

# BONNES PRATIQUES SUR LE SYNDROME DE USHER

**Auteurs : Caroline Wernert-Iberg<sup>1,2</sup>, Dominique Sturz<sup>3</sup>, Pr Isabelle Audo<sup>4</sup>,  
Dorothee Leroux<sup>1</sup>, Marilyne Oswald<sup>2</sup>, Pr Hélène Dollfus<sup>1,2</sup>**

<sup>1</sup> Réseau Européen de Référence ERN-EYE, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, France; <sup>2</sup>Filière de santé maladies rares SENSGENE, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, France; <sup>3</sup>BSVÖ Austrian Association for the Blind & Partially Sighted, Usher Deafblind Forum Austria, Pro Rare Austria, Autriche; <sup>4</sup>Hôpital National des 15-20 & Institut de la Vision, Paris, France.

## INTRODUCTION



En collaboration avec un représentant d'une association de patients atteints du syndrome de Usher, le réseau européen de référence pour les maladies rares de l'œil (ERN-EYE) et la filière de santé maladies rares SENSGENE ont créé une vidéo visant à guider les professionnels de santé dans l'accueil et la communication avec les patients atteints du syndrome de Usher. Ce support a été créé pour répondre aux attentes des patients et améliorer leur accueil à l'hôpital.

## MATÉRIEL ET MÉTHODE

Pour ce projet, l'équipe de l'ERN-EYE a collaboré avec un représentant d'une association de patients et des professionnels de santé du réseau pour rassembler toutes les informations importantes sur le syndrome de Usher en suivant une approche structurée. La version finale de la vidéo a été validée par les représentants du European Patient Advocacy Group (ePAG) ainsi que par les experts du réseau. Enfin, la version française de la vidéo a été créée par la filière SENSGENE.

## RÉSULTATS

La vidéo est divisée en plusieurs parties : manifestation clinique, évolution de la maladie au fil des ans et choses à faire et à ne pas faire. La présentation graphique claire permet de trouver facilement les informations essentielles à retenir.

## PROCÉDÉ

### SITUATION - LE SYNDROME DE USHER

Le syndrome de Usher est une maladie génétique rare qui affecte les cellules sensorielles responsables de la vision et de l'audition et, dans certains sous-types, celles de l'équilibre. Il est à l'origine de plus de 50 % des cas de perte combinée de la vision et de l'audition et constitue la cause la plus fréquente de surdi-cécité. Il se caractérise par une surdité congénitale ou une perte auditive modérée à sévère à la naissance et par la mort progressive des cellules photoréceptrices due à la rétinopathie pigmentaire (RP), qui commence par la cécité nocturne (premier signe), la perte progressive de la vision périphérique et de l'acuité visuelle dans la petite enfance ou l'adolescence et aboutit à la malvoyance et à la surdité chez l'adulte. Le syndrome de Usher se transmet selon un mode autosomique récessif. La probabilité que deux porteurs non atteints du même gène Usher aient un enfant atteint du syndrome d'Usher est de 25 %.



**Les professionnels de santé ne voient que rarement ces patients et ne se sentent donc pas à l'aise dans la manière de les traiter et de communiquer avec eux. C'est pourquoi ERN-EYE et SENSGENE ont décidé de fournir un aperçu rapide des bonnes pratiques concernant le syndrome de Usher dans une vidéo destinée aux professionnels de la santé.**

### OBJECTIFS

- Aider le personnel médical à mieux accueillir les patients atteints du syndrome de Usher et à mieux communiquer avec eux.
- Faciliter une meilleure compréhension des patients atteints du syndrome de Usher et garantir leur accès à des soins adéquats.

### ÉTAPES

Nous avons organisé 3 réunions (2 en face à face et 1 en ligne) avec les partenaires et, sur la base de leurs connaissances spécialisées et de leur expérience, nous avons recueilli des informations sur le syndrome de Usher et des bonnes pratiques liées à leur prise en charge. Sur la base de ces informations, nous avons produit la vidéo durant le premier semestre 2023 afin de sensibiliser le personnel médical.

### À VENIR

La vidéo a été diffusée largement dès septembre 2023 à tous les professionnels de santé susceptibles d'être impliqués dans la prise en charge des patients atteints du syndrome de Usher. Dans un second temps, ERN-EYE et SENSGENE travailleront sur une brochure présentant les bonnes pratiques pour bien accueillir les patients atteints du syndrome de Usher et leurs familles.

### PARTENAIRES

Pour ce projet, nous souhaitons impliquer des représentants de patients afin de les intégrer pleinement dans le développement du système, de sorte qu'il reflète leurs besoins et leurs expériences. Le partenariat a été évident avec une représentante d'une association autrichienne de patients atteints du syndrome de Usher, ainsi qu'avec des experts médicaux du réseau ERN-EYE et de la filière SENSGENE.



### CRÉATION

Le graphisme de la vidéo a été imaginé par le prestataire Dowino. Ces visuels avaient déjà été utilisés pour d'autres vidéos de la filière SENSGENE et du réseau ERN-EYE. La vidéo s'inscrit ainsi dans une série de vidéos de bonnes pratiques à destination des professionnels de santé.

## CONCLUSION

Depuis septembre 2023, la vidéo est largement distribuée au sein du réseau ERN-EYE, de la filière SENSGENE et des associations concernées lors des congrès. Créée grâce à l'implication de patients et de professionnels de santé, elle répond à un réel besoin. Déjà traduite en anglais et en français, elle pourra l'être en plusieurs autres langues si nécessaire. Enfin, la production envisagée d'une brochure permettra une diffusion plus large de l'information.

**La vidéo est disponible sur la chaîne YouTube de SENSGENE !**

