

# Vivre avec le syndrome d'Usher



## Photo

**Ludovic Langlois** est un jeune apprenti capitaine de 26 ans. Il est atteint du syndrome d'Usher de type 1. Il travaille comme technicien en architecture et il étudie à temps partiel pour devenir estimateur en construction. Il a l'intention d'étudier toute sa vie à l'université, un cours à la fois, pour le plaisir. Ludovic est passionné de la voile depuis plusieurs années. Il a participé à des stages de croisière en voilier l'été dernier. Il a si bien réussi qu'il prépare un projet d'assistant à l'enseignement de la voile, l'été prochain, pour les malentendants et les malvoyants. Ludovic relève graduellement les défis qui lui permettront de réaliser son grand rêve : acheter le voilier de ses rêves afin de naviguer un peu partout dans le monde. →

## Remerciements

Nous remercions les personnes suivantes pour leur collaboration à l'élaboration du document: Carole Côté, spécialiste en orientation mobilité (illustration de la vision), Ludovic Langlois et Jocelyne Poulin (usagers), les membres de l'équipe du Programme surdicécité et le personnel du Service des communications et relations publiques de l'Institut.

© Institut de réadaptation en déficience physique de Québec, 2008

ISBN 978-2-922242-38-6

## Auteurs

**Lise Côté**, psychologue

**Jean-Paul Lachance**, optométriste

## Institut de réadaptation en déficience physique de Québec

Programme surdicécité

525, boulevard Wilfrid-Hamel  
Québec (Québec)  
G1M 2S8

Réception (voix): 418 263-5801  
Téléphone: 418 529-9141, poste 2000  
ATS/ATME: 418 649-3733

Courriel: [communications@irdpq.qc.ca](mailto:communications@irdpq.qc.ca)

[www.irdpq.qc.ca](http://www.irdpq.qc.ca) →

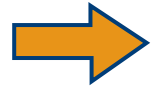
© Institut de réadaptation en déficience physique de Québec, 2008



## Sommaire

	Page
Vivre avec le syndrome d’Usher .....	7
Qu’est-ce que le syndrome d’Usher? .....	9
Le mode de transmission génétique .....	11
Illustration de l’impact de la rétinite pigmentaire sur les aptitudes visuelles .....	14
La rétinite pigmentaire .....	17
Qu’est-ce que la rétine? .....	18
J’apprends à vivre avec ces changements dans ma vie de tous les jours .....	21
Références .....	23
Sites Internet à consulter .....	25

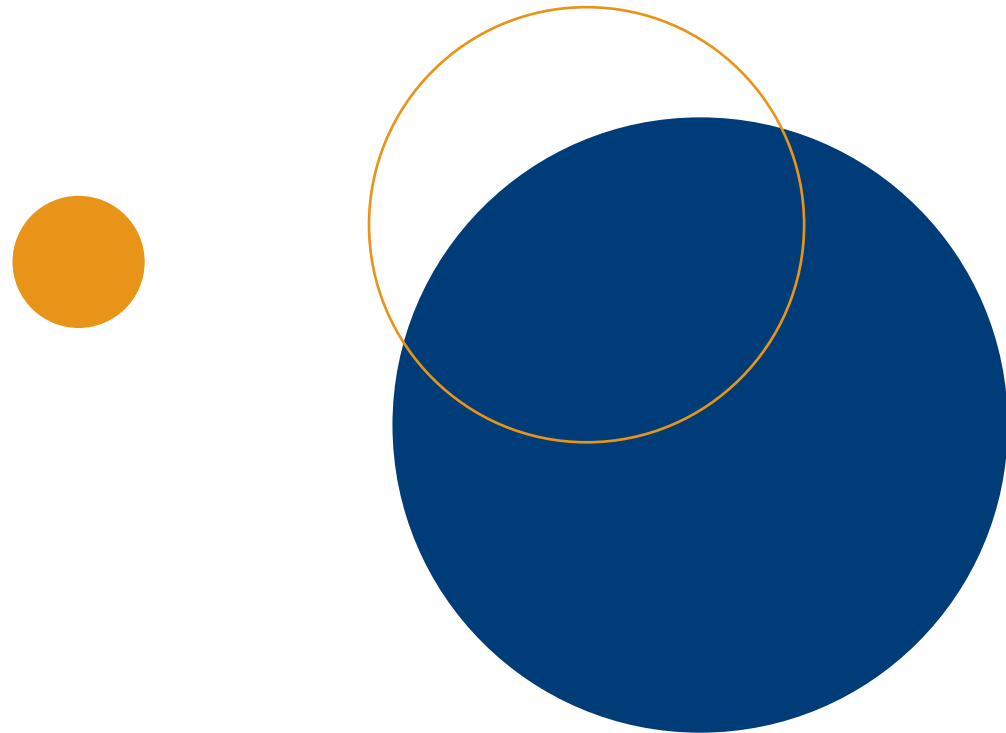
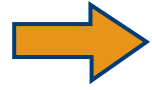




