

Le syndrome de Usher

Qu'est-ce que le syndrome de USHER ?

C'est au 19^e siècle, en 1858 plus précisément, que le Docteur Albrecht VON GREAFE décrit pour la première fois des patients sourds de naissance (surdité congénitale) qui développent progressivement une atteinte de la rétine (rétinite pigmentaire évolutive). Une cinquantaine d'années plus tard, le Docteur Charles USHER met en évidence le caractère héréditaire de cette pathologie et le décrit comme un syndrome spécifique en lui donnant son nom. Le syndrome de USHER donc, va ainsi affecter, à des degrés de gravité différents, l'ouïe, la vue mais aussi l'équilibre.

Le syndrome de USHER est une des causes de surdicécité¹. En Belgique, cela concernerait plus de 300 personnes voire même le double d'après certaines « statistiques » qui opèrent une estimation en fonction du nombre d'habitants².

Malheureusement, il existe encore très peu de documentations, de chiffres ou de statistiques en Belgique concernant ce syndrome.

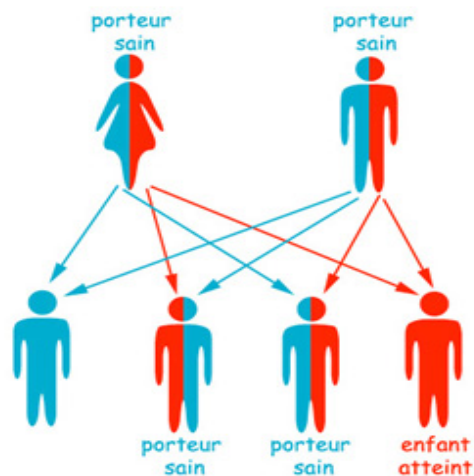
Une maladie génétique

Le syndrome de USHER est une maladie génétique – aussi appelée maladie héréditaire. Pour faire simple, la maladie génétique est la cause du mauvais fonctionnement d'un gène. Cette maladie est dite « à transmission autosomique récessive ». Cela signifie qu'en se transmettant de manière autosomique, ce syndrome touche autant les naissances de garçons que de filles. Le caractère récessif réside dans le fait qu'il faut que les deux parents porteurs du gène (le gène est représenté en orange dans le schéma 1 ci-dessous) le transmettent pour que l'enfant soit atteint.

¹Voir à ce propos l'analyse de l'ASPH « qu'est-ce que la surdicécité ? »

² http://www.rightdiagnosis.com/u/usher_syndrome/stats-country.htm

Schéma 1 : Transmission autosomique récessive d'une maladie génétique.



La rétinite pigmentaire

La rétinite pigmentaire – aussi appelée rétinopathie pigmentaire – regroupe les maladies qui vont progressivement atteindre la rétine. Elle se caractérise par différents symptômes. Tout d'abord, l'héméralopie se définit par une diminution anormale de la vision dans l'obscurité. Les personnes atteintes d'héméralopie éprouvent des difficultés face à un manque ou un excès de lumière puisque leurs yeux ont besoin d'un laps de temps très long pour s'adapter, de la clarté à l'obscurité ou au faible éclairage d'une pièce. De plus, la vision des contrastes est fortement diminuée. Ci-dessous (figure 1), en voici une illustration.

Image 1 : vue normale et vue lors de l'héméralopie.



Ensuite, un autre symptôme de la rétinite pigmentaire est la réduction du champ visuel. Dans ce cas, la personne peut avoir une vision tubulaire ou une « vision en tunnel ». Tant que les éléments se situent dans leur champ visuel, les personnes ayant une vision tubulaire peuvent les distinguer, même dans le détail. Ainsi, parfois, ils vont voir un élément situé en face d'eux sans

problème mais pas un énorme poteau situé en dehors du champ visuel. En voici une illustration (image 2) ci-dessous.

Image 2 : vision tubulaire



La baisse de l'acuité visuelle fine est aussi un des symptômes de la rétinite pigmentaire. Elle demeure encore relativement rare et a pour conséquence que la personne ne distingue plus certains détails.

Qu'il s'agisse de l'héméralopie, de la réduction du champ visuel ou la baisse de l'acuité visuelle fine, il est difficile de prévoir l'évolution des différents symptômes. Il n'existe pas de traitement médicaux pour la rétinite pigmentaire. Les ophtalmologues proposeront éventuellement des verres teintés pour éviter les éblouissements et mieux percevoir les contrastes.

Les différents types de syndrome de USHER

Le syndrome de USHER se décline en différents types : les types I, II et III. Dans le syndrome de USHER I, l'enfant naît avec une surdité profonde ainsi que des problèmes d'équilibre. Ce qui va entraîner un retard dans l'acquisition de la position assise ou de la marche. Avant l'âge de 10 ans, les premiers signes de rétinite pigmentaire apparaissent. L'enfant va, par exemple, ne plus voir la nuit, ne plus s'adapter rapidement aux changements de luminosité, avoir une vision en tunnel, ...

