

الجمهورية الجزائرية الديمقراطية الشعبية

République Algérienne Démocratique et Populaire

وزارة التعليم العالي والبحث العلمي

Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche Scientifique



جامعة الإخوة منتوري قسنطينة I
Frères Mentouri Constantine I University
Université Frères Mentouri Constantine I

Faculté des Sciences de la Nature et de la vie
Département de Biologie Animale

كلية علوم الطبيعة والحياة
قسم بيولوجيا الحيوان

Mémoire présenté en vue de l'obtention du diplôme de Master

Domaine : Sciences de la Nature et de la Vie

Filière : Sciences biologiques

Spécialité : Génétique

N° d'ordre :

N° de série :

Intitulé :

La surdité de perception d'origine génétique

Présenté par : KERFA Boutheina

Le 21/06/2023

KERROUCHE Khadîdja

Jury d'évaluation :

Président du jury :	Mme GHARZOULI Razika	(MCA - UFMC 1).
Encadrant :	Mme BENCHIZIA Hayet	(MCA - UFMC 1).
Examineur :	Mme SEDRATI Khadidja	(MCB - UFMC 1).

Année universitaire 2022 - 2023

Remerciements

A l'issue de la rédaction de ce mémoire, nous remercions Dieu tout puissant de nous avoir donné le courage, la persévérance et l'endurance pour arriver au bout de ce travail

Nous tenons à exprimer nos plus vifs remerciements à notre encadreur

Dr. BEN HIZIA Hayet, pour son aide, sa disponibilité, sa gentillesse, sa patience et ses précieux conseils qui sans relâche nous a guidé, encouragé et conseillé.

Nous tenons à remercier les membres du jury : la présidente Dr. GHARZOULI Razika et l'examinatrice Dr. SEDRATI Khadidja pour avoir pris le temps d'évaluer et de corriger ce mémoire.

Nous n'oublierons pas de remercier tous ceux qui nous ont soutenues et encouragés tout au long de la réalisation de ce travail.

Dédicaces

*Mon mémoire a été une expérience riche et passionnante qui commence à
l'Université des Frères Mentouri-Constantine 1*

*Je voudrais dédier ce travail à mes parents, mes sœurs, mes frères et leurs
petites familles, un énorme merci pour leurs encouragements tout au long de ces
années pour m'avoir soutenue.*

*Un grand merci à toutes les familles **KERROUCHE, GESSES** et la famille
BOULHEM.*

*Je remercie chaleureusement mon mari Ahmed pour son aide, ses précieux
conseils, et ses encouragements.*

Sans oublier mon fils Siradj, le petit généticien de la promotion.

*Je tiens à remercier infiniment ma belle-famille **HAB ELHAMES** pour leurs
aides et leurs serviabilités.*

*Je voudrais remercier toutes les personnes qui ont participé de près ou de loin à
l'élaboration de ce travail.*

Encore un grand merci à tout le monde.

KERROUCHE Khadija

Dédicaces

Tout d'abord, je remercie mon Dieu pour ce que je suis aujourd'hui, et mon succès ne vient que de lui

Je dédie ce modeste travail à:

Mes très chers parents Bouzid et Rachida, pour leurs précieux aides et soutiens, pour leurs amour constants et inconditionnels ...

Mes sœurs Fatima, Marwa, Takwa, et mon frère Abderrahman, pour leurs encouragements, amour et confiance

Ma nièce Tasneem, en espérant lui donner la passion des études

*Tous ma grande famille et mes amis (es) et mes camarades de la promotion
Génétique 2023*

Tous ceux qui m'ont aidé

Tous ceux que j'aime et à tous ceux qui m'aiment

KERFA Boutheina

Table des matières

Liste des abréviations

Liste des Figures

Liste des Tableaux

Introduction..... I

Chapitre 1: anatomie de l'oreille

1-Anatomie de l'oreille.....	3
1-1. L'oreille externe	3
1.1.1. L'auricule	3
1.1.2. Le méat acoustique externe	3
1-2. L'oreille moyenne	4
1-3. L'oreille interne.....	5
1.3.1. Labyrinthe osseux.....	5
1.3.2. Canaux semi-circulaires	5
1.3.3. La cochlée.....	5
1.3.4. Labyrinthe membraneux.....	6
1-4. Les fonctions de l'oreille.....	7
1.4.1. Le mécanisme de l'audition.....	7
1.4.2. Le sens de l'équilibre.....	7

Chapitre 2: La surdité de perception

2-1. La surdité.....	10
2.1.1. Les pertes auditives de transmission	11
2.1.2. Les pertes auditives de perception.....	11
2.1.3. Surdité mixte	11

