

Cas Clinique

Le Syndrome d'Usher : à propos d'une Famille au Niger

*Usher's syndrome: A case report of a family in Niger*Abba.Kaka.H.Y^{1*}, Moussa M², Guirou N³

- ¹. Service d'Ophtalmologie hôpital National de Niamey, Niger
- ². Service de Stomatologie Hospital National de Niamey, Niger
- ³. Institut d'Ophtalmologie Tropicale de l'Afrique, Bamako, Mali

Auteur correspondant :

Abba.Kaka. Hadjia Yakoura

Mail: abbakakayakoura@yahoo.fr

Tél :: 0022799594216

Boîte postale :238, Niamey

Mots-clés : rétinopathie pigmentaire, surdit , syndrome d'Usher, Niger

Keywords: retinopathy pigmentosa, deafness, Usher syndrome, Niger

R SUM 

Le syndrome d'Usher associe une surdit  neurosensorielle g n ralement cong nitale et une r tinite pigmentaire. Nous d crivons une famille de 12 enfants dont 3 sont atteints. Trois membres d'une fratrie de 12 ont pr sent  une surdit  cong nitale et une r tinopathie pigmentaire. Le bilan ophtalmologique a montr  un champ visuel tubulaire, les ondes a et b de l' lectror tinogramme  taient presque  teints, la vision des couleurs a montr  une dyschromatopsie de l'axe rouge jaune. Les potentiels  voqu s auditifs  taient   plat. Les signes cliniques et para cliniques ont permis de confirmer le type 1 du syndrome d'Usher chez les trois patients. 20   30% des cas de r tinopathie pigmentaire sont associ s   des signes non oculaires et constituent des syndromes dont le plus fr quent est le syndrome d'Usher (18%). La th rapie g nique serait un espoir pour ces affections g n tiques qui de nos jours restent sans traitement.

ABSTRACT

Usher syndrome is a combination of sensorineural hearing loss, which is usually congenital, and retinitis pigmentosa. We describe a family of 12 children of which 3 are affected. Three siblings of 12 presented with congenital deafness and retinopathy pigmentosa. The ophthalmologic workup showed a tubular visual field, the electroretinogram a and b waves were almost extinguished, color vision showed dyschromatopsia of the red-yellow axis. Auditory evoked potentials were flat. The clinical and paraclinical signs made it possible to confirm type 1 of Usher syndrome in the three patients. 20 to 30% of retinopathy pigmentosa cases are associated with non-ocular signs and constitute syndromes, the most common of which is Usher syndrome (18%). Gene therapy would be a hope for these genetic conditions which today go untreated.

INTRODUCTION

L'atteinte cong nitale du syst me vestibulaire aboutit   une surdit , celle-ci est associ e   une dystrophie r tinienne dans le syndrome d'Usher. La pr valence de ce syndrome est estim e   1/30 000 et repr sente 3   6% des patients sourds et 18% de ceux atteints de r tinite pigmentaire. Il s'agit de la cause la plus fr quente de surdit -c cit  h r ditaire [1]. Le tableau clinique associe une d g n rescence pr coce et progressive des cellules r tinienne   b tonnets   une perte  tendue des cellules ciliaires de l'organe de Corti et des cellules ganglionnaires spiral es avec atrophie des vascularis stria. Cette anomalie est de transmission autosomique r cessive en g n ral sporadique. Nous pr sentons trois membres d'une famille issus d'un mariage consanguin au premier degr  atteints tous d'une surdi-c cit  cong nitale.