## Vivre avec le syndrome d'Usher

La réalité des personnes atteintes du syndrome d'Usher comporte des défis importants d'adaptation. En plus de vivre avec des pertes auditives, ces personnes seront confrontées à une perte graduelle de la vision. La conjugaison de ces deux déficiences sensorielles multiplie et intensifie les effets de l'une sur l'autre, ce qui crée une condition de surdicécité reconnue pour son caractère spécifique.

En dépit de ces limites importantes, plusieurs personnes atteignent des objectifs remarquables. En développant des stratégies ou des moyens adaptés, ces personnes continuent d'étudier, de travailler et de réaliser des projets personnels. Elles peuvent également maintenir des relations intéressantes avec leurs proches et participer aux activités sociales dans la communauté. →



## Qu'est-ce que le syndrome d'Usher?

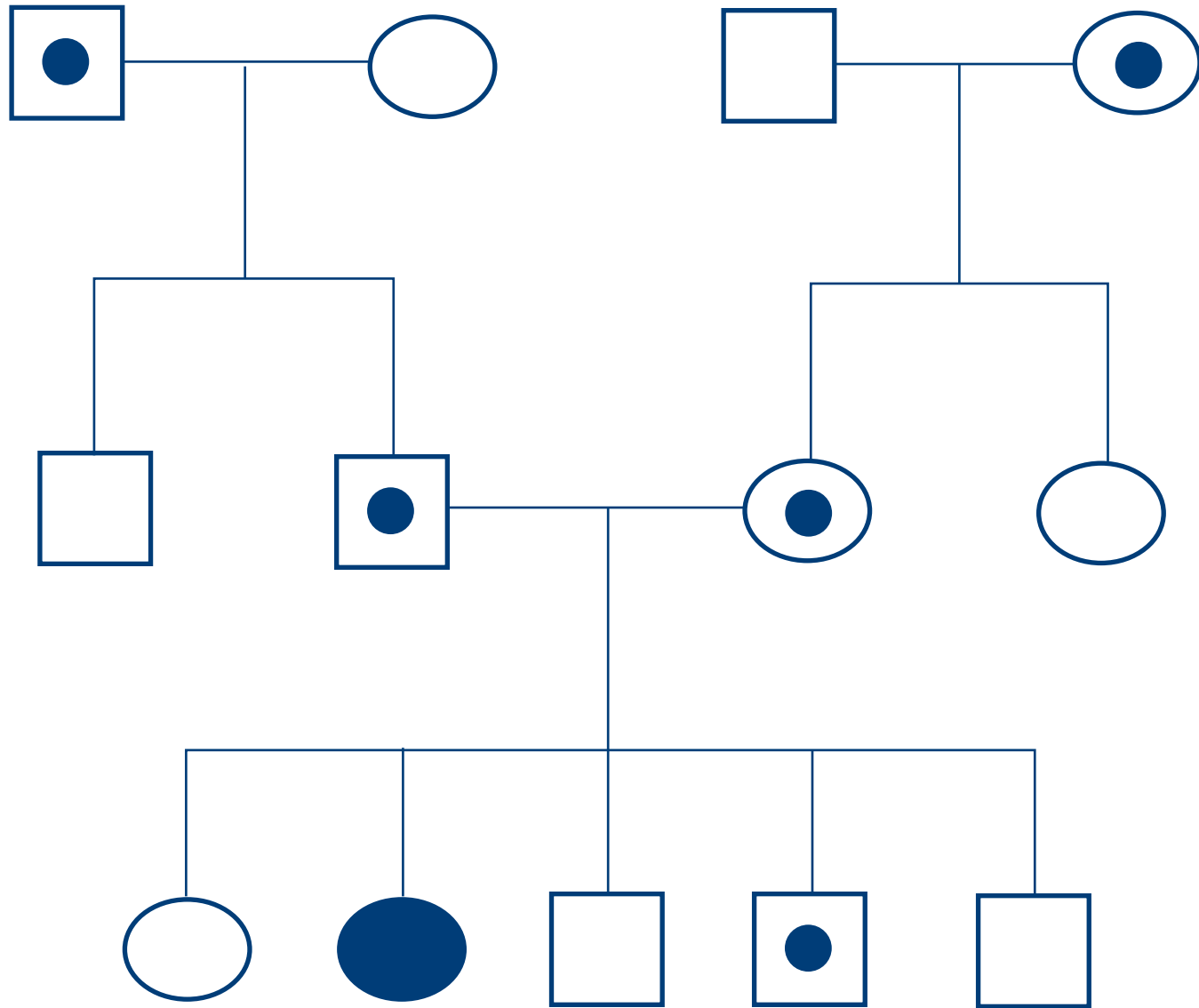
Un syndrome est un ensemble de signes et de symptômes qui caractérisent une maladie, une lésion ou une anomalie. Le « syndrome d'Usher » est le nom donné à la manifestation de maladies héréditaires et de naissance se traduisant par une surdité bilatérale neurosensorielle congénitale et des pertes d'intégrité oculaire causées par une rétinite pigmentaire (dystrophie).