2-2. Les surdités de perception et leurs causes	11
2.2.1. La surdité congénitale.....	12
2.2.2. La maladie de Ménière	12
2.2.3. Les médicaments et agents chimiques ototoxiques	12
2.2.4. L'exposition aux bruits intenses.....	12
2.2.5. Traumatisme de l'oreille interne	13
2.2.6. Neurinome de l'acoustique	13
2.2.7. Les causes plus rares de surdité de perception	13
2-3. Les signes d'alerte d'une surdité chez l'enfant et chez l'adulte	13
2.3.1. Surdité de l'enfant	13
b- Les troubles de la parole et du comportement de l'enfant faisant craindre une surdité.....	14
2.3.2. Surdité de l'adulte	15
2-4. Certaines comportements pour éviter la perte auditive et son aggravation.....	15
2-5.Traitements.....	16
2.5.4. Chirurgie.....	18
2-6. Définition de Surdité de perception	19
2-7 Les types de surdités de perception.....	20
2.7.1. Surdités de perception endocochléaires.....	20
2.7.2. Surdités de perception rétrocochléaires ou radiculaires	21
2.7.3. Surdités centrales.....	22
2.8. Les données statistiques de surdité.....	22
2.8.1. Surdité dans le monde	22
Chapitre 3: Gènes de surdité	
3-1. La surdité génétique	27
3-2. Les types de surdité génétique selon le mode de transmission	27

3.2.1. Surdit� autosomique r�cessive	27
3.2.2. Surdit� autosomique dominante	27
3.2.3. Surdit� li�e � l'X.....	27
3.2.4. Surdit� mitochondriale	28
3-3. Classification de surdit� g�n�tique selon la cause g�n�tique	28
3.3.1. La perte auditive non syndromique	28
3.3.2. La perte auditive syndromique	29
3-4. Les causes de la perte auditive g�n�tique.....	29
3.4.1. Les causes syndromiques	29
3.4.2. Les causes non syndromiques	31
3-5. G�nes impliqu�s dans la surdit� de perception d'origine g�n�tique.....	32
3.5.1. <i>GJB2</i> - gap junction prot�ine beta 2	32
3.5.1.2. La connexine 26 et l'audition	33
3.5.2. Le g�ne <i>SLC26A4</i>	36
3.5.2.1. Pendrine le produit du g�ne <i>SLC26A4</i>	36
3.5.2.3. Mutation du g�ne <i>SLC26A4</i>	37
3.5.3. Les g�nes <i>Cdhr23</i> et <i>Pcdh15</i>	37
3.5.4. Le g�ne <i>OTOF</i>	38
3.5.4.1. L'otof�rine le produit de g�ne <i>OTOF</i>	38
3.5.5. Le g�ne <i>MYO7A</i>	39
3.5.5.2. Mutation de g�ne <i>MYO7A</i>	40
Partie pratique	
1.1 Cadre d'�tude.....	42
1.2 Population �tudi�e	42

Résultats et discussion

2.1. Répartition des patients selon le sexe	45
2.2. Répartition des patients selon le groupe d'âge.....	45
2.3. Répartition des patients selon le déroulement de la grossesse et prise des médicaments.....	46
2.4. Répartition des patients selon la relation avec des éléments d'hérédité.....	47
2.5. Répartition des patients présentant des symptômes associés à une surdité syndromique	49
2.6. Répartition des patients selon les examens ORL et les bilans auditifs.....	50
2.7. Répartition des patients selon le poids de naissance	50
2.8. Répartition des patients selon le goitre.....	50
2.9. Répartition des patients selon l'oreille touché.....	51
2.10. Répartition des patients selon le groupe sanguin.....	52
Conclusion.	54
Références bibliographiques.....	57