OBSERVATIONS

Notre  tude   concern  une famille de douze enfants issus d'un mariage consanguin au premier degr  dont les deux premiers gar ons et la cadette sont atteints. Ils pr sentent une surdit  profonde depuis la naissance et une baisse de l'acuit  visuelle progressive. Toute la famille a b n fici  d'un examen ophtalmologique complet. Un examen ORL et des examens compl mentaires ont

 t  r alis s chez les trois atteints. L'ain  de cette famille  tait notre premier patient,  g  de 20 ans   l'examen. Sourd muet de naissance, il a acquit la marche   l' ge de 3 ans, et d s l' ge de 5 ans il a pr sent  une baisse de la vision nocturne (h m ralopie).   ce jour il pr sente une acuit  visuelle de loin non am liorable de 2/10   l' cil droit et 1/10   l' cil gauche, une pression intraoculaire   10 mm Hg aux 2 yeux. L'examen   la lampe   fente bilat ral et comparatif ne retrouve aucune anomalie du segment ant rieur, le fond d' cil montre des papilles pales, un r tr cissement art riel diffus et des ost oblastes diss min s en dehors du p le post rieur (figure 1).



Figure 1: r tinite pigmentaire

Le bilan ophtalmologique montre un champ visuel rétréci et tubulaire (figure 2).

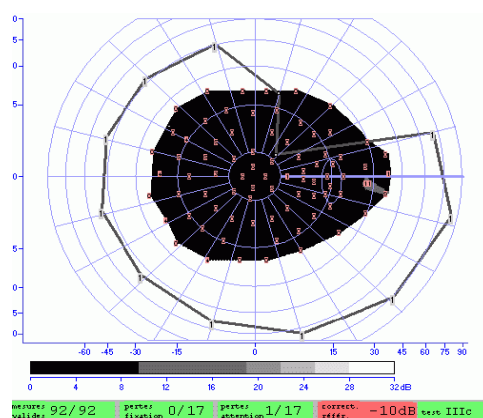


Figure 2 : Champ visuel tubulaire

Une vision de couleur altérée des axes rouge et jaune et une diminution des ondes a et b ont été notés sur l'électrorétinogramme (figure 3).

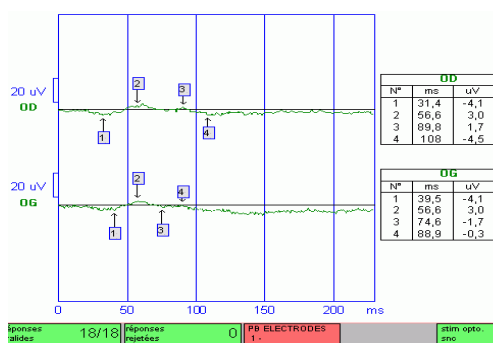


Figure 3: électrorétinogramme montrant une réduction des ondes a et b

Le bilan ORL a retrouvé un potentiel évoqué auditif effacé. Le bilan général ne ressort aucune autre anomalie. Le second patient est le deuxième de cette famille, âgé de 17 ans. Il présentait aussi une surdité depuis sa naissance, un retard de marche à 30 mois, et une héméralopie dès l'âge de 4 ans. Le bilan ophtalmologique et ORL ont donné des résultats semblables à ceux de son frère.

La dernière née de cette famille, une fillette âgée de 3 ans était notre troisième patiente avec les mêmes symptômes et les mêmes signes à l'examen. Vu la difficulté dans la collaboration, son bilan fut limité au fond d'œil. L'atteinte a été confirmée chez les trois avec une atteinte oculaire typique de rétinopathie pigmentaire tant sur le plan clinique que para-clinique, et une atteinte auditive : surdité profonde et congénitale. Ceci nous a permis de classer nos patients dans le type 1 de la maladie (forme rare du syndrome d'Usher).

