

Creative commons : Paternité - Pas d'Utilisation Commerciale -
Pas de Modification 2.0 France (CC BY-NC-ND 2.0)



<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/2.0/fr>

Université Claude Bernard



Lyon 1

INSTITUT DES SCIENCES ET TECHNIQUE DE LA READAPTATION

Directeur Professeur Yves MATILLON

PRISE EN CHARGE ORTHOPTIQUE DANS LE CADRE
D'UN SYNDROME D'USHER DE TYPE 1

DIPLOME UNIVERSITAIRE DE BASSE VISION

Par

VALENTIN Elodie

Professeur Philippe DENIS
Responsable de l'Enseignement
Madame Claudine CHAMBARD
Directrice des Etudes

LYON , le 23 mai 2014

N° 100

Introduction

Une des premières descriptions du syndrome d'USHER a été établie par le Dr Albrecht von Graefe qui a identifié cette maladie au sein de la communauté juive à Berlin en 1858. Cette affection a été par la suite désignée sous le nom du Dr Charles Usher, un ophtalmologiste écossais qui a décrit en 1914 la transmission héréditaire de cette maladie chez 19 patients sur 64 atteints de rétinite pigmentaire.

Le syndrome de Usher est une maladie génétique qui se transmet comme une affection autosomique récessive. Il constitue une entité hétérogène au plan clinique et génétique. Bien que la maladie soit définie par une surdité bilatérale congénitale (surdités de perception liées à l'oreille profonde) et non de transmission liées à l'oreille externe ou moyenne) et le développement ultérieur d'une perte du champ visuel du à une rétinite pigmentaire (RP), les symptômes varient d'une personne à l'autre et évoluent à des vitesses différentes. L'équilibre du patient peut aussi être touché car dans certains cas par des troubles vestibulaires peuvent également être présent.

C'est la première cause de surdité associée à une cécité chez l'homme. On parle de « surdicécités », c'est-à-dire que l'impact des deux déficiences s'en trouve intensifié ou multiplié. (1+1=4), La surdicécité doit en effet être considérée comme « **un handicap unique qui ne doit pas être confondu avec d'autres handicaps tels que la surdité, la malvoyance ...** » et « **L'association des 2 handicaps engendre une situation plus complexe que la simple addition de ces 2 handicaps** »

Il existe plusieurs types de syndrome de Usher qui sont classés en fonction du degré de surdité et l'âge de début de la rétinite pigmentaire. Dans ce mémoire nous allons nous intéresser au cas du type 1, il touche environ 1 individu sur 25000 et il représente environ 6 % des surdités congénitales.

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

1) Généralité

a) Epidémiologie

Le syndrome d'Usher touche de nombreux groupes ethniques et a un taux de prévalence d'environ 1 sur 20 000 dans la population caucasienne. Il serait responsable de 3-6% de toutes les surdités de l'enfant et d'environ 50% des associations surdité-cécité de l'adulte.

Le taux de prévalence du syndrome d'Usher chez les personnes de descendance scandinave a été estimé à environ 1 / 29 000.

Les types 1 et 2 du syndrome d'Usher sont les formes les plus fréquemment observées. Ces deux formes représentent à elles deux environ 90-95% de tous les cas. USH 1B est la forme de type 1 d'USH la plus fréquente et représente plus de 40% de tous les cas observés,

Dans la plupart des populations, le type 3 ne représente qu'une très faible proportion des cas de syndrome d'Usher (seulement 1 à 6% de la totalité des cas de syndrome d'Usher).

b) Etiologie

Le premier gène causal pour le syndrome d'Usher a été découvert en 1995. Actuellement, plus de 150 mutations pathogènes ont été identifiées pour les formes moléculaires les plus fréquentes, USH1B et USH2A. Pour tous les gènes impliqués dans l'étiologie du syndrome d'Usher, les mutations à l'origine de la maladie peuvent correspondre à des mutations faux sens, non sens, avec décalage du cadre de lecture, sur les sites d'épissage tout autant que des délétions distribuées sur la quasi-totalité des exons.

Le type 1 du syndrome d'Usher est hétérogène au plan génétique. Sur la base des mutations de gènes sur cinq différents loci, il se sous-divise en USH1B (OMIM 276900), USH1C (OMIM 276904), USH1D (OMIM 601067), USH1F (OMIM 602083) et USH1G (OMIM 606943) (Voir Tableau 1). Deux autres loci associés au syndrome d'Usher de type 1 ont été localisés sur la région 21q21 (USH1E, OMIM 602097) et 15q22-q23 (USH1H, OMIM 612632). Le locus USH1A n'existe pas; c'est en fait une mutation de MYO7A (USH1B).

Le type 2 du syndrome d'Usher est aussi divisé en sous-types: USH2A (OMIM 276901), USH2B (il a été montré récemment que le locus USH2B sur la région chromosomique 3p23-24.2 n'existe pas), USH2C (OMIM 605472, anciennement USH2B), and USH2D (OMIM 611383), (Voir Tableau 1). Les mutations de USH2A (USH2A), GPR98/VLGR1 (USH2C) et WHRN (USH2D) représentent respectivement environ 80%, 15% et 5% des cas d'USH2.

Le type 3 du syndrome d'Usher basé sur des mutations dans au moins deux loci (OMIM 276902), mais USH3A est le seul gène identifié jusqu'à présent.

c) Transmission

Le syndrome d'Usher est transmis selon un mode autosomique récessif. Les parents de l'enfant malade portent chacun une copie du gène muté, mais ils sont typiquement asymptomatiques. Pour chaque grossesse ultérieure, le risque que l'enfant à naître soit malade est de 25%, le risque qu'un enfant non malade soit porteur d'une copie du gène muté est de 50% et il y a 25% de chance pour qu'un enfant non touché ne soit pas porteur de la mutation.

Au plan clinique, il est envisageable de pratiquer un test prénatal pour les grossesses à risque élevé dans certaines formes du syndrome d'Usher, à condition d'avoir identifié les mutations causales de la maladie dans la famille. Il conviendrait d'évaluer la fonction auditive des membres de la fratrie à risque le plus vite possible après la naissance.

Le conseil génétique va permettre aux parents de prévoir les besoins éducationnels et sociétaux de l'enfant atteint du syndrome d'Usher en fonction du niveau d'atteinte de l'audition et de l'évolutivité de la perte de vision, et de focaliser sur les besoins futurs de l'enfant en termes de compétences en communication.