Annexe

Résumé

Liste des abréviations

AD : Autosomique dominant

AR : Autosomique récessif

CAE : conduit auditif externe

CAI : conduit auditif interne

CCE : cellules ciliées externes

CCI : cellules ciliées internes

CDH23 : cadhérine 23

DB : décibels

DD : retard de développement

DFN : déficience auditive non syndromique

DFNA : déficience auditif non syndromique autosomique dominant

DFNB : déficience auditif non syndromique autosomique récessive

HL : perte auditive

HTA : hyper tension artérielle

GJB2 : Gab junction beta 2

IRM : Imageries par résonance magnétique

LCR : liquide céphalorachidien

MYO7A : myosine

OTOF : otoféline

PCDH15 : protocadhérine

RP : rétinite pigmentaire

SB: surdité bilatérale

SLC26A4 : Famille de porteurs de solutés 26 Membre 4

SNH : perte auditive neurosensorielle

SPD : surdit  profnde l'oreille droite

SPG : surdit  profnde l'oreille gauche

SW : syndrome de wardenburg

Liste des figures

Figure 1 : Description complète de l'oreille.....	3
Figure 2 : Cellules ciliées saines	8
Figure 3 : Types de perte auditive	10
Figure 4 : Indication d'appareillage auditif en fonction du type de surdit�	18
Figure 5: Les implants cochl�aires	19
Figure 6 : Oreille interne avec la cochl�e (permettant de transformer les sons en signaux �lectriques et le vestibule (organe de l'�quilibre)	20
Figure 7 : Surdit� et syndromes.....	30
Figure 8 : Les "gap junctions" ou nexus et leur r�le dans l'audition	33
Figure 9 : Les variantes pathog�nes et b�nignes du g�ne <i>GJB2</i> chez les patients (A) et les groupes t�moins (B)	35
Figure 10: Position de g�ne <i>SLC26A4</i>	36
Figure 11: Les cadh�rines.....	38
Figure 12 : R�partition des patients selon le sexe	45
Figure 13 : R�partition des patients selon l'�ge	45
Figure 14 : R�partition des patients selon le d�roulement de la grossesse.....	46
Figure 15 : R�partition des patients selon l'Ant�c�dents familiaux de surdit�	47
Figure 16 : R�partition des patients selon la consanguinit�	47
Figure 17 : R�partition des patients pr�sentant des sympt�mes associ�s � une surdit� syndromique.....	49
Figure 18 : R�partition des patients selon les examens ORL.....	50
Figure 19. R�partition des patients selon l'oreille touch�e	51
Figure 20. R�partition des patients selon le groupe sanguin	52

Liste des tableaux

Tableau 1 : Différences entre surdit� endo- et r�tro cochl�aire.....	21
---	----

Introduction

L'oreille est un organe complexe important du corps humain. En recevant des informations sonores et en les transmettant au cerveau pour les analyser, elle nous permet de communiquer avec l'environnement qui nous entoure. Aussi, une partie de l'oreille contribue à l'équilibre du corps. L'oreille est également un organe fragile dont il faut prendre soin. Des dégradations sur celle-ci peuvent causer des pertes auditives qui peuvent aller jusqu'à la surdité, conséquence irréversible (Drake *et al.*, 2020).

Selon l'organisation mondiale de la santé, la surdité correspond à un état où la personne entend moins bien qu'une personne ayant une audition normale. On distingue plusieurs intensités de surdité. Elle est qualifiée de :

- légère si la perte auditive est située entre 21 et 40 dB (perte auditive des bruits faibles ou aigus),
- moyenne si cette perte se situe entre 41 et 70 dB (aide auditive indispensable),
- sévère pour une perte comprise entre 70 et 90 décibels (lecture sur les lèvres ou rééducation nécessaire),
- profonde ou totale pour une perte supérieure à 90 dB.

La surdité, qu'elle soit présente dès la naissance ou qu'elle se développe au courant de la vie, est donc un handicap qui peut être considéré majeur dans notre société. Il a notamment été démontré que la perte d'audition chez la personne âgée entraîne un retrait social précoce pouvant accélérer la démence.

D'après l'OMS, d'ici à 2050, 1 personne sur 4 aura des problèmes d'audition. La majorité des troubles auditifs peuvent avoir des origines différentes. Qu'il s'agisse de l'âge, de traumatismes sonores ou d'autres causes (maladies héréditaires, infantiles ou une absorption de médicaments à forte dose), identifier les causes de votre perte d'audition ou hypoacousie vous permettra de mieux l'appréhender et de la soigner (OMS, 2023).

Selon la partie de l'oreille qui est affectée, on parle de surdité de transmission (oreilles externe ou moyenne), de perception (oreille interne) ou mixte (mélange des deux entités). Dans cette étude nous tenterons en premier lieu de faire la lumière à travers une synthèse bibliographique sur la surdité de perception d'origine génétique dans lesquelles les sons sont correctement transmis mais leur perception est défectueuse. Le signal sonore qui a été transformé en influx nerveux est mal interprété par le cerveau. C'est l'oreille interne qui est à l'origine de la surdité de perception.

Dans une deuxième partie estimer la prévalence des surdités de perception d'origine génétique selon plusieurs paramètres : l'année de diagnostic, le sexe, l'âge, la consanguinité, les antécédents familiaux, bilan de l'audition groupe sanguin et compartiment de l'enfant, goitre

Partie bibliographique

Chapitre 1

Anatomie de l'oreille

Pour mieux comprendre la surdité, il faut revenir sur la structure des organes de l'audition, les oreilles.

