. Entre autres, si la luminosité n'est pas suffisante ou si une distance suffisamment grande ne peut pas être respectée entre les deux signeurs (par exemple à table), ou encore si la personne est fatiguée, elle pourra préférer basculer en mode tactile.

C'est une méthode de réception qui peut provoquer des réticences car elle rompt les règles de la proxémique et peut donc être vécue comme intrusive (aussi bien par la personne sourdaveugle que par ses interlocuteurs). Mais une fois maîtrisée et acceptée par les deux parties, elle permet une réception de qualité. A noter cependant que la langue des signes tactile ne permet pas les discussions en groupe, mais uniquement une communication duelle. La personne sourdaveugle place ses mains sur les mains de la personne qui signe afin de percevoir par le toucher : la configuration, l'orientation, l'emplacement et le mouvement des signes. On remarquera que par cette méthode de communication, les expressions du visage ne sont pas perceptibles, sauf si la personne sourdaveugle a des possibilités visuelles le lui permettant.

Conclusion :

En matière de communication, il est important de faire avec l'existant et le vécu de la personne sourde malvoyante, d'adapter les moyens de communication correspondant aux potentialités sensorielles restantes mais surtout, de favoriser l'acquisition de moyens tactiles, sens laissé intact par le SU.

Quoi qu'il en soit, les meilleurs professeurs de communication avec les sourds malvoyants sont les sourds malvoyants eux-mêmes et il ne faut pas hésiter à leur demander de nous montrer le chemin.

Tous les moyens précités ne sont pas à tous connaître, mais il est bien de savoir qu'ils existent et qu'on peut se tourner vers des professionnels qui les maîtrisent et peuvent nous aider à communiquer efficacement avec des personnes ayant un SU.

Sandrine SCHWARTZ, Docteure en Sciences du Langage,
Sandrine.schwartz@gmail.com

RÉHABILITATION AUDITIVE ET SYNDROMES DE USHER

1. Réhabilitation auditive

a. Syndrome de Usher de type 2

La surdité en cas de syndrome de Usher de type 2 est une surdité de perception bilatérale congénitale moyenne à sévère. Le patient entend la parole humaine à forte intensité mais il existe un trouble de compréhension avec le canal auditif seul. Cela se traduit chez l'enfant, en dehors d'un programme de dépistage auditif néonatal, à un diagnostic vers l'âge de 4 à 6 ans face à un retard des acquisitions langagières.
Ce type de surdité peut bénéficier à tout âge d'un appareillage auditif externe (en « conduction aérienne »), dispositif placé derrière l'oreille qui amplifie électroniquement le volume du son (voir Figure 1). Un appareillage bilatéral est recommandé. Plusieurs types d'appareils existent (appareils en contours, appareils dits « open », appareils intra-conduit et intra-conque). Ce choix de l'appareillage doit prendre en compte

- le degré de surdité,
- l'objectif de rendre la communication la plus autonome possible indépendamment de toute aide visuelle,
- et les difficultés de manipulation que peut rencontrer le patient du fait de son atteinte visuelle (attention à l'extrême miniaturisation des appareils).

Les appareils « intra » ne sont généralement pas les plus performants dans ce type d'atteinte : petits à manipuler, ils offrent une capacité limitée d'amplification sur les fréquences aigues souvent atteintes de façon importante en cas de syndrome de Usher. Ils seront à réserver aux patients refusant catégoriquement les appareils en contour d'oreille. L'idéal serait d'obtenir des seuils oreilles appareillés aux alentours de 30 dB sur les fréquences graves et de 25 dB sur les fréquences aigues. Cela n'est pas toujours facile (larsen) ni possible. L'appareillage nécessite des contrôles réguliers chez l'audioprothésiste (réglage, vérification du fonctionnement, de l'état des embouts).

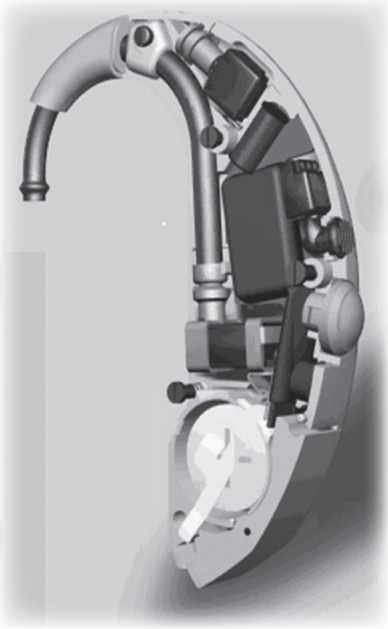


Figure 1 : Prothèse auditive par conduction aérienne en contour, comprenant un microphone, un amplificateur à paramètres réglables par logiciel, un écouteur et une pile

Du fait de la double atteinte visuelle et auditive, l'objectif de la réhabilitation auditive en cas de syndrome de Usher de type 2 n'est pas seulement une meilleure communication orale (compréhension de la parole dans le silence et dans le bruit). En cas de malvoyance prononcée, l'audition, lieu de handicap, devient paradoxalement outil de réadaptation, en particulier en tant qu'aide à la locomotion et localisation de l'environnement. Les objectifs de l'appareillage seront ainsi :

1) La perception des sons de l'environnement : Fonction d'alerte +++
2) La reconnaissance des sons de l'environnement
3) La perception de la parole dans le calme
4) La compréhension de la parole dans le calme
5) La perception de la parole dans le bruit
6) compréhension de la parole dans le bruit.

L'appareillage doit préserver la fonction d'alerte dans les environnements dangereux. Ce qui demande lors des réglages de maîtriser les amplifications variables selon les environnements et les réducteurs de bruit.

Parfois, les patients adultes portent depuis longtemps des aides auditives et sont habitués au traitement analogique du signal. Lorsque des appareils numériques sont proposés, il peut être intéressant en cas de difficulté d'adaptation de programmer les appareils numériques selon un mode similaire aux appareils analogiques.

Le bénéfice des prothèses auditives peut être amélioré par une rééducation orthophonique avec entraînement auditif et cognitif (suppléance mentale, mémorisation, prise de repères auditifs). L'objectif est d'aider le patient à utiliser au maximum son canal auditif indépendamment du canal visuel. Le travail orthophonique se fait donc sans utilisation de la lecture labiale. Ce travail progressif peut être réalisé de façon ludique (écoute de la radio, de la musique, utilisation du téléphone).

Dans certains cas, des prothèses nécessitant une intervention peuvent être proposées (prothèses d'oreille moyenne, implant cochléaire électro-acoustique).

b. Syndrome de Usher de type 1

La surdité en cas de syndrome de Usher de type 1 est une surdité congénitale profonde bilatérale. Elle ne permet pas la perception de la parole humaine. L'appareillage auditif conventionnel en conduction aérienne est systématiquement proposé, mais le gain est en général limité et insuffisant pour permettre une perception et une compréhension suffisante de la parole. Une implantation cochléaire est de plus en plus souvent proposée chez l'enfant atteint de syndrome de Usher de type 1. C'est un appareil électronique composé de deux parties, une externe et une interne placée sous la peau. La partie externe transforme le son en signal électrique, transmis à la partie interne via une antenne magnétique. La partie interne comporte un porte-électrodes qui est glissé dans la cochlée (oreille interne en forme d'escargot) lors d'une intervention chirurgicale. Les électrodes du porte-électrodes transmettent les signaux électriques directement au nerf auditif. De nombreuses personnes bénéficiant d'un implant cochléaire sont en mesure de comprendre des paroles sans avoir à lire sur les lèvres, y compris des paroles téléphoniques. Une intervention précoce permet aux jeunes enfants d'être plus rapidement entourés d'un univers sonore, ce qui facilite aussi, ensuite, leur apprentissage de la parole et améliore leur qualité de vie. En cas de syndrome de Usher de type 1, il est maintenant recommandé de proposer aux enfants une implantation cochléaire bilatérale pour favoriser leur capacité de localisation des sons et l'intelligibilité de la parole dans le bruit.