2) Les différents types de USHER

a) Le type 1 du syndrome d'Usher

Le type 1 du syndrome d'Usher est la forme la plus grave de la maladie ; cette forme congénitale se caractérise par une atteinte neurosensorielle bilatérale avec une perte d'audition sévère à profonde.

Comme les malades souffrent typiquement de surdité profonde dès la naissance, ils ne font pas l'apprentissage du langage à moins d'avoir été appareillés avec un implant cochléaire. Dans certains cas, la perte de l'audition devient profonde et sévère durant la première année. Une aréflexie vestibulaire touchant les fonctions d'équilibre est observée et conduit à un retard du développement moteur. Ces enfants tiennent la position assise plus tard que la normale et ne commencent généralement à marcher que tardivement, environ à l'âge de 24 mois. Les enfants plus âgés sont souvent victimes de traumatismes accidentels secondaires à des troubles de l'équilibre ou ils présentent des difficultés à pratiquer des activités ou des sports nécessitant un bon sens de l'équilibre.

La perte progressive de vision secondaire à la RP se manifeste dans l'enfance, presque toujours vers l'âge de 10 ans. Cependant, chez les enfants âgés de plus de 4 ans qui présentent l'association altération bilatérale de l'audition et déficit vestibulaire, l'électrorétinogramme (ERG) peut révéler des anomalies de la vision et constitue un outil de dépistage utile pour le diagnostic précoce du syndrome d'Usher. Le déficit visuel se traduit par des troubles de la vision nocturne et un rétrécissement progressif du champ visuel (voir le chapitre sur la rétinite pigmentaire). A l'âge de 30-40 ans, les malades atteints d'USH1 ont généralement un

champ visuel de 5-10 degrés ou moins. Cependant, les patients “typiques” atteints de la forme USH1 ne deviennent généralement pas aveugles. Ils peuvent présenter ultérieurement une cataracte et un oedème maculaire.

Les caractéristiques histopathologiques du type 1 du syndrome d’Usher incluent une dégénérescence de l’organe de Corti et du nerf cochléaire, une diminution du nombre de cellules ganglionnaires cochléaires, et parfois une dégénérescence du nerf vestibulaire inférieur. Les sous-classifications autres du syndrome d’Usher de type 1 sont basées sur des critères génétiques et certaines variations cliniques, par exemple certains patients atteints d’USH1 présentent une atteinte du système vestibulaire moins sévère. Le syndrome d’Usher de type 1 inclue les formes génétiques suivantes: USH1B, USH1C, USH1D, USH1E, USH1F, USH1G, USH1H (Voir Tableau 1).

b) Le type 2 du syndrome d’Usher

Le type 2 du syndrome d’Usher correspond au sous-type le plus fréquemment observé et correspond généralement à une forme moins grave. Cette forme congénitale se caractérise par une atteinte neurosensorielle bilatérale avec une perte d’audition qui touche de façon prédominante les hautes fréquences (perte d’audition légère à modérée dans les basses fréquences et sévère à profonde dans les hautes fréquences).

La perception de la parole peut diminuer avec le temps et la perte de l’audition peut alors sembler évolutive, avec une pente (« sloping ») caractéristique à l’audiogramme. L’importance de la perte auditive peut significativement varier au sein d’une même famille atteinte selon la personne. Des variations subtiles du phénotype auditif du type 2 d’USH ont été rapportées, généralement en rapport avec le niveau d’atteinte de l’audition. On considère que la baisse de l’audition est stable et non évolutive ou alors que l’audition baisse beaucoup moins vite que ce qui est décrit pour le type 3 d’USH. La plupart des enfants

présentant un USH de type 2 ont de bonnes capacités de communication à l'oral.

La RP peut débuter au moment de la puberté ou après, avec une symptomatologie typique associant cécité nocturne et rétrécissement du champ visuel (vision en tunnel) et éventuellement baisse de l'acuité visuelle centrale. La vitesse et le niveau de la perte visuelle varient au sein d'une même famille selon l'individu mais l'évolution est généralement plus lente que celle du type 1.

Contrairement aux autres formes du syndrome d'Usher, la fonction vestibulaire est normale et les enfants marchent à l'âge normal, entre 10 et 14 mois.

Des défauts de formation de l'émail dentaire ont été rapportés chez certains enfants présentant le type 2 d'USH (et des cas isolés chez des enfants atteints d'USH de type 1).

Le syndrome d'Usher de type 2 inclue les formes génétiques suivantes: USH2A (à l'origine de plus de 80% de l'ensemble des cas USH de type 2), USH2C et USH2D ([Voir Tableau 1](#)).

c) Le type 3 du syndrome d'Usher

Contrairement aux autres formes du syndrome d'Usher, l'audition et la fonction vestibulaire sont normales (ou quasi-normales) à la naissance dans le type 3 d'USH.

L'atteinte de l'audition débute typiquement durant les deux premières décennies de la vie, après le développement du langage et s'aggrave avec le temps (altération progressive de l'audition). A l'âge adulte, la plupart des individus touchés présentent une surdité profonde.

La date d'apparition de la RP peut varier, mais, dans la plupart des cas, elle débute à la fin de l'enfance ou au début de l'âge adulte. Vers 40-50 ans, ces patients sont généralement devenus aveugles. La fonction vestibulaire peut se détériorer avec le temps et

l'équilibre peut être affecté chez environ la moitié des malades atteints du type 3 d'USH.

Dans certains cas, la survenue d'une cataracte (décrite chez certains patients atteints d'USH1), d'un oedème maculaire ou d'une atrophie maculaire centrale aggrave encore la perte de vision. Plusieurs études indiquent que le syndrome d'Usher peut aussi être associé avec une baisse de l'odorat (baisse des capacités d'identification des odeurs rapportée chez quelques patients atteints d'USH1 et d'USH2), une diminution de la motilité du sperme, un glaucome pigmentaire, une déficience mentale, une atrophie cérébrale et une ataxie

3) La surdicécité

a) La surdité

Il est désormais bien établi que les cellules ciliées et les photorécepteurs, qui ont en commun différentes caractéristiques structurales et fonctionnelles, sont les cibles primaires, respectivement à l'origine des déficits de l'audition et de la vision.

L'atteinte cochléaire des types 1 et 2 du syndrome d'Usher débute in utero, avant la 12ème et la 25ème semaine respectivement pour les cellules ciliées internes (CCI) et les cellules ciliées externes (CCE). A ce jour, l'on ne connaît pas la pathophysiologie de la forme USH3.