1-Anatomie de l'oreille

Sur le plan anatomique, l'oreille est divisée en trois grandes régions : l'oreille externe, l'oreille moyenne et l'oreille interne. L'oreille externe et l'oreille moyenne servent uniquement à l'audition ; l'oreille interne sert à l'audition et à l'équilibre (Figure 1).

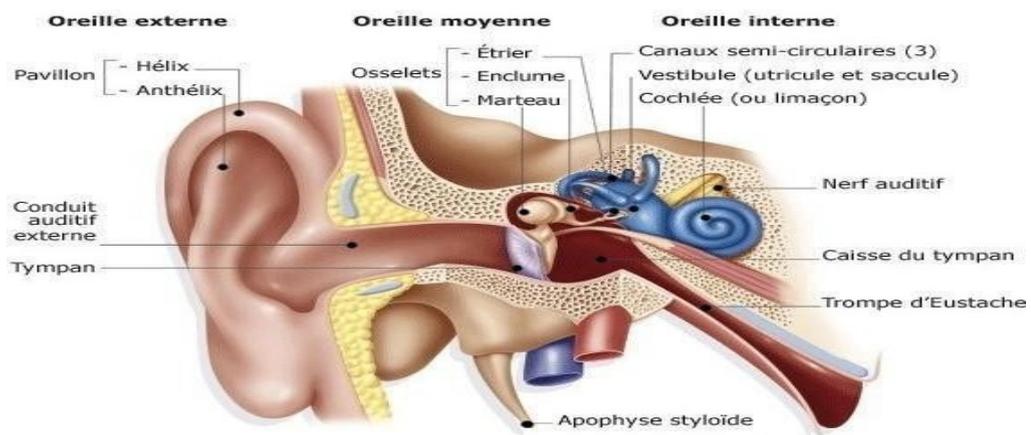


Figure 1. Description complète de l'oreille

(<https://alynsimardaudio.com/documentation/description-complete-loreille/>).

1-1. L'oreille externe

L'oreille externe est constituée de l'auricule et du méat acoustique externe.

1.1.1. L'auricule

L'auricule ou pavillon, est ce qu'on appelle oreille dans le langage courant ; c'est la partie en forme de coquille qui entoure l'orifice du méat acoustique externe. L'auricule de l'être humain a perdu la fonction qu'il remplit chez certains animaux : capter les ondes sonores et les diriger dans le méat acoustique (Drake *et al.*, 2020).

1.1.2. Le méat acoustique externe

Le méat acoustique externe est un tube court et étroit (d'environ 2,5 cm de long sur 0,5 cm de large) creusé dans l'os temporal. La peau qui recouvre ses parois renferme les glandes cérumineuses, qui sécrètent une substance cireuse de couleur jaune brunâtre appelée cérumen. Le cérumen est visqueux et sert à emprisonner les corps étrangers et à repousser les insectes.

Les ondes sonores qui entrent dans le méat acoustique externe percutent une membrane d'environ 60 mm², le tympan, ou membrane tympanique, et la font vibrer. Cette membrane marque la fin du méat acoustique externe et sépare l'oreille externe de l'oreille moyenne (Mariel et Keller, 2020).

1-2. L'oreille moyenne

L'oreille moyenne est un ensemble de petites cavités remplies d'aires qui sont recouvertes d'une muqueuse et creusées dans l'os temporal. Sa cavité centrale est la caisse du tympan. Sa limite latérale est le tympan et sa limite médiale est une paroi osseuse percée de deux orifices, la fenêtre vestibulaire et la fenêtre cochléaire, située plus bas et recouverte d'une membrane. La trompe auditive est un conduit oblique qui relie l'oreille moyenne à la gorge ; la muqueuse de l'oreille moyenne est donc unie à celle de la gorge. Normalement, la trompe auditive est aplatie et fermée, mais la déglutition et le bâillement l'ouvrent momentanément pour équilibrer la pression de l'air entre l'oreille moyenne et l'extérieur. C'est là un mécanisme important, car le tympan ne peut vibrer librement que si la pression exercée sur ses deux surfaces est égale. Dans le cas contraire, le tympan fait saillie vers l'intérieur ou vers l'extérieur, ce qui entrave l'audition (les voix semblent lointaines) et peut causer une otalgie. L'équilibration de la pression « débouchant » les oreilles est une sensation que connaissent toutes les personnes qui ont déjà pris l'avion (Schwegler et Lucius, 2013; Drake *et al.*, 2020).