Les symptômes du syndrome d'Usher ont été décrits pour la première fois par l'ophtalmologiste allemand Albrecht von Graefe en 1858. C'est seulement en 1914 qu'un ophtalmologiste britannique, Charles Usher, lui a attribué une nature héréditaire et qu'on lui donna son nom actuel.

La transmission héréditaire du syndrome d'Usher se fait selon un mode récessif. Ainsi, pour qu'un enfant en soit atteint, il faut que les deux parents soient porteurs du gène récessif. C'est donc souvent lorsqu'un de leurs enfants reçoit la confirmation du diagnostic du syndrome d'Usher que les parents apprennent qu'ils sont porteurs du gène et qu'ils l'ont transmis. Ce syndrome atteint sans préférence les garçons ou les filles.

Il existe de nombreux syndromes associant des défauts des systèmes auditif et visuel. La prévalence du syndrome d'Usher se situe entre 5 et 10 cas sur 100 000 au Canada<sup>1</sup>. En France et aux États-Unis, on estime que 6 % des personnes ayant une déficience auditive congénitale sont atteintes du syndrome d'Usher. →

## Modèle de la transmission génétique<sup>5</sup>



### Légende

Bleu : Atteint du syndrome  
 Point : Porteur du syndrome  
 Carré : Mâle  
 Ovale : Femelle

## Le mode de transmission génétique

- C'est une condition héréditaire.
- Il est rare que les parents d'une personne atteinte du syndrome d'Usher soient eux-mêmes affectés par le syndrome.
- Les parents non affectés par le syndrome ignorent qu'ils sont tous les deux porteurs d'un problème génétique tant et aussi longtemps que le syndrome d'Usher n'est pas clairement diagnostiqué chez leur enfant.

Une personne atteinte du syndrome d'Usher n'aura pas d'enfant touché par ce syndrome si :

- le conjoint (époux ou épouse) n'est pas atteint du syndrome d'Usher et n'est pas porteur du problème génétique.