Le neuroépithélium auditif, appelé l'organe de Corti, est logé dans le labyrinthe membraneux (appelé conduit cochléaire). L'organe de Corti contient deux types de cellules transductrices qui sont impliquées dans le traitement du son par la cochlée:

- Les cellules CCI, qui sont responsables de la libération des neurotransmetteurs et sont considérées comme purement sensorielles, et les cellules CCE, qui jouent un rôle sensorimoteur et sont responsables de l'amplification des vibrations induites par les sons (électromotilité).

- Chaque CCI ou CCE est couronnée par un réseau unique de microvillosités épaisses et rigides où s'accumulent des centaines de filaments d'actine enchevêtrés, dénommés stéréocils, qui se projettent sur quelques micromètres à partir de la surface apicale et forment ce que l'on appelle la touffe ciliaire.
- La touffe ciliaire est constituée de 20 à 300 stéréocils et d'un seul cil authentique, le kinocilium (présent seulement de façon transitoire dans les cellules sensorielles cochléaires pendant le développement).
- Les stéréocils des touffes ciliaires des CCE sont organisés en trois ou quatre rangées de taille croissante vers le kinocilium, pour donner un aspect en escalier en forme de "V" (ou de W), le kinocilium étant situé au sommet du V.
- Les touffes ciliaires des CCI ont un profil plus plat et légèrement incurvé. Le rôle des touffes ciliaires est de capturer et de convertir les déplacements nanométriques des stéréocils induits par les ondes sonores en variations mesurables du potentiel de membrane, ce processus étant connu comme le phénomène de transduction mécano-électrique.

Deux types de liaisons solidarisent les stéréocils adjacents dans les touffes ciliaires matures, les connexions horizontales de sommet apparaissent relativement tard pendant le développement et persistent jusqu'à l'âge adulte. Les liens transitoires et les connexions de sommet jouent un rôle clé dans la cohésion de la touffe ciliaire en croissance et mature.

b) Rétinite pigmentaire

Le terme rétinite pigmentaire (RP) regroupe un ensemble hétérogène d'atteintes rétinienne héréditaires se caractérisant par une dégénérescence bilatérale progressive des photorécepteurs à bâtonnets et à cônes qui conduit à une cécité nocturne et à une atteinte progressive du champ visuel.

La rétine est le tissu sensible à la lumière qui borde la surface interne de l'œil. Il s'agit d'une structure complexe en couches, avec plusieurs couches de neurones interconnectés par des synapses (Figure 1).

Les seuls neurones directement sensibles à la lumière sont les cellules photoréceptrices qui, grâce à une cascade de réactions biochimiques, convertissent la lumière en impulsions nerveuses qui sont ensuite traitées par la rétine et envoyées au cerveau par des fibres nerveuses. Il y a principalement deux types de photorécepteurs : les bâtonnets et les cônes.

- Les photorécepteurs à bâtonnets assurent la détection des mouvements et la vision dans des conditions scotopiques (vision nocturne).
- Les photorécepteurs à cônes permettent la vision en trichromie et à haut niveau de contraste et fonctionnent dans des conditions photopiques (c'est-à-dire en conditions normales de vision de jour).
- Un troisième type de photorécepteurs beaucoup plus rare, la cellule ganglionnaire photosensible, joue un rôle important dans les réponses réflexes en vision de jour avec forte luminosité (cycle nyctéméral).

La couche nucléaire externe de la rétine (formée par les noyaux des photorécepteurs à bâtonnets et à cônes) est fortement réduite chez les patients atteints de RP. La couche nucléaire interne de la rétine (formée par les noyaux des cellules amacrines et bipolaires et des neurones à cellules horizontales) et la couche des cellules ganglionnaires sont relativement préservées jusqu'à un stade avancé de la pathologie. Dans la plupart des formes typiques de RP (avec atteinte des bâtonnets et des cônes), l'atteinte des bâtonnets est plus importante que celle des cônes. Dans d'autres formes de RP, les lésions des bâtonnets et des cônes évoluent parallèlement. Parfois, la disparition des cônes va être plus rapide que celle des bâtonnets. Dans ce cas, il s'agit alors d'une dégénérescence cônes-bâtonnets, une forme de RP où la perte d'acuité visuelle et l'atteinte de la vision des couleurs sont les principaux symptômes au stade précoce de cette affection

Le diagnostic est généralement posé chez de jeunes adultes mais la date de début de la RP peut s'échelonner de la petite enfance jusqu'à la trentaine ou la cinquantaine ; Une dégénérescence des photorécepteurs a parfois été diagnostiquée aussi précocement qu'à l'âge de six ans, même chez des patients qui sont restés asymptomatiques jusqu'à l'âge adulte.

Nyctalopie : Le premier symptôme de la RP est généralement une cécité de nuit, qui est considérée comme caractéristique de la maladie. Elle est généralement notée dès l'enfance. Les patients se plaignent d'un défaut d'adaptation à l'obscurité : ils rapportent des difficultés visuelles en cas de luminosité faible (conditions de nuit, crépuscule ou brouillard), une tendance à trébucher facilement ou à se cogner dans des objets en cas d'éclairage faible.

Perte de vision : Le rétrécissement progressif du champ visuel (généralement décrit dès l'adolescence) est un autre symptôme caractéristique de la maladie. Les déficits du champ visuel peuvent initialement se présenter comme des petits scotomes asymptomatiques qui vont évoluer vers une configuration de « tunnel » à un stade plus avancé. La vitesse de progression est lente mais inexorable. La perte du champ visuel est généralement symétrique et progresse plus vite vers l'extérieur, avec une évolution plus lente vers le champ central. La forme typique de RP bâtonnets-cônes est associée à une préservation de l'acuité visuelle dans le champ central jusqu'à un stade avancé de la maladie. Dans certains cas, l'atteinte de la vision centrale est plus précoce (formes atypiques de RP ou présence de facteurs pathologiques associés, comme un œdème maculaire ou une cataracte). L'acuité visuelle peut rester normale. Une gêne à la lecture ou des difficultés dans les activités de la vie courante sont typiquement décrites quand l'acuité visuelle tombe en dessous de 0,5 (20/40).

Troubles de la vision des couleurs : Chez les patients atteints de RP typique bâtonnets-cônes, la vision des couleurs reste bonne jusqu'à ce que la vision centrale soit touchée et égale ou inférieure à 20/40. Un déficit de la fonction bleu des cônes (tritanopie acquise) est caractéristique d'une forme avancée de RP. De légers troubles dans l'axe de couleur bleu-jaune sont fréquents mais la plupart des patients ne se plaignent pas de troubles importants de la perception des couleurs.