DISCUSSION

La majorité des patients atteints du syndrome d'Usher appartiennent généralement à l'une des trois catégories cliniques suivantes: les patients atteints de type 1 sont nés sourds, ne développent pas de langage intelligible, ont des problèmes vestibulaires et sont perçus comme

percevant la cécité nocturne pendant la petite enfance, tout comme le patients décrits dans ce cas clinique. Les patients atteints du type 2 naissent avec un déficit auditif mais sont capables de développer une parole intelligible et n'ont pas de problèmes d'équilibre. Des problèmes de vision nocturne et des changements de champ visuel sont notés plus tard chez ces patients. Les patients atteints du type 3 naissent avec une audition relativement bonne qui se détériore au cours d'une décennie ou plus. Ils peuvent avoir des problèmes d'équilibre progressifs et signalent une cécité nocturne dans l'enfance ou l'adolescence. Parmi ceux-ci, le syndrome d'Usher de type I (USH1) est la forme la plus sévère et l'apparition de la rétinopathie pigmentaire survient tôt pendant l'enfance, ce qui entraîne un champ visuel progressivement rétréci et une altération de l'acuité visuelle qui se transforme rapidement en cécité. Des anomalies de la réponse électrique évoquée par la lumière de la rétine peuvent être détectées par électrorétinographie à 2-3 ans, ce qui permet un diagnostic précoce de la maladie [2]. Toutes les formes du syndrome d'Usher sont transmises par transmission autosomique récessive [3]. Les deux parents sont porteurs sains; le risque est alors de 25 % à chaque grossesse. Les couples ayant déjà un enfant atteint peuvent bénéficier d'un diagnostic prénatal, au sein de la même famille les symptômes peuvent être de gravité variable.

Actuellement, il n'y a pas de traitement disponible pour le syndrome d'Usher. Le problème de perte auditive peut être résolu par l'utilisation de prothèses auditives et l'implantation cochléaire [4]. Sur le plan ophtalmologique, les complications sont dominées par la cataracte et l'œdème maculaire cystoïde. La prise en charge est faite au cas par cas et les capacités visuelles restantes doivent être optimisées, une consultation orthoptique et de basse vision peuvent être d'une aide importante [5].

CONCLUSION

L'évolution de la science dans le domaine génique reste le grand espoir dans le traitement des ces pathologies à transmission génétique. La consanguinité étant un facteur à considérer dans la prévention en passant par une bonne éducation et sensibilisation de la population. Cette pathologie handicapante depuis le bas âge laisse derrière un fardeau pour les parents et la société.

Conflits d'intérêt

Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêt pour cet article.

Contribution des auteurs

Chacun a été à toutes les étapes de l'élaboration de ce travail.

Remerciements

Ils s'adressent aux enseignants de l'école des sourds de Niamey pour avoir soutenu ces enfants.

RÉFÉRENCES

1. Daoudi C, Boutimzine N, El Haouzi S, Lezrek O, Tachfouti S, Lezrek M; Le syndrome d'Usher : à propos d'une observation, Pan Afr Med J. 2017; 27: 217.

- 2.Christian H ; Retinitis pigmentosa, Orphanet Journal of Rare Diseases 2006, 1:40
- 3.Bonneau D, Raymond F, Kremer C, Klossek JM, Kaplan J, Patte F. Usher syndrome type I associated with bronchiectasis and immotile nasal cilia in two brothers. J Med Genet. 1993 Mar;30(3):253-4.
- 4.Millan J.M, Aller E, Jaijo T, Blanco-Kelly F, Gimenez-Pardo A, Ayuso C; An Update on the Genetics of Usher Syndrome, Hindawi Publishing Corporation Journal of Ophthalmology, 2011, 8.
- 5.Paskowitz DM, Lavail MM, Duncan JL. Light and inherited retinal degeneration. Br J Ophthalmol. 2006 Aug;90(8):1060.
- 6.Calvet C, Lahlou G, Safieddine S. Progrès de la thérapie génique - Espoirs pour le syndrome d'Usher. Med Sci (Paris). 2018;34(10):842-848.
- 7.Jean-Pierre H, Saaid S. Vers une thérapie génique de certaines surdités congénitales ?Med Sci (Paris), 35 12 (2019) 1213-1215
- 8.Pranav M, Jun Y.Usher syndrome: Hearing loss, retinal degeneration and associated abnormalities. Biochimica et Biophysica Acta 1852 (2015) 406-420.