L'implant cochléaire permet ainsi aux malades de retrouver une perception auditive, mais nécessite des réglages réguliers réalisés auprès de l'équipe du centre d'implantation cochléaire et une rééducation orthophonique importante, avec entraînement auditif. Les aides extra-auditives (lecture labiale, langage parlé complété, français signé) peuvent être utilisés chez l'enfant lors de la phase d'apprentissage, l'idéal étant de ne plus les utiliser à l'âge adulte et d'obtenir un canal auditif le plus autonome possible. Chez l'enfant, la prise en charge associe en plus de la réhabilitation auditive, de la prise en charge orthophonique et du suivi ORL une prise en charge socio-éducative et un accompagnement des parents. La surdité et le syndrome de Usher sont considérés comme « Affection Longue Durée » par l'assurance maladie. Un « parcours de soin » sera rédigé par le médecin traitant pour obtenir la prise en charge *ad hoc* par l'assurance maladie. Les maisons départementales du handicap permettent également d'obtenir des aides complémentaires.

2. Les aides techniques à la communication

Certains systèmes d'aides à la communication peuvent améliorer les performances de l'appareillage et la compréhension du message sonore. Ainsi, le signal sonore peut être transmis à l'appareillage (prothèses auditives ou implant cochléaire équipés) par induction magnétique (appareillage sur la position « T »), bluetooth ou ondes FM. Ces systèmes sont particulièrement utiles pour l'utilisation du téléphone (filaire ou portable) (voir Figure 2), la télévision (voir Figure 3) ou l'écoute de la musique. La fonction « T » des appareils auditifs conventionnels en contour n'est pas une fonction de base, mais une option de certains appareils. Il faut donc la spécifier à l'audioprothésiste lors du choix de l'appareillage. Chez l'enfant, il peut être intéressant d'utiliser au cours de sa scolarité un microphone HF qui est porté au cou de l'enseignant (voir Figure 4). La parole de l'enseignant est directement transmise à l'appareillage de l'enfant par ondes FM. L'adaptation du système FM n'est pas possible sur tous les types d'appareil. Il faut donc là encore en parler avec l'audioprothésiste.

Certains lieux publics sont équipés de boucles magnétiques (salles de cinéma, de conférence, théâtre…).

Figure 2 : Exemple de téléphone amplifié. Certains téléphones peuvent également être utilisés avec une boucle magnétique. Un amplificateur externe peut également être adapté sur certains téléphones sans amplificateur intégré.

Figure 3 : Exemples d'aides à la communication pour l'écoute de la télévision. A gauche sans appareil, à droite avec appareil

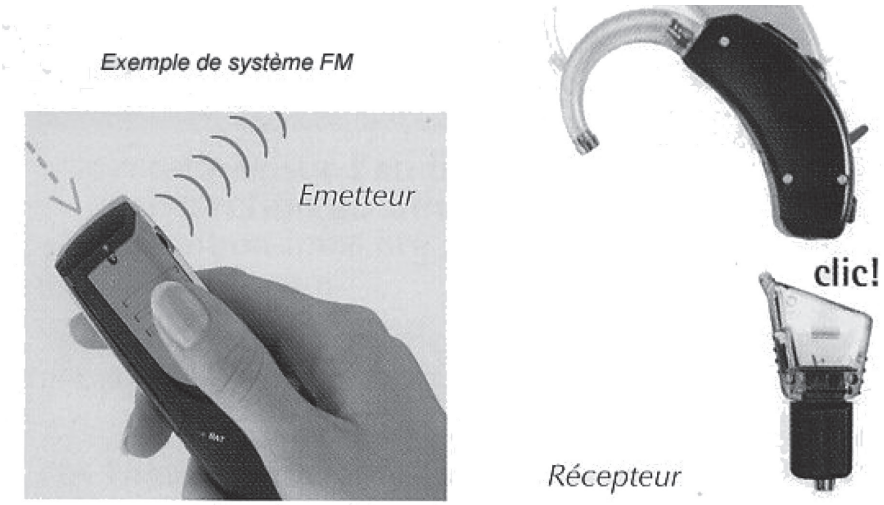


Figure 4 : Exemple de système d'amplification avec micro HF (émetteur). Un « sabot » récepteur du signal s'adapte ici sur l'appareil auditif (ce type de système existe également pour les implants cochléaires).

Dr Catherine Blanchet,
ORL,
Centre de référence maladies sensorielles génétiques CHRU Montpellier

IMPACTS DU HANDICAP VISUEL SUR LA RÉÉDUCATION ORTHOPHONIQUE DES PATIENTS DE USHER

Le syndrome de Usher est une maladie génétique qui se caractérise par trois types I, II ou III en fonction de la gravité des troubles de l'audition, de la vision et de l'équilibre. Le type I étant la forme la plus grave. Comme vous pouvez le voir sur cette diapositive, les patients présentant un syndrome de Usher type I ont donc une perte de l'audition sévère à profonde accompagnée d'un retard d'acquisition de la marche dû à des troubles de l'équilibre et des troubles visuels caractérisés par une gêne de la vision nocturne.
Si l'on se réfère à la Classification Internationale de la Fonction du handicap et de la santé pour les enfants et adolescents approuvée par l'OMS en 2006 on trouve les définitions suivantes :

- Pluri handicap = l'association de 2 déficiences sensorielles graves, d'une déficience sensorielle et d'une déficience motrice ou une déficience légère à modérée et d'une déficience physique.
- Sur handicap = les surcharges d'une déficience physique, sensorielle ou intellectuelle par des troubles d'apprentissage ou par des troubles relationnels.
- Poly handicap = handicaps graves à expressions multiples avec restriction extrême de l'autonomie et présence d'une déficience intellectuelle sévère à profonde.

Le syndrome de Usher est donc considéré comme un pluri handicap associant deux déficiences sensorielles, auditive et visuelle, ce qui va nous amener à discuter de la mise en place d'une prise en charge particulière qui doit être pluri disciplinaire et qui ne doit pas se résumer à la simple addition de techniques et moyens pour compenser chacune des déficiences.

Les troubles visuels, moteurs associés aux troubles auditifs rendent difficiles l'utilisation de signes, de la lecture labiale, de la perception de l'expression des visages, tous ces éléments qui généralement permettent de compenser les troubles de l'audition. Il va donc être nécessaire de prendre en compte ces données spécifiques pour organiser le suivi de ces patients.
Au centre d'implantation cochléaire de Palavas sur 414 enfants sourds profonds ayant bénéficié d'une implantation cochléaire, 11 sont atteints d'un syndrome de Usher type 1 soit 3% de notre population, pourcentage qui correspond à celui des données nationales indiquant que les Usher type 1 représentent 3 à 6% des surdités congénitales.

Nous allons voir quel est l'impact de ces troubles visuels associés sur la rééducation orthophonique proposée aux enfants sourds profonds, tous présentant un syndrome de Usher type 1, suivis au centre d'implantation de Montpellier Palavas.

Mais avant rappelons quel est le rôle de la vision dans la communication ?