Photophobie : La photophobie, sensibilité anormale à la lumière, est un signe fréquent, principalement chez les patients atteints de RP bâtonnets-cônes, et surtout à un stade avancé de la maladie.

Photopsie : Les patients atteints de RP font état de flashes de lumière (photopsie) : ils les décrivent comme des petites lumières chatoyantes, clignotantes ou comme des grains de lumière grossiers scintillants évocateurs de la symptomatologie d'une migraine ophtalmique. Mais contrairement à la migraine ophtalmique, la photopsie de la RP est plutôt continue qu'épisodique. La photopsie est un symptôme fréquent chez les patients atteints de RP bâtonnets-cônes, dans le champ de vision intermédiaire entre la région centrale et périphérique, adjacent aux zones de scotome. La photopsie peut diminuer avec les années car les scotomes augmentent en densité.

Autres manifestations cliniques : On observe fréquemment une forme de cataracte chez les patients atteints de RP (jusqu'à 50 % des adultes souffrant de RP). La survenue d'une cataracte est typiquement observée entre l'âge de 20 et 39 ans et son taux d'incidence augmente avec l'âge. La survenue d'un kératocône est rare mais celui-ci peut réduire l'acuité visuelle et augmenter le phénomène d'éblouissement. Une perte de sensibilité au contraste et une fatigue visuelle sont fréquemment décrites. L'association à une myopie varie selon les différentes sous catégories de RP, avec un taux de prévalence plus élevé décrit dans la RP liée à l'X.

Résultats du fond d'œil : L'aspect du fond d'œil dépend du niveau de dégénérescence de la rétine.

- Les premières modifications du fond d'œil sont une granularité fine comme de la poussière de l'épithélium pigmentaire de la rétine (EPR), associée à une vascularisation normale et à une pigmentation tachetée (motif « mangé par les mites »). Par contre, il peut n'y avoir aucune modification visible au fond d'œil au stade initial de la maladie.
- Au stade intermédiaire, on observe une perte de l'EPR plus fragmentaire en patch et un début de réduction de la vascularisation rétinienne.
- Un rétrécissement artériolaire, une pâleur cireuse du disque, un œdème maculaire cystoïde et des amas pigmentaires en forme de spicules osseux sont évocateurs d'une dégénérescence de la rétine et de l'EPR évoluant de longue date dans les formes avancées de RP.

RP syndromique : Environ 20 à 30 % des patients atteints de RP présentent des symptômes associés non oculaires qui peuvent se rapporter à plus de 30 syndromes différents. Le syndrome d'Usher, la maladie de Refsum, le syndrome de Bassen-Kornzweig, le syndrome de Bardet-Biedl et la maladie de Batten font partie des formes syndromiques de RP les plus fréquentes.

c) Trouble vestibulaire

Les enfants atteints peuvent mettre plus de temps que les autres à apprendre à s'asseoir et à marcher. Ce retard est dû à l'atteinte du vestibule, un organe, situé dans la partie la plus profonde de l'oreille (l'oreille interne), et impliqué dans l'acquisition et le maintien de l'équilibre.

Ces troubles vestibulaires vont progressivement être compensés par le cerveau, la vue et la proprioception (perception du corps dans l'espace comme, par exemple, la sensation d'être debout) permettant ainsi d'acquérir la position assise et la marche. Cependant, des difficultés pour pratiquer certains sports peuvent persister. Les troubles de l'équilibre peuvent s'intensifier à nouveau lorsque l'acuité visuelle diminue.

Par ailleurs, ces enfants n'ont jamais de vertige alors qu'il s'agit d'un symptôme habituel en cas d'atteinte vestibulaire d'une autre origine.

II- La prise en charge des patients Usher type 1

1) Mise en place d'une nouvelle prise en charge avec l'apprentissage de la langue des signes

Il y a environ 4 ans, suite à la demande insistante du CRESAM (centre de ressources des personnes atteintes de surdité), et de l'équipe du Professeur Christian HAMEL (du centre de référence des maladies rares de Montpellier qui reçoit des patients atteints du Syndrome de Usher), le Dr DUPEYRON ,ophtalmologue du centre de l'A.R.A.M.A.V décide de modifier le projet médical et de rendre possible la prise en charge des patients atteints du syndrome d'Usher type 1.

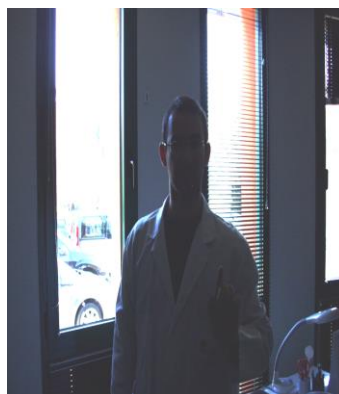
Pour réaliser, ce projet, une partie du personnel, suit une formation continue pour l'apprentissage de la LSF cycle 1 ou A (environ 80 heures) , d'autres bénéficieront d'une formation plus complète jusqu'au cycle 4 ou D (**voir annexe 1**)

2) La communication avec ce type de patients.

Le problème majeur dans la communication et la vision c'est l'éblouissement et l'héméralopie



Plafond allumé



Plafond éteint

a) Contre jour vu par le patient



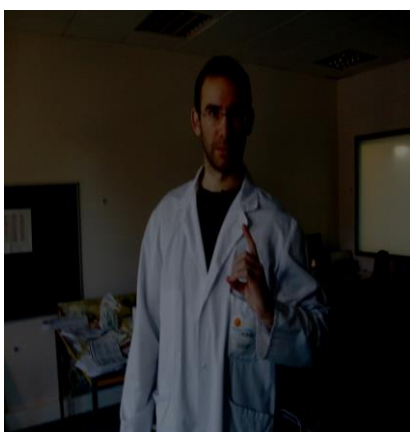
Plafond éteint
contraste faible



Plafond allumé
contraste élevé



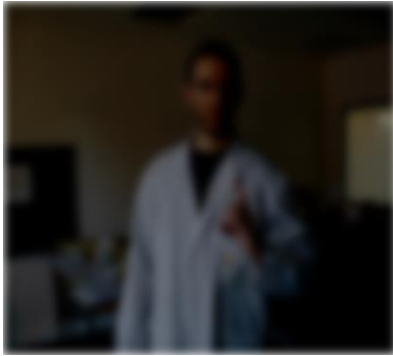
b) Acuité visuel inférieure à 1/10em



Plafond non éclairé



Plafond éclairé



c) Précautions à prendre

Pour une bonne communication, il sera nécessaire de porter des vêtements sombres et de couleur unie pour que les mains se détachent bien de la couleur du fond.