Il faut éviter de laisser les nourrissons couchés pendant la tétée, car cette position favorise l'entrée de lait dans les trompes auditives qui, sont plus horizontales que celles des adultes. La caisse du tympan renferme les trois plus petits os du corps, les osselets de l'ouïe, qui transmettent les vibrations du tympan aux liquides de l'oreille interne. Composés d'os compact, ces os sont reliés entre eux par des articulations synoviales ; deux petits muscles s'y insèrent et atténuent les vibrations. Les noms des osselets évoquent leur forme :

-le malleus (marteau),

-l'incus (enclume),

-le stapes (étrier).

Les vibrations du tympan sont transmises au malleus, puis à l'incus. L'incus les transfère à son tour au stapes, qui est appuyé sur la fenêtre vestibulaire se propage aux liquides de

l'oreille interne et finit par stimuler les récepteurs de l'audition (Schwegler et Lucius, 2013; Drake *et al.*, 2020).

1-3. L'oreille interne

L'oreille interne est une enfilade de cavités osseuses appelée labyrinthe osseux est située dans l'os temporal, à l'arrière de l'orbite. Le labyrinthe osseux comprend trois subdivisions :

- la cochlée, qui est spiralée et grosse comme un pois,
- le vestibule du labyrinthe osseux,
- les canaux semi-circulaires (Drake *et al.*, 2020).

1.3.1. Labyrinthe osseux

Le vestibule, qui contient la fenêtre du vestibule (fenêtre ovale) dans sa paroi latérale, est la partie centrale du labyrinthe osseux. Il communique en avant avec la cochlée, et en arrière et haut avec les canaux semi-circulaires.

Un canal étroit, le conduit endolymphatique (aqueduc du vestibule), quitte le vestibule, et passe à travers l'os temporal pour s'ouvrir à la face postérieure de la partie pétreuse de l'os temporal (Lonsbury *et al.*, 2009; Drake *et al.*, 2020).

1.3.2. Canaux semi-circulaires

Les canaux semi-circulaires antérieur, postérieur et latéral se développent en direction postérieure à partir du vestibule. Chacun de canaux forme deux tiers d'un cercle relié par ses deux extrémités au vestibule et dont une extrémité est dilatée pour former l'ampoule. Les canaux sont orientés dans trois plans orthogonaux, de manière à ce que chaque canal puisse faire un angle droit avec les deux autres (Lonsbury *et al.*, 2009; Drake *et al.*, 2020).

1.3.3. La cochlée

La cochlée est développée en avant du vestibule, et constitue une structure osseuse qui s'enroule sur elle-même en deux tours et demie à deux tours trois quarts de spire autour d'une colonne osseuse centrale (le modiolus). Cette disposition compose une structure en forme de cône, avec la base de la cochlée orientée en arrière et en dedans, et avec un apex qui se dirige

en avant et latéralement. Cela place la large base du modiulus près du méat acoustique interne où elle est traversée par les rameaux de la contingente cochléaire du nerf vestibulo-cochléaire.

Une fine lame osseuse s'étend latéralement tout au long du modiulus, et maintenu en position centrale par ses attaches à la lame spirale du modiulus, le conduit cochléaire constitue un élément du labyrinthe membraneux (Lonsbury *et al.*, 2009; Drake *et al.*, 2020).

Attaché en périphérie à la paroi externe de la cochlée, le conduit cochléaire crée deux canaux (la rampe vestibulaire et la rampe tympanique), qui sont développés tout au long de la cochlée et sont en continuité l'un avec l'autre à l'apex de la cochlée par une étroite communication (l'hélicotéma) :

-la rampe vestibulaire est en continuité avec le vestibule,

-la rampe tympanique est séparée de l'oreille moyenne par la membrane tympanique secondaire qui obture la fenêtré de la cochlée (fenêtré ronde).

Enfin, près de la fenêtré de la cochlée (fenêtré ronde), un petit canal (le canalicule cochléaire) chemine dans l'os temporal et s'ouvre à sa face inférieure dans la fosse crânienne postérieure. Il permet la communication entre les espaces périlymphatique et subarachnoïdien. (Lonsbury *et al.*, 2009; Drake *et al.*, 2020).

1.3.4. Labyrinthe membraneux

Le labyrinthe membraneux est un système continu de conduits et de sacs contenu dans le labyrinthe osseux. Il est rempli d'endolymphe et séparé du périoste qui recouvre les parois du labyrinthe osseux par la périlymphe.