- C'est par le regard que s'établit le contact à l'autre, il révèle les états affectifs et l'échange de regards installe l'alternance dans la communication.
- Jusqu'à 16 mois l'enfant communique à 80% par gestes et vocalisations avec un contact visuel.
- À partir de 2 ans les gestes deviennent secondaires et la parole orale s'installe.

Les troubles visuels que l'on rencontre chez les Usher type I sont caractérisés par :

- une héméralopie avec, paradoxalement, une hypersensibilité à l'éblouissement : gêne nocturne pouvant provoquer une angoisse chez les patients si elle n'est pas identifiée,
- une réduction du champ visuel : vision tubulaire,
- une baisse de l'acuité visuelle.

Ces troubles apparaissent le plus souvent dans la deuxième décade de la vie.
Ces troubles visuels vont avoir des conséquences sur les moyens compensateurs utilisés généralement dans la rééducation orthophonique de la surdité à savoir sur la lecture labiale et sur la langue des signes.

La lecture labiale est alors plus difficile et dépendante de certaines conditions d'utilisation :

- Ne pas se placer à contre-jour.
- Être attentif à l'éclairage de la pièce.
- Utiliser de préférence le LPC qui code autour du visage et est donc accessible même lors d'une vision tubulaire.

La langue des signes est une vraie langue qui s'appuie non seulement sur les mains mais aussi sur le visage, sur tout le corps :

- Le corps joue dans les langues signées un rôle équivalent à celui de la voix dans les langues orales.
- Le mouvement, les expressions faciales et corporelles observables dans les discours signés sont qualifiés d' « iconiques » (Cuxac 2000), ce qui correspond aux métaphores de la langue orale.
- La langue des signes extrait un caractère visuel signifiant d'une image: Pose du décor puis description de l'action (la fille joue dans le jardin) ; elle utilise la configuration, la position, l'orientation et le mouvement des mains, le mouvement, l'expression du visage, la mimique, l'orientation du corps et du visage.
- Le lexique est figuratif.

Dans le cas des Usher type I tous ces éléments vont être difficilement perçus et elle va nécessiter des adaptations.

K. Emmorey a réalisé une étude comparative sur 3 groupes d'enfants pour analyser l''utilisation de la LSA, (journal of deaf studies and deaf education, May 2008). Elle a observé les productions signées des enfants suivants :

- enfants avec surdité isolée bien voyants,
- enfants avec surdité et Usher type 1 (vision tubulaire),
- enfants avec surdité et cécité.

Elle a montré que les enfants atteints d'un Usher type I avec une vision tubulaire réduisent la taille de leur espace d'expression de signes en situation de communication.
Les signes sont réalisés dans un rectangle délimité autour du visage, contrairement aux deux autres groupes qui utilisent tout l'espace autour d'eux.
Il y a donc réduction voire perte des informations apportées par le corps dans sa globalité pour les enfants ayant une vision tubulaire.

L'atteinte visuelle peut aussi altérer les représentations mentales, il faut donc les travailler en utilisant d'autres canaux sensoriels, la perception auditive, tactile, olfactive.

Nous allons maintenant évoquer les conséquences des troubles vestibulaires sur la rééducation orthophonique, ils se caractérisent par une aréflexie vestibulaire bilatérale à l'origine :

- d'une mauvaise tenue de la tête,
- d'un retard d'acquisition de la station assise,
- d'un retard d'acquisition de la marche.

De ce fait avec les très jeunes enfants il faut adapter l'espace de travail, il faut utiliser une chaise haute pour favoriser le contact visuel rendu difficile par la mauvaise tenue de la tête; utiliser du matériel de taille modérée et facile à manipuler et réduire l'espace autour de l'enfant pour mieux le cadrer.

Enfin les troubles auditifs caractérisés par une surdité de perception profonde à sévère bilatérale > 70 dB de perte vont entraîner des difficultés importantes de la perception de la mélodie, du rythme, du timbre, de l'intensité et un retard du développement du langage et de la parole.
La réhabilitation auditive par l'implant cochléaire doit pallier les troubles visuels à venir et restituer une audition utile.

Le programme d'éducation auditive doit être intensif pour permettre à l'enfant d'acquérir une utilisation spontanée de l'audition, voire que le canal auditif devienne la voie prédominante d'accès au langage oral et ce à un moindre coût pour lui.

La rééducation va concerner les différentes étapes de la perception auditive :

La détection :

- Solliciter l'alerte, développer la vigilance auditive.
- Amener l'enfant à être attentif aux bruits environnants.
- Attirer son attention sur la parole en ralentissant le débit et en soulignant les caractéristiques mélodiques et intonatives de la parole (comptines, chansons, jeux corporels rythmés…).
- Prise de conscience de sa propre voix.

Tous ces éléments sont travaillés par une écoute volontaire, une attention sélective et un changement de mode d' investigation (du visuel et tactile à l'auditif).

La discrimination :

Il s'agit d'entraîner l'enfant à percevoir les différents traits acoustiques des sons de l'environnement et de la parole (lent / rapide, un / plusieurs, long / court, fort / faible, grave / aigu), puis sur les traits phonétiques des voyelles, des consonnes (sourdes / sonores, les orales / nasales…).

L'identification :

C'est une étape importante qui doit permettre l'accès au sens, au lexique, la reconnaissance de mots, de phrases courantes.
Il faut amener l'enfant à construire ou reconstruire l'accès au lexique interne par voie auditive avec des listes fermées, 1/2 ouvertes, des supports visuels, des contextes… Il faut mettre en place un entraînement auditif à travers des routines de communication.

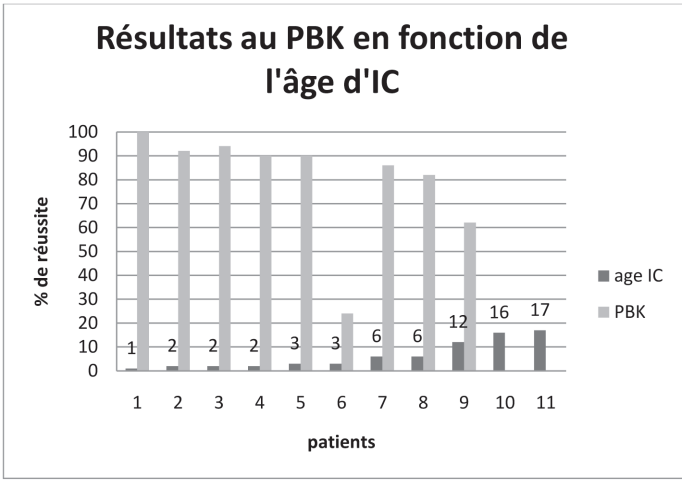
La compréhension :

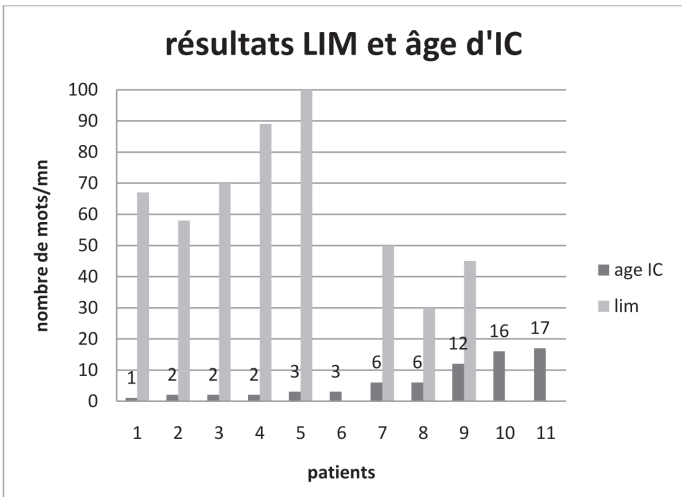
Elle est travaillée par des exercices d'entraînement en situation interactive. Il faut créer des situations généralisables, permettre l'autonomie dans l'apprentissage.