Dans les centres hospitaliers, les personnes sourdes et malvoyantes se plaignent souvent des praticiens en blouses blanches.

Plafond allumé avec contraste

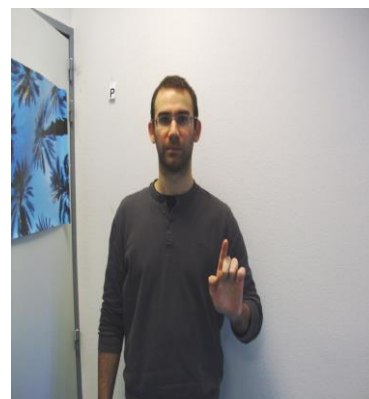


A éviter

Plafond éteint avec contraste



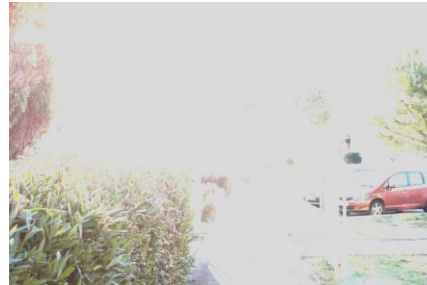
Meilleure attitude



3) La multiplicité du handicap visuel

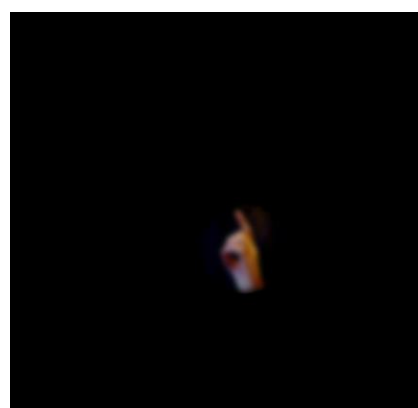
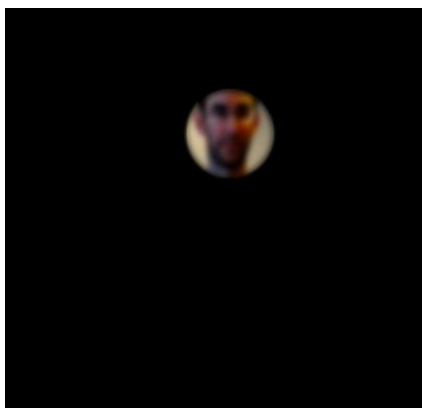


Héméralopie en vision de loin



Eblouissement en vision de loin

Dans la maladie d'USHER un champ visuel tubulaire se surajoute, augmentant la difficulté à communiquer. Car le patient doit fixer son regard sur le visage afin de discerner les expressions, ainsi que sur les mains pour pouvoir suivre la conversation.



III – le bilan orthoptique

1) une évaluation sensorielle

Acuité visuelle de loin et de près avec et sans correction

Le champ visuel goldmann

Le champ visuel automatisé (octopus) (+ ou -)

La vision des couleurs

La vision des contrastes

La vision du relief

2) Evaluation oculomotrice

La motilité

La motricité conjugué (saccades, poursuites)

Examen sous écran

Les vergences

Le PPC

Le synoptophore

3) Une évaluation de la vision fonctionnelle

La lecture possible d'une lettre isolée, d'un mot isolé ou d'un texte, la taille des mots lus, à quelle vitesse (le nombre de mots lus à la minute), quels types d'erreurs: mots courts, mots longs, au milieu, début ou en fin de texte, la difficulté à repérer la ligne suivante.

Enfin, on évalue les besoins visuels du patient: les difficultés dans les déplacements, dans les activités de la vie journalière, dans la coordination œil main, dans la lecture et l'écriture.

La sensibilité à la lumière et le réflexe à la lumière sont observés.

A l'issue de ce bilan, l'orthoptiste et le patient définissent un projet de rééducation en fonction des besoins, des motivations personnelles et des possibilités visuelles.

L'évaluation terminée, on a toutes les données en main pour commencer la rééducation.

IV – La rééducation orthoptique

1) Prise en charge envisagée

Elle est adaptée à l'atteinte visuelle du sujet mais aussi aux différents facteurs individuels (âge, motivation, projet...).

Elle n'améliore pas, n'aggrave pas, et ne stabilise pas la maladie.

La rééducation consiste en des stimulations visuelles et permet de mettre en place de nouvelles stratégies de compensation au déficit. C'est une « ré-éducation » dans le sens de réadaptation (nouvelle éducation avec le déficit). La « ré-éducation » doit permettre une meilleure utilisation des possibilités visuelles à toute distance (reconnaissance des visages, contrôle du geste fin, lecture et écriture, mémoire, prise de repères visuels dans les déplacements, augmentation de l'endurance..).

La finalité de cette rééducation est d'améliorer la qualité de vie, apprendre à mieux voir pour mieux vivre.

2) Quel type d'exercices

Le contrôle visuo-moteur (mouvements oculaires: poursuites, saccades, mouvements oculo-céphaliques, convergence, fixation...)

Diminuer les gênes à la lumière (essais de verres teintés)

Adapter l'éclairage sur plan de travail

Améliorer le repérage et la localisation par des stratégies cognitives et attentionnelles.

Structurer l'espace, Organiser la prise d'information visuelle.

Développer les capacités d'observation et de perception, les prises d'indices lui permettant de formuler des hypothèses pertinentes pour identifier les situations qui sont présentées (en VP, VI, VL).

Optimiser la discrimination exemple: logiciel orthop6, visuo-analyse

...

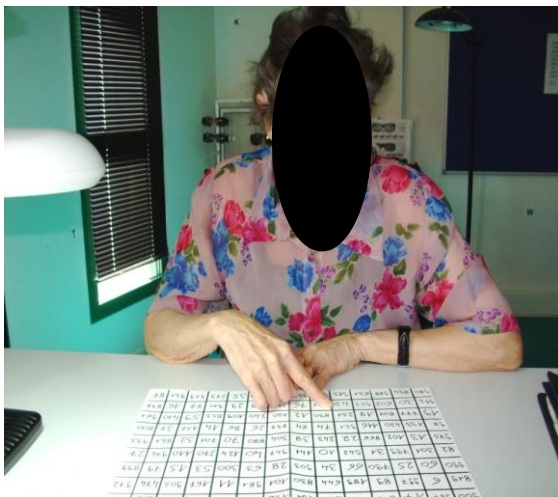
Déterminer les aides optiques adaptées aux besoins et aux possibilités du patient, associer les stratégies cognitives et attentionnelles à l'utilisation des aides.