Formé de deux sacs (l'utricule et le saccule) et de quatre conduits (les trois conduits semicirculaires et le conduit cochléaire), le labyrinthe membraneux participe aux fonctions de l'équilibration et de l'audition :

-l'utricule, le saccule et les trois conduits semi-circulaires appartiennent à l'appareil vestibulaire (c'est-à-dire aux organes de l'équilibration),

-Le conduit cochléaire est un organe de l'audition (Lonsbury *et al.*, 2009; Drake *et al.*, 2020).

L'organisation générale des différentes parties du labyrinthe membraneux les place comme suit :

-le conduit cochléaire est dans le labyrinthe osseux de la cochlée, en avant,

- les trois conduits semi-circulaires du labyrinthe osseux, en arrière,
- le saccule et l'utricule sont en position centrale dans le vestibule du labyrinthe osseux (Lonsbury *et al.*, 2009; Drake *et al.*, 2020).

1-4. Les fonctions de l'oreille

L'oreille est un organe pair qui assure deux fonctions distinctes, elle est l'un des cinq organes des sens :

- assure l'ouïe ou sens de l'audition ;
- assure l'équilibre au niveau de l'oreille interne.

1/3 de l'oreille est visible. Les 2/3 de l'oreille sont inclus dans le rocher : partie inférieure de l'os temporal. Chaque partie de l'oreille joue un rôle dans une fonction de relation avec le système nerveux, dans l'audition, dans l'équilibration (kamina, 2006).

1.4.1. Le mécanisme de l'audition

L'audition correspond à la perception des sons. Elle est assurée par l'oreille externe, moyenne et interne ainsi que par le système nerveux. L'oreille permet de transformer des vibrations de l'air, en influx nerveux ; ces vibrations vont se propager dans trois milieux.

L'audition passe par 4 étapes :

□□ l'oreille externe capte les sons (pavillon, tympan) : vibrations dans l'air,

□ l'oreille moyenne les transmet (chaîne des osselets, fenêtre ovale) : vibrations dans l'air,

□ l'oreille interne les transforme en influx nerveux. (Labyrinthe + cellules ciliées) : vibrations dans l'eau.

-le cerveau procure une sensation auditive (Kamina, 2006 ; Richard *et al.*, 2008).

1.4.2. Le sens de l'équilibre

Les canaux semi-circulaires et le vestibule (oreille interne) contiennent des cellules nerveuses qui informent le cervelet (centre nerveux de l'équilibre) des positions de notre corps par l'intermédiaire du nerf vestibulaire ou nerf de l'équilibre. En effet, l'endolymphe sensible à la

force de pesanteur, se déplace et renseigne les cellules nerveuses ciliées (Figure 2) (kamina, 2006 ; Richard *et al.*, 2008).