Il est indispensable de traiter le message verbal par voie auditive en utilisant des dialogues, textes, en travaillant les intonations… Ceci se fera à voix nue, sur enregistrement, au téléphone, mise en situation avec un bruit de fond, à distance.

Un travail spécifique d'explorations musicales est proposé afin de repérer les variations mélodiques, de percevoir les rythmes (percevoir les ruptures, les changements, les silences), identifier les timbres, détecter les qualités acoustiques particulières de différents instruments, découvrir différents styles de musique.
Pour illustrer mon exposé je souhaiterai vous présenter les résultats obtenus par ces enfants suivis à l'institut Saint-Pierre.

Nous avons reporté les résultats d'identification de mots monosyllabiques du test PBK sans lecture labiale et de phrases en lecture indirecte minutée en fonction de l'âge d'implantation.
Les deux graphes ci-dessous indiquent que plus l'implantation cochléaire est précoce meilleures sont les performances. Les enfants implantés cochléaires avant l'âge de 5 ans obtiennent des scores moyens de 80% d'identification de mots monosyllabiques PBK, et des scores moyens de 70 mots par minute au test de lecture indirecte minutée (un entendant répète 130 mots par minute à cette épreuve).





CONCLUSION

Ces résultats montrent l'intérêt d'un dépistage précoce, d'une implantation cochléaire précoce afin de réhabiliter au mieux le canal auditif pour pallier les troubles visuels à venir et d'une implantation cochléaire bilatérale pour développer un système d'alerte le plus efficace possible et permettre au patient d'avoir toujours un système fonctionnel en cas de panne d'un des deux IC.
Enfin malgré une bonne réhabilitation auditive via l'IC il est indispensable d'organiser une prise en charge pluri disciplinaire. Une rééducation orthophonique soutenue pendant plusieurs années est nécessaire car la seule imprégnation sensorielle ne suffit pas à un bon développement du langage.

Adrienne Vieu,
Institut Saint-Pierre, 34 250 Palavas les flots,
vieuadri@hotmail.com

LA COMMUNICATION EN LANGUE DES SIGNES POUR LES PATIENTS DE USHER

Au centre National de Références des Maladies Sensorielles Génétiques, les personnes sourdes atteintes du syndrome de Usher Type 1 sont suivies en consultation.. Pour la plupart, elles communiquent en Langue des signes « visuelle ». Un petit nombre communique en Langue des Signes « tactile ».

Habituellement, les personnes viennent en consultation accompagnées d'un ou plusieurs membres de la famille (parents, frère, sœur,..) ou d'un éducateur.

La famille :

Avant la création du service d'interprète au sein du Centre, les accompagnants entendants, familles voire éducateur faisaient office d'interprète. Ils échangeaient avec les médecins « au sujet du Sourd », et répondaient aux questions à sa place, les médecins s'adressant la plupart du temps aux accompagnants et les personnes sourdes ayant beaucoup de difficultés à participer ou simplement à suivre ce qui se passait.

Au début de la création du service, la secrétaire demandait à la personne qui téléphonait, si l'interprète devait être présente à la consultation. Les réponses ont été parfois hésitantes voire négatives (expliquant que la personne sourde ne connaissait pas vraiment la langue des signes, n'avait pas l'habitude des interprètes, …et donc qu'il ne valait mieux pas changer les habitudes….). On respectait cette position.

Dans les faits, il s'est avéré qu'à chaque fois la personne sourde connaissait bien la langue des signes et avait réellement besoin de l'interprète. Il a donc été décidé que l'interprète serait présente systématiquement aux consultations.

La famille ne peut pas remplacer les interprètes professionnels. Outre la question pratique de la maîtrise de la langue et de la capacité à traduire, la charge émotionnelle est telle que le principe de neutralité ne peut être respecté, les familles parlant fréquemment à la place de la personne sourde.

Des études menées auprès de la population sourde ont montré la nécessité de travailler avec les interprètes dans le secteur médical. Soigner les Sourds dans leur langue est d'ailleurs la raison essentielle pour laquelle les Unités d'Accueil et de Soins pour les Sourds ont été créées, avec des équipes professionnelles bilingues.

En consultation, il arrive que des parents demandent de ne pas traduire un échange avec le médecin. Avec les interprètes professionnels, ce n'est plus possible.

Ceux-ci sont tenus de respecter un code de déontologie dont les 3 principes fondamentaux sont :

- le secret professionnel,
- la fidélité des messages,
- la neutralité.

L'expérience montre que les accompagnants sont in fine toujours agréablement surpris et reconnaissants de l'efficacité de ce service. Ils expriment la satisfaction de pouvoir enfin être à leur place d'accompagnant et de pouvoir participer à la consultation sans se soucier de la question de la traduction. Le bilan est positif. Plusieurs parents d'adultes sourds nous ont dit ne pas soupçonner à quel point leur enfant était au courant de sa maladie. Ils disent même qu'ils ne l'ont jamais vu aussi « bavard ».

Les personnes sourdes :

Comme l'explique le Dr Hamel dans le film, les médecins pensent que le patient sourd comprend ce qu'ils disent. Or, ils ne comprennent pas tout. Même le recours à l'écrit n'est pas satisfaisant car 80% des sourds gestuels ont des problèmes d'illettrisme.

Toutes les personnes sourdes indiquent appréhender leur venue à l'hôpital à cause de la maladie mais aussi à cause du problème de la communication.

De nombreux témoignages expriment l'angoisse et la frustration ressenties face aux médecins et surtout le sentiment de ne pas être reconnue en tant que personne à part entière capable d'être acteur de sa santé.

La présence des interprètes à l'hôpital rend visible la LSF et donc la présence des Sourds. Ici aussi l'expérience montre, comme dans le film, la satisfaction d'une bonne compréhension et d'une tenue normale et autonome des rôles de chacun.

On constate depuis quelque temps que des jeunes adultes sourds atteints du syndrome de Usher reviennent seuls en consultation. Ils demandent explicitement à la famille de ne pas les accompagner.

Adaptation :

- Comme nous l'avons entendu dans les interventions précédentes, les troubles visuels varient d'une personne à l'autre. Il n'y a pas une seule règle pour tous. Mais il y a des paramètres à respecter et à adapter en fonction des personnes et des situations. J'insisterai sur la souplesse dont doivent faire preuve les interprètes qui travaillent avec des personnes sourdaveugles.
- Outre l'adaptation des attitudes telle que « bien se placer en face de la personne sourde, à une certaine distance, faire attention à la luminosité,… il faut aussi :
  - prendre le temps de se familiariser avec la personne pour connaître son mode de communication,
  - si la personne communique en LSF tactile bien s'installer pour ne pas fatiguer trop vite,
  - proposer une communication tactile si on est amené à traduire dans l'obscurité et proposer de garder un contact physique (ce qui permet de traduire sans qu'il y ait besoin de rechercher les mains). Ce contact rassure aussi la personne,
  - porter des vêtements sombres et de couleur unie pour que les mains se détachent bien de la couleur du fond. A l'hôpital, les personnes sourdaveugles se plaignent souvent des blouses blanches. Le blanc étant une gêne. C'est la raison pour laquelle, je travaille la blouse ouverte...