Les mouvements de poursuite et les mouvements de saccades reflexes ou volontaires, favorisent l'exploration et le repérage visuel. Ainsi, l'organisation sensori-motrice se restaure. Constamment mise en œuvre, la fixation de suppléance se consolide, le regard se pose sans que les cibles disparaissent, la sensation de vision déformée diminue.

3) Fonctions cognitives et mémoire

On va travailler la discrimination par la reconnaissance et l'identification visuelle de silhouettes, de formes et de détails grâce à des exercices de comparaisons.

Repérage et discrimination



Utilisation d'une loupe à main



Analyse visuelle des formes et des couleurs + coordination œil-main

On va travailler aussi la coordination œil-main par sollicitation de la perception visuelle dans la réalisation de geste:

- Dans les déficits centraux**, c'est la localisation qui est perturbée (le pointage et l'appréhension)
- **Dans les déficits périphériques**, c'est le repérage qui est difficile.



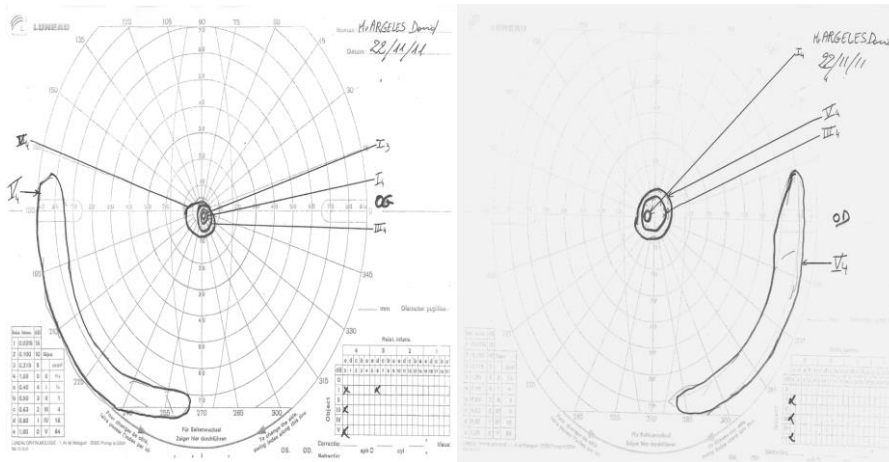
Utilisation d'un monoculaire :

Le patient doit être efficace au niveau du repérage ,de la localisation et de la coordination œil main.

Cas clinique

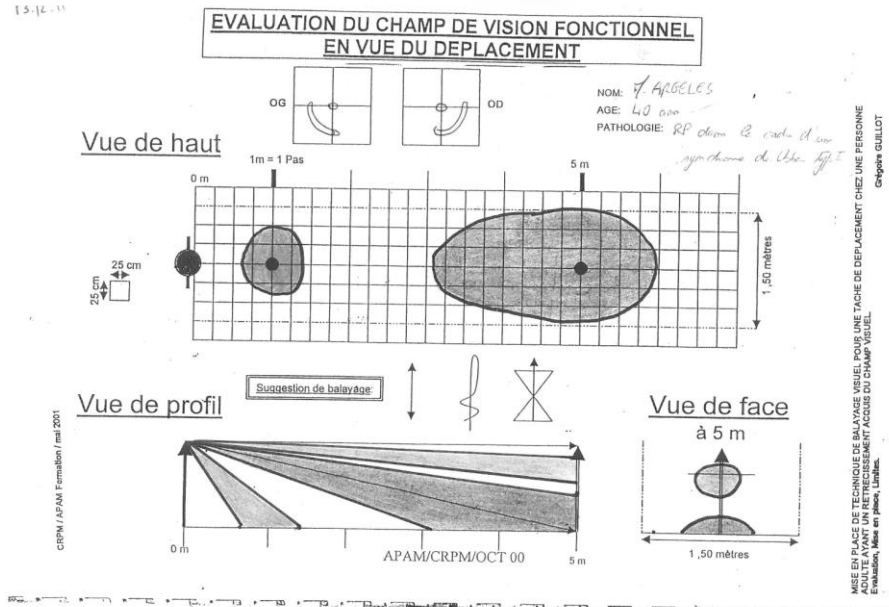
- 1/ homme de 41 ans
- Pathologie: rétinopathie dans le cadre d'un syndrome de Usher type 1
- (discret, attentif, perspicace, prudent, très agréable)
- BAV progressive depuis 3ans (1 frère + jeune atteint)
- Projet: « se maintenir dans son activité professionnelle (plombier) »
- Signes fonctionnels : céphalées frontales, gênes oculaires sous les yeux, éblouissement et héméralopie
- (gênes diminuées, moins fréquentes, disparitions des céphalées frontales en fin de rééducation)
- A) E. sensorielle
- AVL : OD : 3/10 avec correction OD +1.50 (-1.50 à 0°)
 - OG : 6/10 OG
 - +1.75 (-1.50 à 175°)
- AVP : OD: Parinaud 6
 - OG: Parinaud 3
- Vision des C: voit 97,5% des contrastes à 1/20, 95% des contrastes à 1/10 et 90% des contrastes à 4/10
- Vision des couleurs: correcte Cv tubulaire avec îlot périphérique
- B) E. motrice:
- Esophorie' +10 ; Orthophorie de loin
- Poursuites: bonnes
- Saccades : mouvements de mâchoire, difficile au-delà d'un espace de 25cm
- PPC : 20 cm (8 cm en fin)
- C'+16 OD et OG (+40 en fin) D' -16 neutralisation (-12 en fin)
- C +6 (+16 en fin) D neutralisation (-6 en fin)
- OG directeur et dominant
- E.fonctionnelle:
- C.O.M: main préférée = droite (pointage, piquage, graphisme, écriture) b
- Localisation/ repérage: balayage par colonne avec vérification (90% des cibles retrouvées et 100% en fin de rééducation)
- Vitesse de lecture :65 mots/min et
- 80 mots/min en fin de rééducation