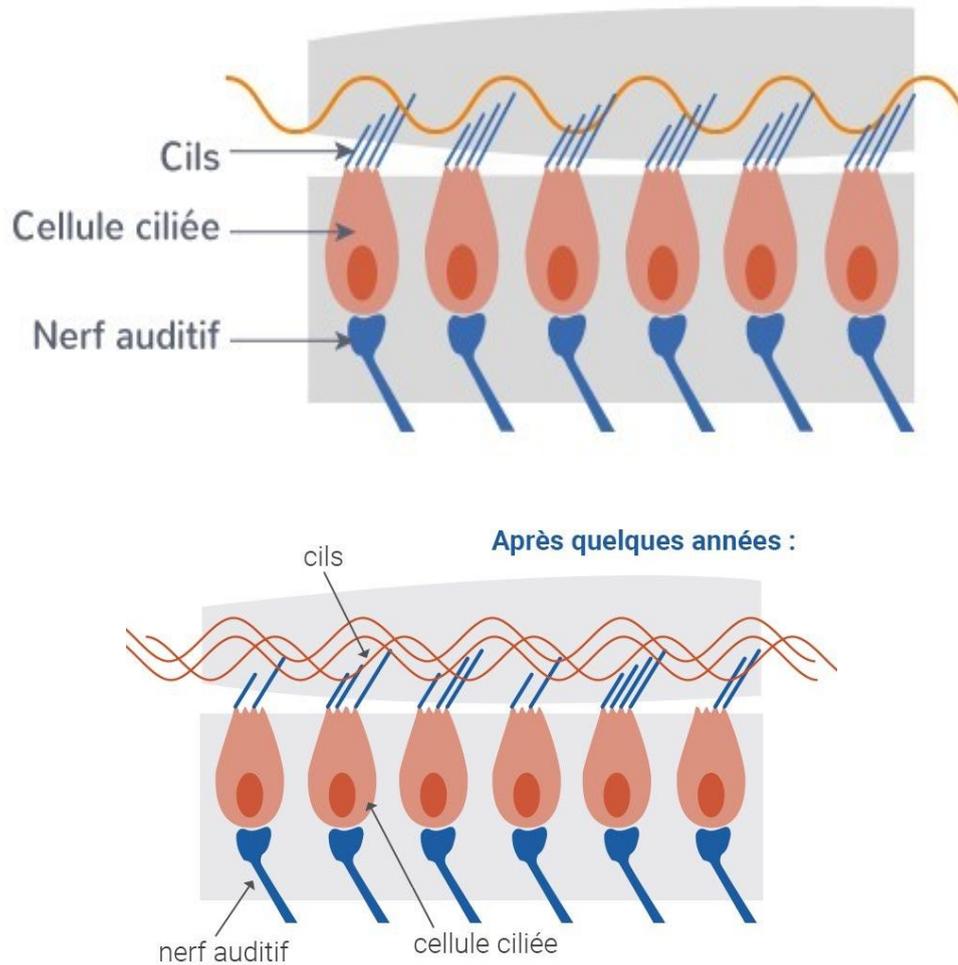


Figure 2. Cellules ciliées saines et endommagées (<https://www.cotral.fr/blog/prevention-risques-auditifs/lefonctionnement-de-l-oreille-humaine.html>)

Chapitre 2
La surdit  de perception

2-1. La surdité

La perte auditive, le défaut sensoriel humain le plus répandu dans le monde, est un problème majeur de santé publique. Environ 70 % des formes congénitales et 25 % des surdités de l'adulte sont d'origine génétique. Au total, 136 gènes de surdité ont déjà été identifiés et on pense qu'il y en a plusieurs centaines d'autres en attente d'identification. Cependant, il n'existe actuellement aucun remède contre la surdité neurosensorielle. Ces dernières années, des études de recherche transrationnelle ont montré que la thérapie génique était efficace contre les maladies héréditaires de l'oreille interne, et l'application de cette technologie à l'homme est désormais à portée de main. Nous donnons ici un aperçu complet et pratique des progrès actuels de la thérapie génique pour les surdités héréditaires, avec et sans défaut vestibulaire associé. Nous nous concentrons sur les différentes approches de thérapie génique, compte tenu de leurs perspectives, y compris le vecteur viral utilisé et la voie d'administration. Nous discutons également de l'application clinique des différentes stratégies, de leurs forces, faiblesses et des défis à relever (Lahlou, 2023). Il existe trois types de surdité à l'origine de vos troubles :

- surdité de transmission ou déficience de la fonction des parties externes de l'oreille,
- Surdité de perception ou surdité neurosensorielle (manque de cellules sensorielles et difficulté à entendre les voix). Bien souvent, une surdité soudaine provient du développement d'un bouchon de cérumen. Il s'agit d'une situation corrigeable en peu de temps grâce à l'aide d'un ORL. Également, une déficience auditive progressive peut être due à des infections chroniques de l'oreille,
- surdité mixte (Figure 3) (Gurgel *et al.*, 2012).

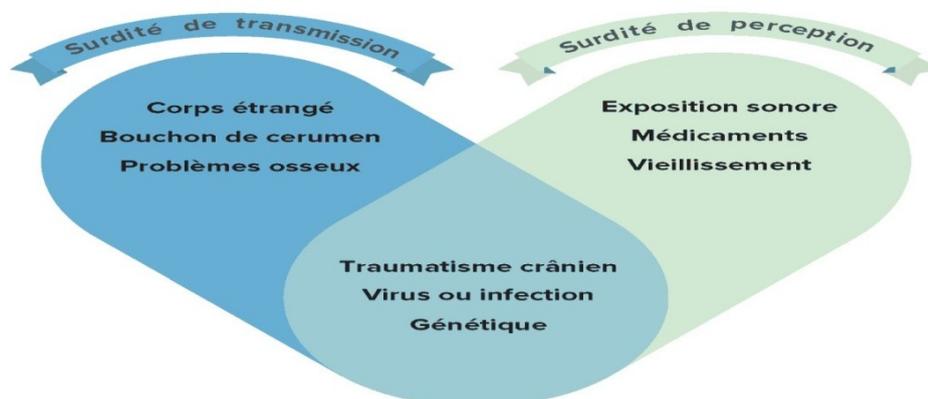


Figure 3.Types de perte auditive (<https://www.audika.fr/perde-auditve/types>).

2.1.1. Les pertes auditives de transmission

Les pertes auditives sont dites de transmission quand le dysfonctionnement est situé au niveau de l'oreille externe (dans le conduit auditif ou au niveau du tympan) ou dans l'oreille moyenne (sur les osselets). Elles peuvent souvent être opérées (par exemple, l'otospongiose est une pathologie qui "colle" le dernier osselet et l'empêche de bouger, l'opération consiste à le remplacer) (Amandine, 2022).