CONCLUSION :

Avec interprète, chacun retrouve sa place.

Le Sourd, acteur de sa santé ;
Le médecin, soignant ;
La famille, accompagnant, soutien, complicité familiale….

La particularité et la diversité des moyens de communication demandent non seulement des interprètes professionnels mais aussi une formation particulière : projet porté par le Cresam et l'Université Paris VIII. Il faut espérer qu'il aboutisse.

Myriam Seiler,
Interprète français/langue des signes,
CHRU Montpellier

UN PROJET PILOTE POUR LA RÉÉDUCATION BASSE VISION DES PATIENTS

L'institut ARAMAV est un établissement de soins de suite et de réadaptation qui a ouvert ses portes il y a une vingtaine d'années à Nîmes. Le but du projet thérapeutique est la prise en charge des patients déficients visuels adultes. Les principes de ce type de prise en charge sont classiquement reconnus. Il s'agit d'une part du développement de nouvelles stratégies visuelles fondées sur ce qui reste de la vision que l'on appelle la vision fonctionnelle et d'autre part de l'utilisation des sens compensatoires (sens tactile, sens de l'orientation et des déplacements).
Au cours de ces 20 ans, l'ARAMAV a essayé de repousser les limites de contre-indication des admissions de nos patients afin de pouvoir admettre tout patient atteint de quelque déficience visuelle que ce soit. Mais jusqu'à ces dernières années l'ARAMAV avait une limite qui était celle des patients rencontrant des difficultés de communication orale puisque cette communication orale était la seule mise en place avec les patients ayant perdu tout ou partie de leur vision. Puis il y a 3 ou 4 ans, à la demande insistante du CRESAM, centre de ressources des personnes atteintes de surdicécité, et de l'équipe du Professeur Christian Hamel du centre de référence des maladies rares de Montpellier qui reçoit des patients atteints de maladies génétiques, auditives et visuelles, l'ARAMAV a accepté de recevoir quelques patients atteints du syndrome de Usher, notamment du syndrome de Usher de type I. Grâce à une formation du personnel de l'établissement à la langue des signes, mais aussi grâce à la coopération et la compréhension des premiers patients admis, l'ARAMAV a pu faire ses premières expériences.

L'ARAMAV a déjà accueilli huit patients atteints de syndrome de Usher de type 1.
Non implantés, ils présentaient une surdité profonde et des troubles du champ visuel périphérique responsables d'une limitation importante de l'autonomie. Les patients ont été reçus 8 semaines où ils ont bénéficié d'un large ensemble d'activités rééducatives incluant orthoptie, ergothérapie, psychomotricité, activités de la vie journalière, locomotion, éducation spécialisée, entretiens psychologiques…

La rééducation orthoptique va consister en une nouvelle éducation avec le déficit visuel. On ne va pas « lutter contre » mais « accepter et faire autrement » pour permettre la meilleure adaptation. Pour les patients atteints d'un syndrome d'Usher, le déficit visuel entraîne souvent une sensibilité à la lumière importante, une réduction du champ de vision périphérique, et une modification de la vision centrale.

L'entretien avec le patient et l'évaluation de ses possibilités visuelles vont permettre de lui faire repréciser ses demandes, ses motivations, mais aussi de répondre à ses questions et d'éviter les incompréhensions. La recherche visuelle organisée, la structuration, l'analyse visuelle vont permettre une meilleure saisie d'information visuelle.

Il est préférable que la prise en charge se fasse tôt pour faciliter l'apprentissage.
Les aides optiques seront déterminées en fonction des besoins et des possibilités visuelles du patient.
Le patient ayant intégré ses stratégies visuelles va ensuite les transposer dans la vie quotidienne et pourra reprendre des activités qu'il avait arrêtées.
La difficulté et la différence dans la rééducation va être l'approche, la communication.
Le point fort est que les patients ayant appris le langage des signes sont généralement plus efficaces dans la motricité oculaire, et donc améliorent assez vite leur endurance visuelle.
Dans le cadre du développement des sens compensatoires en ergothérapie, la prise en charge est similaire à celle de personnes atteintes de rétinites pigmentaires, avec un champ visuel tubulaire et une quasi cécité en basse luminosité. La communication est facilitée par une prise en charge individuelle avec des conditions lumineuses favorables.

Les objectifs principaux sont :

- la gestuelle qui est liée à l'utilisation de l'espace => Recherche d'une harmonie gestuelle adaptée (vitesse et contrôle), techniques d'exploration et de repérage, recherche de gain d'aisance et de confiance.
- la prise d'informations visuo-tactile adaptée réduisant autant que possible les efforts visuels et permettant de s'adapter en conditions défavorables comme les basses et fortes luminosités, l'absence de contrastes, à l'extérieur du domicile. => Développement de l'analyse des ressentis en toucher direct et indirect, amélioration de la représentation mentale, équilibre entre regard visuel et regard tactile en fonction des conditions.
- les personnes ayant un syndrome de Usher type 1 ont d'autant plus un fonctionnement visuel important que c'est leur moyen de recevoir la communication.
- et l'analyse de situations permettant l'acquisition de plus de méthode et la mise en place de stratégies adaptées, comme l'organisation spatiale.

L'efficacité, le confort et la qualité de réalisation n'en seront que meilleurs avec une reprise de confiance en soi. La mise en place de stratégies de compensation est difficile psychologiquement et demande un accompagnement important, en particulier le travail pour limiter l'angoisse engendrée par la basse luminosité.

Avant que la déficience visuelle ne devienne invalidante, les personnes ayant un Syndrome de Usher ne ressentent pas le handicap, mis à part ponctuellement dans la communication, lié à la surdité; la malvoyance progressant, c'est un double handicap auquel elles doivent faire face et les perspectives d'avenir créent angoisse et incertitude.
Le travail de ces pré-requis, y compris dans les autres rééducations comme l'orthoptie et la psychomotricité, permet d'aborder la réadaptation dans les activités de vie quotidienne afin d'améliorer l'autonomie de la personne en fonction de son projet et de sa qualité de vie.

Avec les personnes ayant un syndrome de Usher de type 1, les besoins les plus fréquemment exprimés en ergothérapie concernent la communication : la téléphonie portable (en particulier les s.m.s. avec logiciel agrandisseur, contrastes) et l'écriture lors de l'utilisation de fax, la prise de notes manuscrites.

Le double marquage avec le braille est abordé permettant une adaptation de la lecture en fonction des situations pour l'accès aux étiquetages (cuisine, médicaments...), à la gestion de papiers administratifs, à la prise de notes comme une liste de courses...

Après un apprentissage personnalisé et simplifié dans l'atelier de braille, l'adaptation du poste informatique est abordé avec réglages et logiciels d'agrandissements, la connaissance du clavier en tactile rendent l'accès à la communication par webcam ou par messageries instantanées plus confortables en atelier informatique.
Si besoin, une plage Braille pourra compléter les aménagements pour un accès tactile au poste informatique et/ou au téléphone portable.

Comme dans toutes les prises en charge des personnes malvoyantes, d'autres domaines de la vie quotidienne sont abordés en fonction des besoins comme la cuisine (aménagements, réalisations,...), les finances (monnaie et billets, carte bleue...), les activités domestiques (rangements....) et de loisirs (bricolage, jardinage, jeux...) ou toute autre demande.

En psychomotricité, deux axes de travail différents sont poursuivis : l'équilibre et la gestion du tonus.