En ce qui concerne le syndrome de USHER II, les enfants naissent avec une surdité partielle ou, dans certains cas, profonde. Cependant, il y a pas ici d'atteinte de l'équilibre et donc pas de retard au niveau de la marche ou de la position assise. Les atteintes au niveau de la rétine sont progressives et ne deviennent véritablement gênantes que vers l'âge de 25-30 ans.

Le syndrome de USHER III est quant à lui beaucoup plus rare ou mal diagnostiqué (on les considèrerait comme des « USHER II »). Les enfants naissent avec une ouïe et une vue normale ou relativement normale. La surdité et la rétinite pigmentaire n'apparaissent qu'à l'adolescence voire plus tard encore. Il semblerait que ce syndrome de USHER III soit particulièrement élevé en Finlande par rapport aux autres pays européens.

	Type I	Type II	Type III
Audition	Surdit�� profonde �� la naissance	Surdit�� moyenne �� la naissance ��volutive	Surdit�� progressive
��quilibre	Retard de la marche (d�� �� des probl��mes d'��quilibre qui se compensent petit �� petit)	��quilibre normal	��quilibre normal
Vision	Difficult��s de vision nocturne d��s l'enfance R��duction progressive du champ visuel	Difficult��s de vision nocturne au d��but de l'adolescence R��duction progressive du champ visuel	Diminution de l'acuit�� visuelle puis d��t��rioration progressive du champ visuel et difficult��s de vision nocturne

Conclusion

Bien qu'  tudier depuis plusieurs dizaines d'ann  es, le syndrome de USHER demeure encore tr  s m  connu tant aupr  s des professionnels qu'au niveau des familles. Pourtant, un certain nombre de personnes sourdes ou malentendantes, porteuses de ce syndrome, ignorent tant son existence que ses sympt  mes. Du coup, lorsqu'un enfant sourd va, par exemple, syst  matiquement se cogner une fois la nuit tomb  e, on pensera peut-  tre    de la maladresse... Or, la c  cit   nocturne est un des premiers signes de r  tinite pigmentaire et dans le cas d'un enfant sourd, un signe que l'enfant est porteur du syndrome de USHER. Il est donc important de diffuser l'information relative    ce syndrome afin de pouvoir opter pour une prise en charge plus rapide mais   galement permettre    l'enfant d'apprendre le plus t  t possible    s'adapter    l'environnement qui l'entoure (apprentissage du braille, gestion de l'espace, utilisation d'une canne, etc.)

Une question se pose   galement par rapport    la communication des personnes atteintes du syndrome de USHER. Si elles sont n  es sourdes et ont toujours communiquer en langue des signes avec leur famille, leurs amis,    l'  cole, etc. elles   prouveront beaucoup de difficult  s une fois que l'atteinte visuelle se fera plus importante. En effet, la langue des signes est une langue visuelle et la culture sourde est   galement visuelle. Ceci peut donc poser des probl  mes au niveau de l'acc  s    l'information ainsi qu'au niveau social. Ainsi, l'entourage doit tenter de s'adapter en 'signant' bien en face de la personne porteuse de ce syndrome et moins rapidement. Ces personnes

étant sensibles à certains contrastes plus que d'autres, il ne faut pas hésiter à demander ce qu'elles voient le mieux (vêtements sombres sur fond sombre ou l'inverse, ...).

Ceci nous conduit à la question de l'enseignement spécialisé en Belgique francophone. Actuellement, un enfant sourd se retrouvera dans l'enseignement spécialisé de type 7. Mais lorsque cet enfant verra de moins en moins bien (particulièrement dans le cas des enfants porteurs du syndrome de USHER I qui souffrent de rétinite pigmentaire avant la puberté), l'enseignement de type 7 ne sera plus adapté à son handicap. L'envoyer en enseignement de type 6 (pour enfants et adolescents déficients visuels), ne résoudra pas le problème... L'idéal est d'informer et de sensibiliser le corps enseignant pour que celui-ci s'adapte à la particularité des élèves atteints d'un syndrome de USHER afin que cet élève ne se retrouve pas « refourgué » à l'enseignement spécialisé de type 1 ou 2 (pour enfants et adolescents avec un handicap mental). Nous plaidons une fois de plus pour un enseignement qui soit véritablement adapté aux élèves.

Documents consultés

http://issuu.com/ffsb/docs/sournal_118?e=7804328/2098437
http://www.deafblindinternational.org/cause_factf2.html
http://www.rightdiagnosis.com/u/usher_syndrome/stats-country.htm
<http://www.szb.ch/fr/actualite/ucba-news/il-nest-pas-impossible-de-vivre-sans-entendre-ni-voir.html>
<http://www.vulgaris-medical.com/encyclopedie-medicale/hemeralopie>
http://www2.cresam.org/syndrome_usher

Date : le 26 juillet 2013

Chargée de l'analyse : Najoua BATIS
Chargée d'études et d'analyses

Responsable de l'ASPH : Catherine LEMIERE
Secrétaire générale ASPH