La recherche actuelle en génétique permet d'identifier différents types d'expression du syndrome d'Usher. Même s'il en existe davantage, on distingue généralement trois grands types dans la manifestation du syndrome d'Usher (voir le tableau à la page suivante). ➔

Usher	Type I	Type II	Type III
Fréquence relative	40 %	60 %	Rare
Systèmes organiques	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Système auriculaire</li> <li>• Système oculaire</li> <li>• Système nerveux (vestibulaire et parfois cervelet)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Système auriculaire</li> <li>• Système oculaire</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Système auriculaire</li> <li>• Système oculaire</li> <li>• Système nerveux (vestibulaire et parfois cervelet)</li> </ul>
<b>Incapacités primaires (Elles découlent directement des atteintes organiques.)</b>			
Auditives	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Surdit�e profonde � la naissance (presque anacusie)</li> <li>• Stable</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Surdit�e l�g�re � profonde � la naissance avec une atteinte plus marqu�e pour les sons aigus</li> <li>• Stable</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Surdit�e l�g�re � profonde</li> <li>• Perte progressive</li> </ul>
Visuelles	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dans 90 % des cas, difficult� de vision nocturne d�s l'enfance</li> <li>• R�duction du champ visuel observable vers l'�ge de 10-12 ans</li> <li>• Diminution de l'adaptation aux changements lumineux</li> <li>• Perte progressive</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Apparition des premiers sympt�mes � la fin de l'adolescence ou au d�but de la vingtaine</li> <li>• R�duction du champ visuel tr�s variable d'un individu � l'autre</li> <li>• Progression plus lente que pour le type I</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Apparition des premiers sympt�mes � la fin de l'adolescence ou au d�but de la vingtaine</li> <li>• R�duction du champ visuel tr�s variable d'un individu � l'autre</li> <li>• Progression plus lente que pour le type I</li> </ul>
�quilibre et d�placement	Probl�mes d'�quilibre qui se compensent petit � petit (marche apr�s 18 mois)	Aucun	Probl�mes d'�quilibre qui se d�veloppent dans certains cas
<b>Habitudes de vie</b>			
Type de communication	Gestuel	Oral	Oral
Int�gration communautaire	Habituellement int�gr� � la culture sourde sauf si l'individu est porteur d'un implant cochl�aire	Habituellement int�gr� � la culture entendante	Habituellement int�gr� � la culture entendante



Aptitude visuelle normale  
(champ visuel et acuité)



Début de l'atteinte du champ visuel périphérique

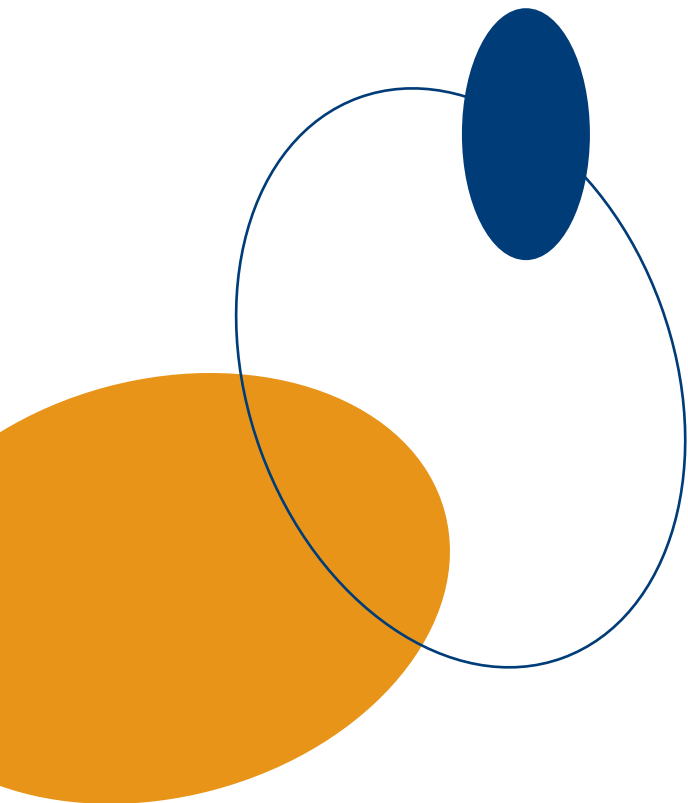
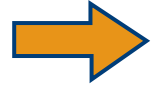
Impact de la rétinite pigmentaire sur les aptitudes visuelles



Atteinte du champ visuel central et acuité visuelle réduite



Atteinte totale du champ visuel périphérique




## La rétinite pigmentaire

La rétinite pigmentaire est une des manifestations du syndrome. Cette maladie affecte la rétine. Elle est appelée à tort «rétinite» car il ne s'agit pas d'une inflammation mais d'une dystrophie (dégénérescence de la rétine). Bien que la rétinite pigmentaire soit présente à la naissance, elle montre souvent peu de signes et de symptômes à l'enfance. Si elle est associée à des signes plus apparents, des problèmes auditifs par exemple, elle peut alors être dépistée en bas âge comme c'est souvent le cas à l'égard des syndromes tels que le syndrome d'Usher.