L'équilibre dépend de 3 afférences : la vision, le système vestibulaire, et la proprioception. La proprioceptive

tion est la sensibilité profonde du corps à lui-même. Elle provient des muscles, tendons, articulations qui renseignent sur la position des différents membres et leur tonus.

Or, dans le syndrome de Usher de type I, il y a une atteinte vestibulaire (contrairement au type II). Donc, tant que leur potentiel visuel est encore bon, les patients compensent leur problème vestibulaire avec leur vision mais quand celle-ci vient à baisser, les premiers troubles de l'équilibre apparaissent.

Le travail en psychomotricité consiste donc à stimuler leurs réactions de rééquilibration et développer leur proprioception en les mettant dans différentes situations de déséquilibre (ex: sol instable, réduction du polygone, pentes, équilibre unipodal...).

Le tonus est l'état de tension des muscles. Globalement, les patients arrivant à l'ARAMAV sont très tendus. Ces tensions peuvent provenir :

- D'une part du stress lié à leur vie quotidienne en général mais surtout à leur déplacement (peur de se cogner, de tomber...). Ils ont donc adopté un tonus de protection qui leur fait fonction de véritable « carapace » corporelle et présentent alors une hypertonie (état de tonus anormalement élevé).
- D'autre part de la souffrance liée à leur problème visuel.

Pour les syndromes de Usher, cette baisse visuelle ne s'ajoute pas seulement à leur surdité qui n'était pas forcément vécue auparavant comme un handicap. La baisse visuelle multiplie brusquement les difficultés et donc les angoisses par rapport à l'évolution de la maladie et à l'avenir qu'ils n'arrivent souvent pas à imaginer.

Pour une *économie* des forces nerveuses et un mieux être, il est intéressant d'avoir un *tonus de fond* minimal et de pouvoir *doser* au mieux son *tonus d'action*. Pour cela, il est nécessaire qu'ils prennent conscience de leurs tensions corporelles pour une meilleure *régulation tonique*.

En psychomotricité, la gestion du tonus est travaillée d'une part en relaxation pour une *détente physique* et une mise au *repos psychique*, d'autre part en dynamique pour améliorer le contrôle tonique dans l'action (travail avec balles, gymnastique douce...).

Pour les patients n'ayant plus aucun potentiel visuel, un 3ème item peut être travaillé en psychomotricité, celui de l'espace.

La locomotion permet la mise en place de moyens adaptés et personnalisés visant à maintenir le maximum de sécurité, de confort et d'autonomie possible dans les déplacements.

Chez une personne déficiente visuelle entendante, le premier sens de compensation dans la prise d'informations, l'analyse, la détection des voitures est l'audition.

Les personnes atteintes du syndrome de Usher type I ont une surdité profonde de naissance. Elles se sont donc construites sur un fonctionnement visuel très fort, et en général, lorsque leur champ visuel commence à diminuer, elles mettent d'elles-même des stratégies visuelles efficaces permettant de maintenir leur orientation ainsi que leur sécurité face aux obstacles mais également dans les traversées de rue.

Le travail en locomotion se porte en premier lieu sur l'exploitation maximale de cette vision fonctionnelle. En parallèle, afin de gérer au mieux les situations de gênes visuelles (conditions lumineuses variables, de nuit, et diminution future du champ), nous utilisons et développons d'autres facultés :

- au besoin, mise en place de techniques de canne (qui reste souvent difficile à accepter car cela peut être vécu comme stigmatisant) afin de sécuriser face aux obstacles,

- développement des autres sens : kinesthésique, qui est la perception du mouvement par le corps (sentir les pentes, les changements de direction, ou encore les distances marchées), le toucher de canne qui sont les informations tactile indirectes, et le sens podotactile.
- développement des facultés de réflexion de son orientation, de mémorisation et de représentation mentale d'un trajet, d'un lieu. Lorsque la vision fonctionnelle est encore assez efficace, le travail peut se faire en milieu inconnu, en mettant en place des stratégies adaptées.
- travail sur la communication : demande d'aide ou de renseignements auprès d'un passant pour traverser, auprès du chauffeur de bus ou encore un commerçant. Cela passera par des « fiches de communication », cartons où une demande est formulée d'avance par écrit, avec quelques explications, pour les personnes qui n'oralisent pas ou peu.

Pour bien développer tous ces points, un travail de nuit est également réalisé. Cela permet également de montrer les possibilités de déplacement en condition de cécité quasi totale sur des trajets connus, et peut permettre de rassurer un peu les personnes quant à leur baisse visuelle à venir.

Dans les cas où le potentiel visuel est devenu trop faible, le déplacement autonome reste possible : des trajets spécifiques en milieu connu seront privilégiés, et la demande d'aide pour traverser sera utilisée de manière plus systématique.

Un travail social est aussi mis en place avec le patient sur trois points essentiels :
- le maintien dans l'emploi lorsque la personne est salariée,
- le maintien dans la vie sociale par le biais des associations et bien sûr de la communauté sourde,
- le maintien des liens forts, c'est-à-dire la famille qui peut soutenir le patient et l'aider dans son projet de vie.

En conclusion, ces premières expériences de prise en charge rééducative des patients atteints du syndrome de Usher ont montré que la rééducation visuelle des malentendants-malvoyants est possible. Grâce à un interprète en langue des signes et à la formation des rééducateurs à cette langue, les progrès dans l'autonomisation des patients durant le séjour ont été pratiquement similaires à ceux des patients normo entendants.

Même si historiquement, l'ARAMAV était un établissement destiné à accueillir des patients déficients visuels, aujourd'hui il n'y a plus de contre-indication vis-à-vis de la communication orale et l'ARAMAV est capable d'accueillir des personnes atteintes à la fois de surdité et de déficience visuelle.

Cette expérience pilote devrait aboutir à la mise en place de règles de bonnes pratiques pour la rééducation des patients atteints du syndrome de Usher et ouvrir la voie à l'accueil de patients malentendants-malvoyants en rapport avec d'autres pathologies.

Gérard DUPEYRON, Ophtalmologiste,
C. HALLIER, Psychomotricienne
M. GARCIA, Assistante sociale
B. MARTIN, Instructrice de locomotion
M.A. PASSEREL, Ergothérapeute
L. RAMOS, Orthoptiste
Institut ARAMAV Nîmes,
Service OPH. CHU Nîmes

LE PARCOURS EN RÉADAPTATION DES PERSONNES AYANT UN SYNDROME DE USHER AU QUÉBEC

L'institut de réadaptation en déficience physique de Québec, composé de 1.300 personnes, est investi d'une mission sur les services d'adaptation, de réadaptation, de soutien à l'intégration sociale, d'accompagnement et de soutien à l'entourage de personnes de tout âge ayant une déficience auditive, motrice, neurologique, visuelle, de la parole et du langage.

Le temps d'intervention plus long des thérapeutes (50%) l'est entre autres en raison des difficultés de communication des usagers avec, notamment une clientèle ayant le syndrome de Usher, identifiée comme prioritaire.

Les clients se déplacent pour les évaluations nécessitant du matériel spécialisé ; l'ensemble des interventions se passent par la suite dans le milieu de vie de la personne : maison, travail, école…

L'étude de deux situations cliniques:

- un patient atteint du syndrome Usher type II, connu en réadaptation depuis 3 ans, retraité vivant en couple, disposant de communication orale.
- un patient atteint de syndrome Usher type I, connu depuis 20 ans en réadaptation, avec une baisse de vision majeure en évolution au cours des dernières années, communication LSQ et LSQ tactile, vivant également en famille.

