



Le syndrome de Usher est une famille de troubles génétiques caractérisés par une perte précoce de l'ouïe et une perte graduelle de la vue. Ces troubles sont de trois types distincts et sont décrits ci-dessous.

Description médicale

Les modifications génétiques responsables du syndrome de Usher portent atteinte aux cellules sensorielles (cellules ciliées) de l'oreille interne, ce qui entraîne une surdité de perception. Cela veut dire qu'une structure de l'oreille interne appelée cochlée est incapable de percevoir les sons et de transmettre l'information pertinente au cerveau. En présence du syndrome de Usher de type 1, les cellules ciliées de la partie vestibulaire de l'oreille interne sont aussi lésées, ce qui entraîne des problèmes de l'équilibre. Chez de nombreuses personnes atteintes du syndrome de Usher, ces problèmes sont présents à la naissance et diagnostiqués en bas âge.

La rétinite pigmentaire est un type de perte graduelle de la vue qui survient chez les personnes atteintes du syndrome de Usher. Cette perte de la vue est causée par la mort lente des cellules photoréceptrices à bâtonnets et à cônes de la rétine.

Premiers symptômes

Les parents d'un enfant atteint du syndrome de Usher sont en général les premiers à remarquer que leur enfant a des problèmes d'ouïe, donc ces problèmes sont en général diagnostiqués au cours des premières années de la vie. À ce moment, la perte de la vue n'est en général pas apparente, bien qu'un examen puisse mettre en évidence de petites altérations de la vue.

Quand la perte de la vue commence à devenir manifeste, ses premiers signes sont en général une perte de vision nocturne suivie d'un rétrécissement graduel du champ visuel.

	Type 1	Type 2	Type 3
Ouïe	Surdit�e profonde des deux oreilles � la naissance	Perte mod�er�e ou grave de l'ou�ie � la naissance, en g�n�ral aux hautes fr�quences	Pas de perte de l'ou�ie � la naissance, mais lente perte de l'ou�ie � partir de l'enfance ou de l'adolescence
Vue	Perte lente de la vue commen�ant par une perte de vision nocturne, en g�n�ral pendant l'enfance	Perte lente de la vue commen�ant par une perte de vision nocturne tard dans l'enfance ou � l'adolescence	Le moment et la gravit�e de la perte de la vue varient, mais la plupart du temps, la perte de vision nocturne s'installe � l'adolescence
�quilibre	Probl�emes de l'�quilibre � la naissance	Pas de probl�emes de l'�quilibre	Pas ou peu de probl�emes de l'�quilibre � la naissance, aggravation possible des sympt�omes avec l'�ge

D'apr es un tableau cr e par le US National Institute on Deafness and Other Communication Disorders.

Diagnostic

On peut déceler et diagnostiquer la perte précoce de l'ouïe au moyen d'un test auditif standard qui permet de déterminer la fréquence des sons qu'un enfant peut percevoir et l'intensité que doivent avoir les sons à cette fréquence pour être audibles.

Chez les enfants sourds de naissance ou chez qui la surdité est diagnostiquée en bas âge, on doit procéder au dépistage du syndrome de Usher en effectuant les tests et examens ci-dessous.

- Un **test du champ visuel** pour mesurer de la vision périphérique.
- Un **Examen détaillé de la rétine**
- Un **ERG** (électrorétinogramme) pour mesurer la réponse électrique rétinienne à une stimulation lumineuse. On place sur l'œil un gros verre de contact pour enregistrer cette réponse.
- Un **ENG** (électronystagmogramme) peut aussi être utile pour détecter les mouvements oculaires anormaux qui accompagnent parfois la perte de la vue.
- Des **tests de l'équilibre** pour clarifier le diagnostic.

On diagnostique habituellement le syndrome de Usher au moyen des tests et examens ci-dessus, mais les tests génétiques, qui mettent en évidence le gène mutant dans environ 50 % des cas, sont de plus en plus accessibles.

Causes génétiques

Des mutations (ou changements) dans neuf gènes ont été associées au syndrome de Usher.

Syndrome de Usher de type 1 : *MYO7A, USH1C, CDH23, PCDH15, SANS*

Syndrome de Usher de type 2 : *USH2A, VLGR1, WHRN*

Syndrome de Usher de type 3 : *USH3A*

Il existe des tests sanguins cliniques pour certains de ces gènes; renseignez-vous auprès de votre conseiller en génétique.

Traitement

La perte de l'ouïe associée au syndrome de Usher est irréversible; toutefois, les enfants diagnostiqués de nos jours reçoivent souvent des implants cochléaires. Ces appareils stimulent les nerfs de l'oreille interne, ce qui imite l'audition naturelle. Si la perte de l'ouïe n'est pas très grave, les prothèses auditives peuvent être utiles.

Aucun traitement n'est actuellement approuvé pour prévenir ou ralentir la perte de la vue associée au syndrome de Usher. Les personnes atteintes doivent néanmoins subir des examens réguliers de la vue pour éviter les complications graves, mais traitables qui peuvent aggraver la déficience visuelle, telles que les cataractes et l'œdème maculaire.

Recherche

Plusieurs groupes de recherche s'intéressent au développement de traitements contre le syndrome de Usher, dont des thérapies géniques, qui consistent à introduire du matériel génétique dans les cellules rétiniennees touchées pour en rétablir le fonctionnement. Les thérapies géniques ne visent qu'un type génétique du syndrome de Usher. Aux États-Unis, on a approuvé l'utilisation d'un produit de

thérapie génique, connu sous le nom de UshStat, au cours d'essais cliniques. Ces essais commenceront probablement d'ici quelques mois. UshStat est destiné au traitement des anomalies dans le gène MYO7A (qui causent le syndrome de Usher de type 1B). Une thérapie génique ciblant le gène WHRN (type 2D) est aussi actuellement évaluée en laboratoire.

La Foundation Fighting Blindness appuie les scientifiques qui cherchent à comprendre les causes de la perte de la vue et à développer des traitements. En

plus de travailler sur des thérapies géniques, nos scientifiques se penchent sur de nombreuses approches pour ralentir, voire inverser, la maladie rétinienne.

Mis à jour le 15 septembre : Ce feuillet d'information a été revu par le D^r Patrick Yang, résident en ophtalmologie, Université de Toronto, et par le D^r Bill Stell, conseiller scientifique de la Foundation Fighting Blindness Expert et professeur de biologie cellulaire et d'anatomie, Université de Calgary.

Appuyez la recherche sur la protection de la vue en faisant un don à la Foundation Fighting Blindness

1-800-461-3331 • ffb.ca  