Les maladies de la rétine sont multiples et leurs conséquences importantes. Les pertes d'intégrité oculaire d'une personne ayant la rétinite pigmentaire sont graduelles et évolutives. Il n'existe malheureusement pas de traitement efficace qui permet de guérir cette maladie. Il est important de se rappeler que ce processus dégénératif peut engendrer d'autres pathologies. Il est recommandé de rencontrer votre spécialiste de la vision régulièrement, car certaines de ces pathologies peuvent souvent être traitées.

### **Mieux comprendre l'évolution de la rétinite pigmentaire et les changements dans vos aptitudes visuelles**


L'important est de situer les pertes d'intégrité (degré d'atteinte des composantes physiques de l'œil), de bien saisir quelles aptitudes visuelles sont affectées et leurs conséquences dans votre vie quotidienne. Il est primordial de comprendre ces éléments pour mieux agir par la suite en tenant compte de vos capacités et de vos limites. N'hésitez pas à expliquer ce que vous vivez, à poser des questions, dans vos mots et à partir de votre expérience, et à partager ces connaissances avec votre entourage, afin que tous saisissent mieux comment vous fonctionnez... 

## Qu'est-ce que la rétine?

La rétine est une des nombreuses parties de l'œil. Elle se situe au fond de l'œil. Elle est comme une pellicule sensible à la lumière (photosensible); elle reçoit l'information lumineuse et la transmet au cerveau qui analyse celle-ci. C'est ce qui nous permet de percevoir.

La rétine a à peu près la dimension d'un timbre-poste. Elle est composée d'une dizaine de couches de cellules dont l'une contient les « cônes » et les « bâtonnets ». Ces cellules photoréceptrices transforment l'énergie lumineuse en signaux nerveux envoyés au cerveau. Les cônes sont plus nombreux dans le centre de la rétine. Ils sont associés à la vision pour la lecture, à la vision des couleurs et à la vision de jour. Les bâtonnets sont situés en périphérie de la rétine. Ils sont associés à la vision périphérique (champ de vision) et à la vision nocturne.

Aucun individu n'est affecté de tous les signes et tous les symptômes décrits. En outre, ceux qui sont présents peuvent se manifester à des degrés divers variant d'aptitudes visuelles parfaitement normales à la cécité totale. Toutefois, beaucoup de personnes atteintes de rétinite pigmentaire devraient se reconnaître dans les descriptions suivantes.


La rétinite pigmentaire est habituellement progressive. Il s'agit d'une cascade de pertes d'intégrité oculaire. Ces pertes affectent votre capacité à voir (aptitudes visuelles) et la réalisation de vos activités quotidiennes. Cependant, les changements dans les aptitudes visuelles peuvent apparaître si lentement qu'il est possible que vous ne les ayez pas perçus. Souvent, les personnes ne se rendent pas compte de la détérioration progressive, sauf au moment où les pertes oculaires atteignent les aptitudes visuelles de façon significative dans leurs activités et leurs habitudes de vie (ex. : perte de la capacité à voir en luminance faible; incapacité à conduire le soir). Voyez une présentation des impacts de la rétinite pigmentaire sur les aptitudes visuelles à la page 14. 