Dans le premier cas, le patient a des difficultés à lire des documents ou utiliser l'ordinateur, des pertes d'équilibre, des craintes pour garder sa petite fille ou effectuer quelques loisirs courants.

Dans le second cas, le patient a des problèmes d'accès à la communication écrite, des éblouissements, des difficultés dans ses déplacements ou dans la réalisation de certaines tâches.

Des informations leur sont alors données sur leur syndrome, une évaluation de l'adaptation de leur surdicécité et par conséquent le besoin de suivi en psychologie.

Une évaluation de la vision est établie (acuités en vision de près et de loin, champ visuel, impact fonctionnel des pertes de vision sur la réalisation des habitudes de vie, prescription des aides visuelles pertinentes) ainsi que des facultés auditives (capacités auditives, impacts des problèmes auditifs sur la communication, recommandation d'aides auditives et des aides à la suppléance).

Suite à ces évaluations, il y a concertation des membres de l'équipe et élaboration d'un premier plan d'intervention, puis un second plan d'intervention qui prend en compte l'adaptation de ces patients dans leur vie quotidienne, qu'elle soit personnelle ou professionnelle, et leur apporte les outils nécessaires à un mode alernatif de communication.

Le défi

- L'arrivée précoce en réadaptation de la clientèle.
- Réseautage avec les partenaires du système de santé public.
- Enseignement du braille pour des usagers utilisant la LSQ.
- Mise sur pied d'un groupe de soutien par les pairs.
- Milieu résidentiel adapté à la clientèle vieillissante sourde-aveugle.

Debbie Furlotte,
Ergothérapeute et chef de programme surdicécité,
IRDPQ,
Québec

L'APPORT DU CENTRE RESSOURCES NATIONAL SURDICÉCITÉ ET DES RELAIS INTER-RÉGIONAUX

La surdicécité se définit selon le Deafblind International, comme :
«(…) a unique and isolating sensory disability resulting from the combination of both a hearing and vision loss or impairment which significantly affects communication, socialization, mobility and daily living.(…) The implications and impact vary considerably, particularly between those born deafblind and those with acquired deafblindness. Most people who are deafblind have some degree of functional vision and/or hearing. They may wear glasses or hearing aids to maximize the use of their available vision and/or hearing. (…) greatly influenced by communication and connection to family and friends, appropriate developmental, educational opportunities and employment opportunities, recreation and leisure activities and family support. »

Besoins prioritaires, priorités d'action.
Les possibilités de communiquer et l'accès à l'information sont fortement entravées. L'autonomie dans la mobilité, l'accessibilité aux ressources, aussi. Exprimer et faire reconnaître ses besoins, exercer ses droits sociaux, sont choses très restreintes et très ardues. La surdicécité est un handicap rare et peu connu, l'exercice des droits et le pouvoir d'agir des personnes sourdaveugles sont une de nos préoccupations majeures et aussi la leur. C'est une cause commune.

CRESAM Le cadrage national
Il a été créé à titre expérimental en 1998 sous la dénomination : Centre de ressources expérimental pour les enfants et les adultes sourdaveugles et sourds-malvoyants.
La surdicécité est « L'association d'une déficience auditive grave et d'une déficience visuelle » CASF art. D312-194, arrêté 2000, décret 2003, arrêté 2009 (Schéma national), Arrêté 2010 (agrément des CNR et GCSS).
Il a été pérennisé en 2010 (de 2008 jusqu'à à 2023) :
Handicaps rares : « Dont le taux de prévalence n'est pas supérieur à un cas pour 10.000 habitants » (Estimation statistique surdicécité 4500 à 6000 habitants). Confrontés à des besoins « complexes et spécifiques » « qui ne sont pas l'addition des connaissances propres à chaque type de déficience principale auxquels les schémas départementaux s'adressent en priorité ».
La surdicécité relève d'un schéma national pour les handicaps rares préparé par la CNSA pour 5 ans, une période allant de 2009 à 2014.

LES SURDICECITES

Surdicécité primaire:
Personnes sourdaveugles à la naissance ou pendant la période pré linguale

Surdicécité secondaire
Personnes sourdes de naissance devenues aveugles ou malvoyantes
Personnes aveugles de naissance devenues sourdes
Devenus sourdaveugles généralement à l'âge adulte par maladie, accidents, trauma

Surdicécité tertiaire
Personnes devenues sourdes et aveugles,
ou malvoyantes et malentendantes

Classification CRESAM et Orphanet

- ***Surdicécité primaire ou congénitale :*** personnes qui naissent avec la double atteinte visuelle et auditive

Dans ce cas, le développement de l'enfant est extrêmement perturbé par l'absence totale ou partielle des sens à distance. La difficulté pour l'entourage de l'enfant consiste à soutenir les fonctions essentielles au développement (communication, motricité, affectivité) en s'appuyant sur les canaux sensoriels valides ou en soutenant l'instrumentation des possibilités résiduelles des sens à distance.
Sur le plan pédagogique, les enfants qui deviennent sourdaveugles avant l'âge de la parole (Ex l'Américaine Helen Keller) peuvent, par certains aspects être regroupés avec cette catégorie.

- ***Surdicécité secondaire type A :*** les personnes nées sourdes qui deviennent aveugles.

Contrairement aux personnes sourdaveugles de naissance, elles ont pu construire dans des délais normaux les fonctions communicatives et langagières (souvent LSF). Le problème fondamental, pour elles, n'est pas l'acquisition de ces capacités, mais leur préservation quand survient le double handicap, au prix d'adaptations instrumentales (technique de locomotion, etc.) et d'un travail psychologique de recomposition identitaire.

- ***Surdicécité secondaire type B :*** les personnes nées aveugles qui deviennent sourdes.

Cette situation est moins fréquente que les précédentes. Leur principale difficulté est l'impossibilité de percevoir la parole de leurs interlocuteurs de façon normale. Ils choisissent la plupart du temps des aides techniques susceptibles de favoriser la perception du langage. Toutefois, la détérioration de l'audition est pour ces personnes la source de souffrances qui peuvent perturber gravement l'équilibre psychologique et les repères identitaires.

- ***Surdicécité secondaire type C :*** les personnes qui naissent sans atteinte visuelle ou auditive mais devenant ultérieurement sourdaveugles.

Il s'agit de personnes qui perdent simultanément l'audition et la vision suite à un traumatisme ou à une maladie. C'est tout le système d'accès aux événements du monde extérieur et au langage qui est perturbé, ce qui exige des apprentissages nouveaux dans des domaines tels que les déplacements, les activités de la vie quotidienne ou les modes de perception du langage écrit ou parlé.

- ***Surdicécité tardive de type A :*** les personnes qui deviennent tardivement sourdaveugles -

Personne sourde avec atteinte auditive congénitale ou acquise puis atteinte visuelle liée à l'avancée en âge (DMLA par exemple).
Cette évolution s'inscrit dans un processus général qui peut affecter d'autres fonctions.

- ***Surdicécité tardive de type B :*** les personnes qui deviennent tardivement sourdaveugles

Personne aveugle avec atteinte congénitale ou acquise puis atteinte auditive liée à l'âge (exemple presbyacousie)
Cette évolution s'inscrit dans un processus général qui peut affecter d'autres fonctions

- ***Surdicécité tardive de type C :*** les personnes qui deviennent tardivement sourdaveugles-

Il peut aussi s'agir de personnes sans aucune atteinte visuelle ou auditive mais dont la détérioration grave et tardive des systèmes sensoriels est due au vieillissement.
Les surdicécités tardives, bien que statistiquement importantes, ont peu fait l'objet de programmes de prise en charge systématique.
Il s'agit d'un nouveau domaine de recherche en santé publique dont l'importance est d'autant plus grande que l'espérance de vie ne cesse d'augmenter.