- AOPossédés: VT brun –rose avec correction bien adaptés



Cv au sol

15-16-17



2) Homme 50 ans

- Pathologie: Rétinopathie dans le cadre d'un syndrome de Usher de type 1 (expressif, intrusif, spontané, direct, précipité, dispersé, aime plaisanter, ne tient pas toujours des réponses qui lui sont faites, patient agréable mais demandant beaucoup d'attention et d'énergie)
- Projets : « souhaite de l'aide, progresser », continuer son travail (activité polyvalente au sein d'une cantine scolaire) autonomie,informatique ,ipad, lecture actualités.
- Signes fonct.: fatigue, tensions musculaires,
- Éblouissements+++, Héméralopie +++

- A) E.sensorielle:

- AVL (SC): OD = 1/20 AVP: OD = P26

OG = 1/20

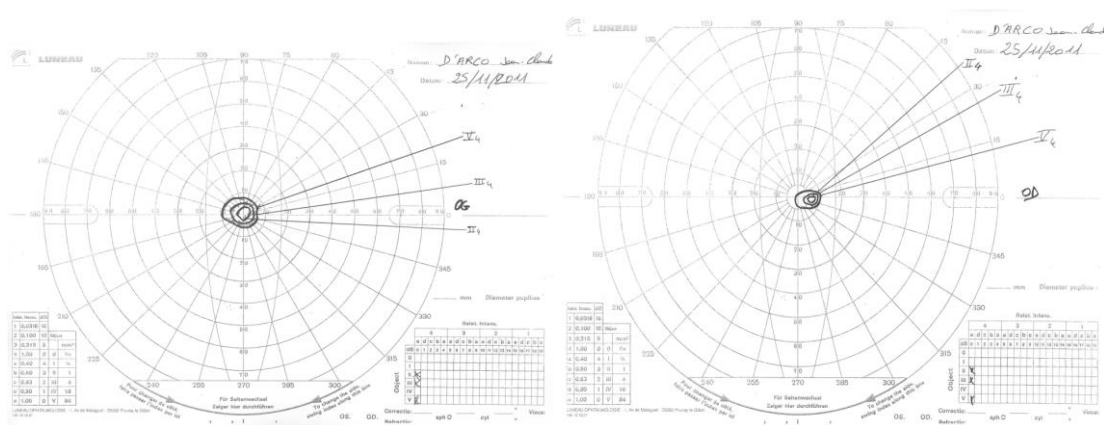
OG = P26

Vision des contrastes : 80% des contrastes à 1/20, et 60% à 1/10 en VP.

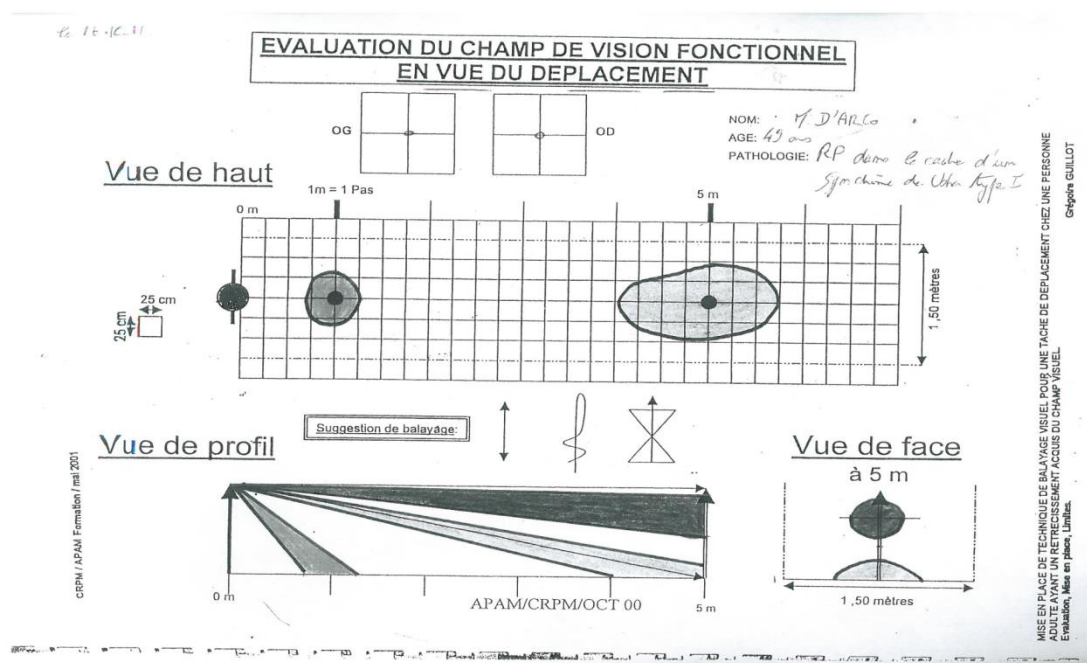
Vision des couleurs: dyschromatopsie (confusion violet avec le rouge-marron, l'orange avec le rose, le vert avec le bleu, le rose avec le marron).

Cv : tubulaire

- B) E.motrice:
- Poursuites : possibles avec parfois présence de tremblements (saccades de refixation)
- Saccades : très difficile à partir de 20 cm
- PPC = 20cm l'OG lâche
- C' : +15 (+25 en fin de rééducation) D' : -12
- C) E.fonctionnelle:
- C.O.M: main préférée = droite (projection bras et préhension palmaire)
- Localisation et repérage: pas de méthode ; moins de 10% des cibles sont retrouvées en début de rééducation. (ARRIVE à 95% en fin de rééducation)
- AO Possédées: Verres teintés mal adaptés (gris ou orange),
- Vidéoagrandisseur de visiole VAD 600, ordinateur ac Zoomtext + Loupe électronique portative LEP 430