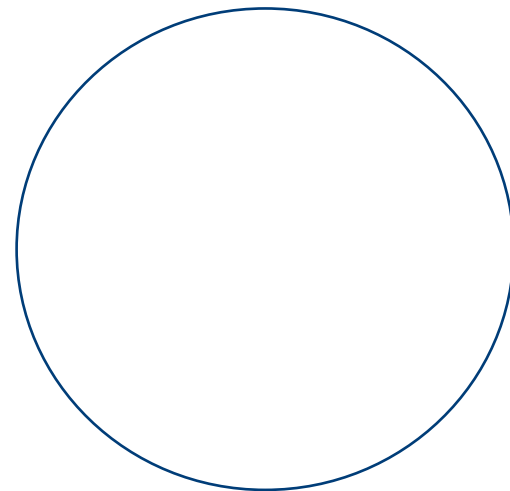
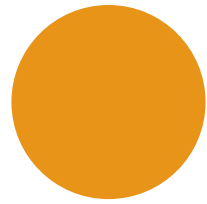
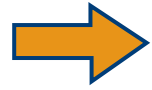
### **Diminution de l'aptitude à s'adapter aux changements lumineux dans l'environnement**

Vous pouvez éprouver de la difficulté à percevoir l'environnement si les degrés d'éclairage changent trop, et ce, peu importe que vous passiez d'un endroit très éclairé à un endroit moins éclairé, d'un endroit sombre et mal éclairé à un endroit plus éclairé ou encore dans la pénombre. Votre rétine s'adapte mal aux changements de luminosité dans l'environnement. L'intensité de la lumière avec laquelle vous pouvez bien percevoir doit être stable tout en étant confortable.

Vos aptitudes visuelles sont influencées par la température qu'il fait à l'extérieur, la lumière et l'heure du jour. Quand vous vous déplacez dans des lieux où surviennent des changements lumineux, vous avez besoin d'un temps plus long avant que vos yeux s'adaptent à la nouvelle luminosité.

### **Diminution de la vision périphérique: aptitude à percevoir l'espace et le mouvement dans l'environnement**

Votre perception de l'espace et du mouvement est différente. Cela veut dire qu'il y a une partie de l'information dans l'espace qui n'est pas perçue par vos deux yeux. On parle souvent, à tort, de « vision en tunnel ». En réalité, plus vous fixez votre regard au loin, plus vous pouvez voir grand. Ainsi, vous ne pouvez pas voir d'un coup d'œil un objet situé en haut, en bas ou à côté de vous, surtout si tout est en mouvement (vous et les autres) ou lorsque l'environnement est encombré. Quand vous heurtez des objets que vous n'avez pas perçus au sol ou des personnes se déplaçant dans votre environnement, vous prenez graduellement conscience qu'il pourrait y avoir un changement important dans votre aptitude à percevoir l'environnement. 



## J'apprends à vivre avec ces changements dans ma vie de tous les jours

Cette réalité représente un défi d'adaptation important pouvant toucher plusieurs aspects de mes habitudes de vie à divers degrés : la communication, les déplacements, la réalisation des activités domestiques, le travail, les études, les loisirs, les relations interpersonnelles et sociales.

Comme ma situation personnelle et mes aptitudes évoluent dans le temps, je dois faire régulièrement une analyse de mon fonctionnement en tenant compte des changements rapportés par mes proches pour identifier mes besoins actuels.

Ainsi...

- Quand mes aptitudes visuelles changent, il peut devenir nécessaire d'adapter l'environnement et d'apprendre à utiliser mes autres sens pour réduire les incapacités, les situations de handicap et les obstacles. Cela me permettra de continuer à réaliser mes activités de la vie quotidienne (préparation des repas, entretien ménager, pratique de loisirs, etc.) avec plus d'aisance et de confort. Par exemple, il est possible d'adapter les couleurs, les contrastes, l'éclairage et l'équipement pour faciliter l'accès à l'information visuelle ou auditive.
- Quand mon aptitude à percevoir l'environnement change, il est possible que mes déplacements soient devenus peu sécuritaires pour moi et les autres. Il peut devenir nécessaire d'apprendre à utiliser des moyens complémentaires (stratégies de déplacement, éclairage, carte de communication, canne, chien-guide, accompagnateur) qui me permettront de continuer à me déplacer de façon autonome et sécuritaire malgré mes pertes auditives et visuelles.