CRESAM: Principes et Méthodes d'intervention

- Une demande qui peut émaner directement de la personne en situation de handicap, de sa famille ou d'un professionnel
- Une évaluation personnalisée et ajustée de la situation, des besoins, des restrictions, des capacités
- Un suivi de durée du dossier et du parcours, des ré interpellations
- Des actions d'ensemble dans le domaine du conseil à l'accompagnement ou à l'évaluation, de la formation, de l'information, documentation, mise en place ou soutien aux réseaux.
- Une équipe pluridisciplinaire de 10 ETP, (environ 20 experts), mobile, action partenariale territorialisée sur 5 grands territoires nationaux, ouverte à l'international.

Les principales causes de la surdicécité: environ 75 étiologies différentes

Si on prend en compte le vieillissement, la dégénérescence maculaire liée à l'âge + la presbyacousie, est vraisemblablement la cause majeure numériquement.
Hors vieillissement, sujet à discussion car la DMLA et la presbyacousie ne sont pas un handicap rare, le syndrome de USHER (maladie rare d'origine génétique) sous ses différents types et formes connus, I, II, III, est aujourd'hui la cause principale, après DMLA + presbyacousie
Le syndrome Charge et la Rubéole (maladie virale dans les premiers mois de la grossesse) sont des causes fréquentes (la rubéole est devenue rare mais il reste que les enfants des années 60 et 70 sont des adultes sourdaveugles aujourd'hui).

Combien ?

L'estimation la plus restrictive du nombre de personnes sourdaveugles est de 5 /100 000 et la plus élevée de 11/100.000.
Dans l'estimation la plus élevée, la moitié 50% serait des personnes âgées (en général des personnes devenues sourdaveugles tardivement).
Dans l'autre moitié, la proportion des sourdaveugles de naissance s'élèverait à 15% et celle des personnes devenues sourdaveugles serait de 35%.
En France, en 2010, entre 3500 et 6500 personnes seraient concernées.

Une multitude d'autres causes et combinaisons

Prématurité, méningite, Syndrome de Refsum, de Norrie, Cytomégalovirus, trisomie 13, hydrocéphalie, microcéphalie, SIDA, herpès, toxoplasmose, encéphalite, traumatisme crânien, neurofibromatoses, accident vasculaire cérébral, etc.
Les éducateurs sont donc confrontés à la multiplication des causes, certaines encore méconnues ou incertaines, le faible nombre de cas pour chacune d'entre elles et la multiplicité des atteintes qui presque toujours s'ajoutent à la surdicécité proprement dite. Cette complexité impose une grande souplesse dans les approches éducatives, réduit considérablement les possibilités de repérer rapidement les constantes comportementales et rend difficile les prévisions et les pronostics.

Perspectives, défis et priorités ?

- Les capacités à communiquer dans leur milieu même et entre eux.
- Compenser les limitations à la mobilité et aux déplacements,
- Faire connaître et reconnaître la surdicécité, le haut niveau de soutien nécessaire aux personnes sourdaveugles
- Soutenir les réunions de personnes sourdaveugles, leurs activités de groupe (sessions rencontres …)
- Appuyer la pair-émulation, l'accès et l'exercice des droits, la promotion de leur parole sociale, la vie associative.

Valeurs du CRESAM et choix d'action :

- Agir en réponse aux demandes du terrain
- Accueillir, étudier et analyser les besoins singuliers de la personne en situation de handicap rare et complexe
- Ouverture aux évolutions et à l'innovation
- Socle traditionnel et attention aux nouvelles demandes, aux nouveaux besoins, aux nouveaux métiers de l'intervention medico-sociale
-

Valeurs de direction :

- Une pédagogie du doute. Une morale de l'inconfort.
- Une expertise fondée sur les capacités dans l'agir et la confiance dans le potentiel constructif propre à chacun.
- Qui produit des savoir-faire, socialisables, partageables, tout autant que des connaissances savantes
- Un métier artisanal parce qu'il promeut le sur-mesure plutôt que le préfabriqué/prêt à porter.
- Pour autant, l'expérience praticienne doit nécessairement être analysée, contextualisée et mise en perspective, en vue d'être formalisée et partageable. Il y faut prendre un peu de temps.

Serge Bernard,
Directeur Cresam,
Poitiers

Le syndrome de Usher est une maladie rare d'origine génétique qui associe notamment surdité et rétinopathie pigmentaire. Il existe plusieurs types de syndrome de Usher (classiquement type 1, type 2 et type 3, quoique la recherche avance aussi beaucoup sur ce point), décrits et classés en fonction du degré de surdité, de la manifestation des troubles de l'équilibre et du moment de survenue de la déficience visuelle.

Cette maladie rare, nommée Usher - ophtalmologiste anglais qui lui a donné son nom - est à l'origine de près de la moitié des surdicécités en France, handicap qui concernerait environ 5.000 personnes. Ces enfants et adultes sourdaveugles ou sourds-malvoyants atteints d'un USHER seraient donc environ 2.500 dans notre pays.

La surdicécité elle, se présente comme un handicap rare (moins d'une personne sur dix mille) où dominent les conséquences de la double atteinte sensorielle, principalement dans la communication, la mobilité, la vie journalière, l'accès à l'information et la participation sociale. Les personnes atteintes d'un Usher sont confrontées d'abord à la surdité et plus tard aux limitations visuelles plus ou moins sévères et plus ou moins évolutives. L'évolutivité du handicap en est une des caractéristiques importantes.

Le colloque de Montpellier, sous la direction scientifique du Pr Christian Hamel, internationalement reconnu comme un des grands spécialistes de la question, a permis d'actualiser l'état des connaissances et d'échanger entre professionnels des domaines sanitaire, médico-social et de la réadaptation fonctionnelle.

Le Languedoc Roussillon conjugue des services de pointe par rapport à cette maladie rare gravement handicapante. En plus du centre de référence et de dépistage du Pr Hamel dans les locaux de l'hôpital à Montpellier, on citera la clinique de Nîmes pour la réadaptation fonctionnelle et le CESDA comme établissement d'éducation spécialisée qui accueille, instruit et éduque des jeunes d'âge scolaire voire universitaire, lui aussi basé à Montpellier. Ce n'est pas faire injure à tous nos autres partenaires que de souligner que c'est la conjugaison historique de ces talents et de ces ressources régionales qui a permis le succès et la qualité des échanges décrivant en profondeur le problème et les réponses mais aussi suscitant la réflexion et la prospective. Le CRESAM de Poitiers s'est associé à toutes les étapes du travail en tant que centre national de ressources handicap rare pour la surdicécité. Il a coordonné les présents Actes du Colloque USHER 2010 de Montpellier que vous allez maintenant découvrir.

Serge BERNARD,
directeur du CRESAM

Mise en pages Jacques Genet 05.49.51.583.8 - Impression Sipap 05.49.88.39.17

CRESAM
CENTRE NATIONAL DE RESSOURCES HANDICAP RARE SURDICÉCITÉ
12 rue du Pré Médard - 86280 SAINT-BENOÎT
Tél. 05 49 43 80 50 - Fax 05 49 43 80 51
E-mail : centre.res@cresam.org - Site : www.cresam.org