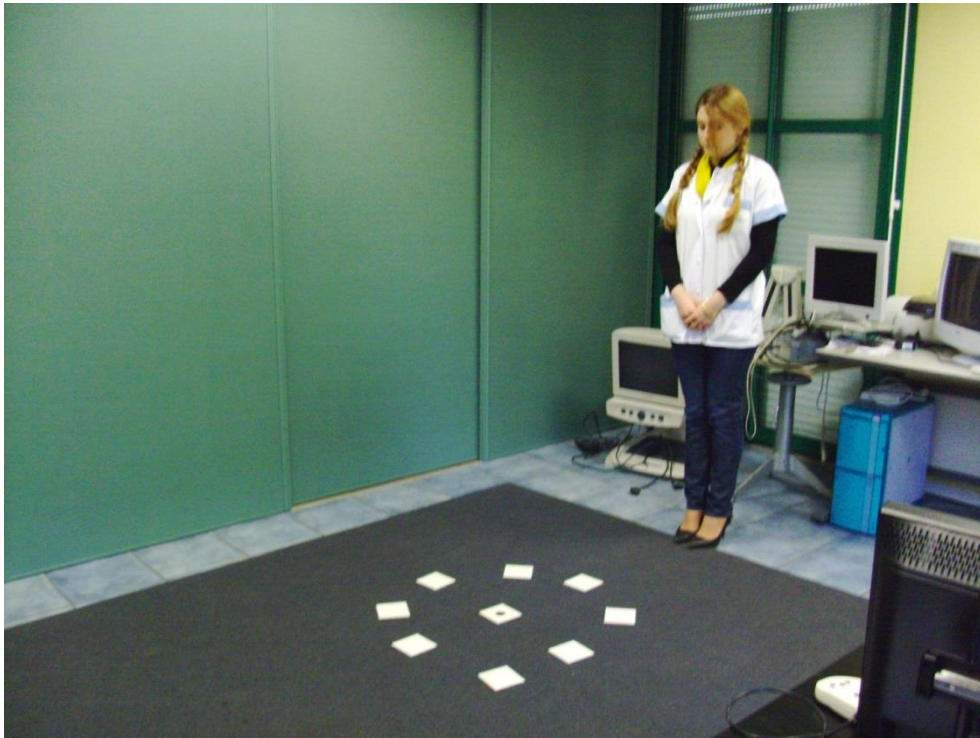
Cv au sol



- -surlunettes rose-brun
- -vidéoloupe portative avec champ de profondeur
- - lampe torche (éclairage puissant)

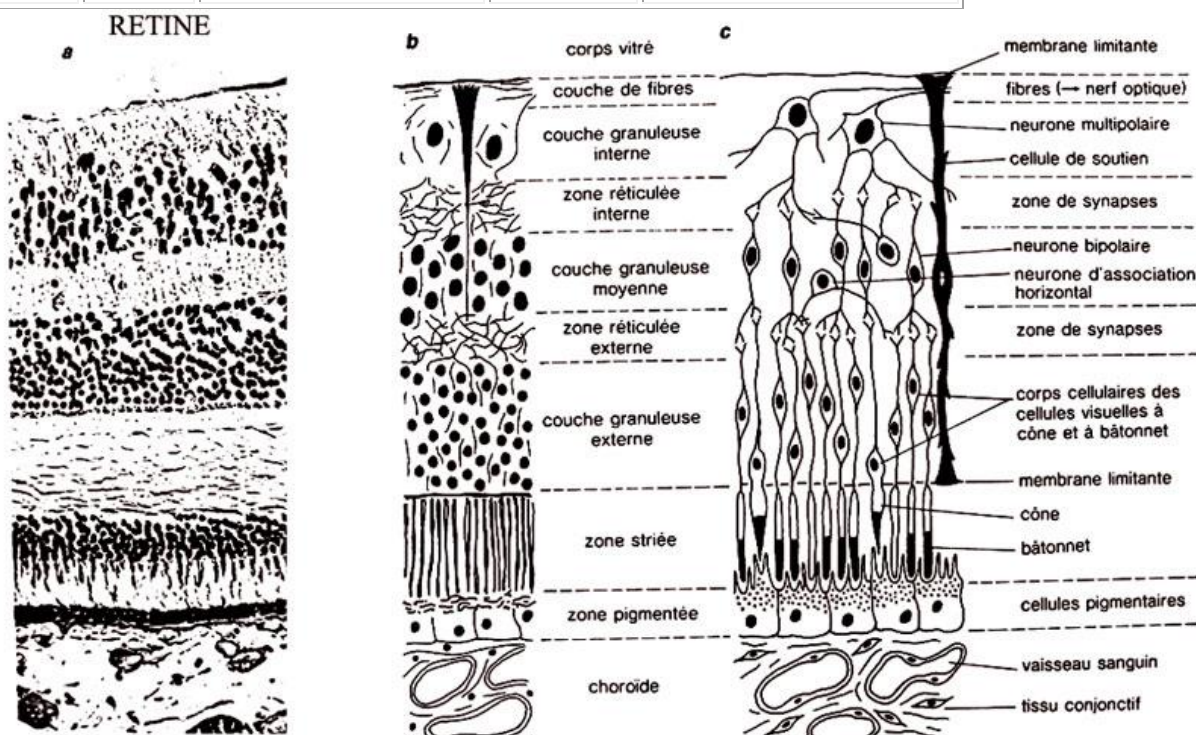
Conclusion :

- - 1 rôle charnière de médiateur entre le monde des voyants et des non-voyants permettant une meilleure adaptation dans le temps présent et la transition future d'une autre vie possible avec le déficit visuel.
- - un message d'espoir rendu possible par la prise en charge pluridisciplinaire et la rencontre d'autres patients ayant réussi leur réadaptation.



[http://www2.cresam.org/syndrome usher](http://www2.cresam.org/syndrome_usher)
<http://www.retina-france.asso.fr/>
http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=886
<http://www.institut-vision.org>

Subtype	Gene locus	Gene symbol	Protein name	Protein function/possible function
Usher 1A	Withdrawn			
Usher 1B	11q13.5	MYO7A	Myosin VIIa	Actin-based motor protein
Usher 1C	11q15.1	USH1C	Harmonin	PDZ-domain containing protein
Usher 1D	10q21-q22	CDH23	Cadherin-23	Integral membrane adhesion protein
Usher 1E	21q21	Unknown	Unknown	Unknown
Usher 1F	10q21.1	PCDH15	Protocadherin15	Integral membrane adhesion protein
Usher 1G	17q24-25	USH1/SANS	Sans	Putative scaffold protein
Usher 1H	15q22-23	Unknown	Unknown	Unknown
Usher 2A	1q41	USH2A	Usherin	Integral membrane protein
Usher 2B	Withdrawn			
Usher 2C	5q14.3-21.3	VLGR1 (also known as GPR98)	Vlgr1	G-protein coupled receptor
Usher 2D	9q32-q34	WHRN (also known as DFNB31)	Whirlin	PDZ-domain containing protein
Usher 3A	3q21-q25	USA3A	Clarín 1	Integral membrane protein
Usher 3B	20q	Unknown	Unknown	Unknown



www.futurasciences.com