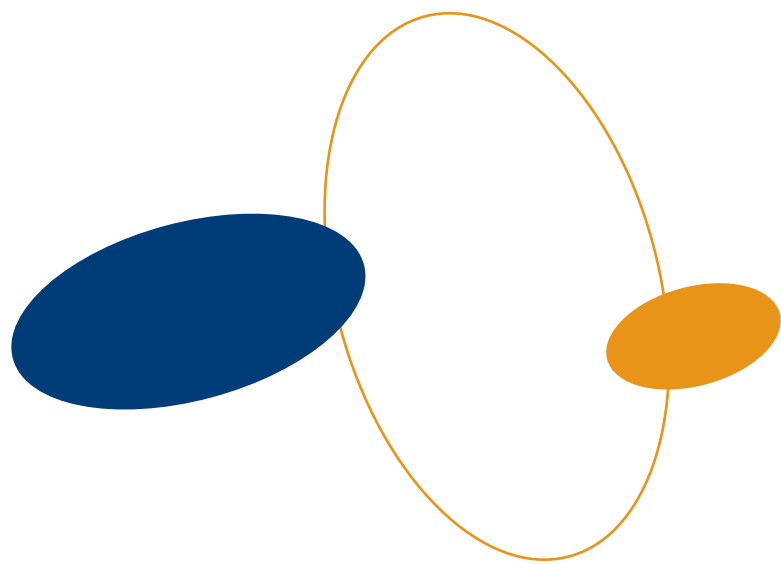
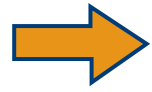
- Quand mes aptitudes visuelles changent alors que je dois composer également avec une perte auditive, il est possible que j'éprouve plus de difficulté à entendre ou à comprendre les autres. Par exemple, je peux avoir plus de mal à lire sur les lèvres ou perdre l'accès à l'expression faciale et corporelle, aux gestes naturels. Il peut devenir nécessaire d'adapter mes stratégies de communication et d'accès à l'information écrite ou orale, ou d'apprendre de nouveaux modes de communication pour favoriser ma participation à certaines activités familiales et sociales.
- Quand mes aptitudes visuelles changent, mes façons de faire et d'être en relation avec mes proches et l'entourage sont modifiées. Il est possible que ces changements provoquent chez moi et mes proches un déséquilibre ou des tensions (incompréhension des limites, surprotection) dans la relation. Il peut devenir nécessaire de transmettre à mes proches et à l'entourage de l'information leur permettant de mieux comprendre mon fonctionnement et mes besoins particuliers, ainsi que des stratégies visant à réduire les obstacles dans le quotidien. Je pourrai également recevoir du soutien pour m'aider à m'adapter à ces nombreux changements.

Toutes ces adaptations me permettront d'être aussi autonome que je puisse l'être !

Consultez les intervenants de l'équipe surdicécité, une équipe de spécialistes de la réadaptation pour vous accompagner dans votre processus d'adaptation. →

## Références

1. Pollar, Micher et Cioffi, 2000, cité dans Rosenberg et coll., 1997, cité dans Ling Kolbein, Deafblind in the future, acquired and age-related.
2. Institut de réadaptation en déficience physique de Québec (2005). Programme surdicécité.
3. Fougeyrollas, P., Cloutier, R., Bergeron, H., Côté, J., St-Michel, G. « Classification québécoise : Processus de production du handicap », Réseau international sur le processus de production du handicap, Lac-Saint-Charles, 1998.
4. SENSE. The National Deafblind and Rubella Association : When Vision Changes, Going to the Optician, Usher Syndrome.
5. Association des malentendants du Québec. « Entendre », n° 112, novembre 1993. →



## Sites Internet à consulter


A) Information sur la rétinite pigmentaire. Bernard Arnaud, chef de service ophtalmologique du centre hospitalier de Montpellier, [www.sos-rétinite.com](http://www.sos-rétinite.com).

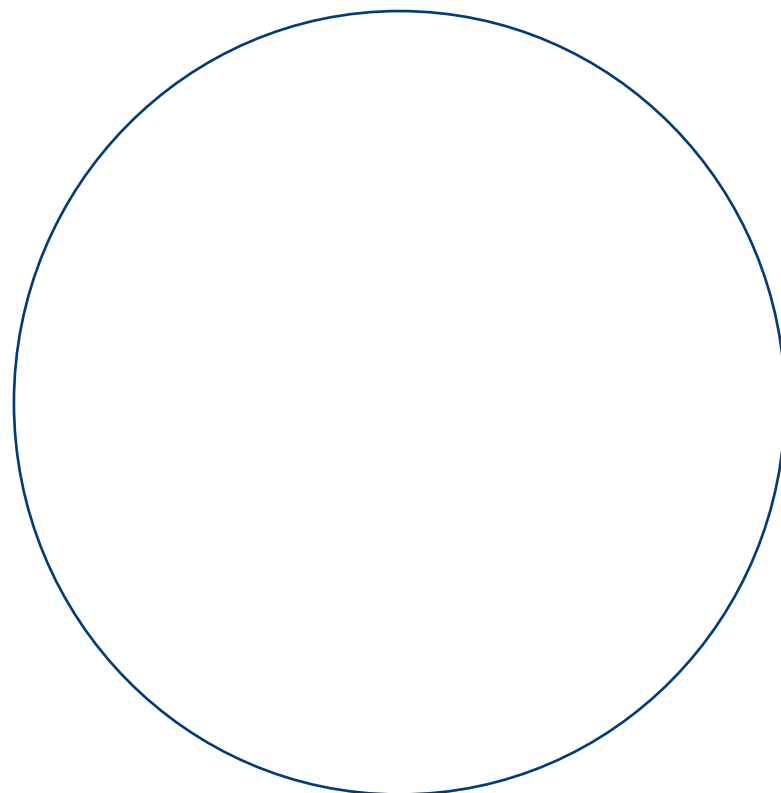
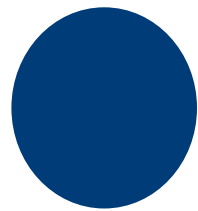
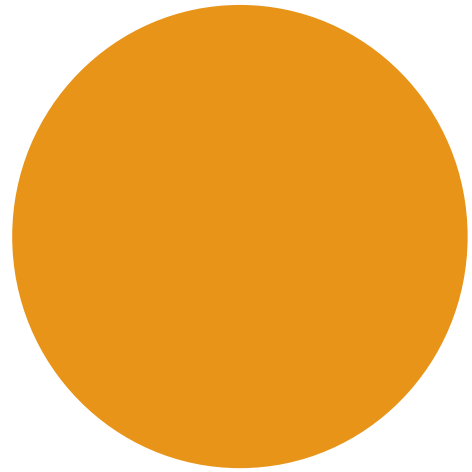
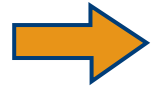
B) Rétina Suisse. Association d'entraide des personnes affectées de rétinite pigmentaire (RP), de dégénérescence de la macula, du syndrome d'Usher et d'autres maladies dégénératives de la rétine.

- Brochure en ligne « Conseils utiles pour la vie de tous les jours », [www.macula.ch/brochure/](http://www.macula.ch/brochure/).

- Illustrations des anomalies du champ visuel périphérique, héméralopsie, sensibilité à l'éblouissement, [www.macula.ch/tunnel.php](http://www.macula.ch/tunnel.php).

C) Association du syndrome d'Usher du Québec. [www.asuq.qc.ca](http://www.asuq.qc.ca).

Il s'agit d'une association offrant du soutien aux personnes présentant un syndrome d'Usher de type 1. Son soutien est offert en langue signée québécoise (LSQ). 



## Photo

**Madame Jocelyne Poulin** est âgée de 59 ans. Elle est atteinte du syndrome d'Usher de type II. Madame est une personne chaleureuse et dynamique qui trouve sa valorisation dans le contact avec le public. Elle a réussi à maintenir ses capacités à réaliser efficacement son travail de préposée au déjeuner, malgré ses limites sensorielles, en ayant recours à certaines adaptations : l'utilisation de la canne blanche, le port de la carte d'identification, l'utilisation du système d'amplification FM, l'adaptation de l'éclairage, l'organisation de l'environnement physique. Madame Poulin, fière de son succès, désire maintenant partager son expérience pour aider les personnes présentant un syndrome d'Usher. →