2.1.2. Les pertes auditives de perception

Les pertes sont dites de perception quand le dysfonctionnement est situé dans l'oreille interne. Elles ne peuvent faire l'objet d'une opération, la solution réside alors souvent dans l'appareillage auditif. Généralement, ce sont les cils de la cochlée qui sont touchés et plus particulièrement les cils des aigus qui sont plus fragiles que ceux des graves.

Avec l'âge, l'audition "baisse" sur les aigus, c'est une perte d'audition tout à fait naturelle (non pathologique) qui peut entraîner des retards de la compréhension. Elle évolue progressivement un peu comme pour la vue quand la presbytie affecte progressivement notre vision de près (Amandine, 2022).

2.1.3. Surdit  mixte

La surdit  mixte rel ve de probl mes de transmission et de perception, ce qui signifie que l'oreille externe ou moyenne et l'oreille interne sont endommag es. La gravit  de ce type de perte auditive peut s' tendre de la perte auditive l g re   la perte auditive (Gurgel *et al.*, 2012).

2-2. Les surdit s de perception et leurs causes

Les surdit s de perception sont des anomalies de la transformation du signal sonore en influx nerveux et de l'interpr tation de ce signal par le cerveau. Elles sont li es   des maladies de l'oreille interne, qui comporte le labyrinthe avec les canaux semi-circulaires, la cochl e et le nerf auditif. En plus de son r le dans l'audition, l'oreille interne est  galement responsable de l' quilibre. Les causes sont multiples (Delmaghani, 2016).

2.2.1. La surdit  cong nitale

Le d pistage n onatal de la surdit  est propos  aux nouveau-n s   la maternit  ou parfois au domicile dans les premiers jours de vie. Les surdit s cong nitaes, en g n ral d'origine g n tique, concernent 0,5   1,3 pour mille nouveau-n s. Leur d pistage permet une prise en charge r educative pr coce (Pierre *et al.*, 2004).

2.2.2. La maladie de M ni re

Elle est due   une augmentation de la pression dans le labyrinthe, d'origine inconnue. Elle est   l'origine de crises de vertiges intenses et rotatoires, qui durent d'une vingtaine de minutes   quelques heures. Ces crises s'accompagnent de naus es et de vomissements importants, d'acouph nes et d'une baisse de l'audition. La maladie  volue vers des l sions chroniques du labyrinthe responsable de vertiges chroniques, de troubles de l' quilibre permanents et d'une surdit  progressive (Vincent *et al.*, 2019).

2.2.3. Les m dicaments et agents chimiques ototoxiques

Des m dicaments peuvent  tre toxiques pour l'oreille interne de fa on temporaire ou d finitive : les antibiotiques de la famille des aminosides, utilis s dans des infections s v res, certains diur tiques, l'acide salicylique et certains m dicaments utilis s dans le traitement des cancers. L'exposition professionnelle   certains produits ototoxiques, peut  tre en cause et aggraver l'effet du bruit sur la perte de l'audition : solvants aromatiques, monoxyde de carbone et acide cyanhydrique (Lonsbury *et al.*, 2009).

2.2.4. L'exposition aux bruits intenses

L'exposition au bruit est la principale cause de surdit . L'intensit  du bruit mais aussi la dur e d'exposition au bruit sont en cause dans la survenue ou l'aggravation de la surdit . En effet, l'exposition prolong e   des niveaux de bruits intenses d truit peu   peu les cellules de l'oreille interne. Elle conduit progressivement   une surdit  irr versible.

Un bruit soudain tr s intense, par exemple lors d'une explosion, peut entra ner une surdit  brutale, totale ou partielle. L'effet de souffle peut en effet entra ner une d chirure du tympan, mais aussi des l sions des cellules de la cochl e : c'est le traumatisme sonore aigu (Mani re, 2015).

2.2.5. Traumatisme de l'oreille interne

Le traumatisme peut être direct ou il peut s'agir d'un traumatisme barométrique causé par la pression lors d'une plongée par exemple (Miyamoto, 2022).

2.2.6. Neurinome de l'acoustique

Cette tumeur bénigne du nerf auditif est responsable d'une surdité de perception de l'oreille concernée et elle est associée à la survenue une paralysie faciale (Darrouzet, 2006).

2.2.7. Les causes plus rares de surdité de perception

Les causes plus rares de surdité de perception se résument comme suit :

- Une cause vasculaire avec surdité unilatérale de survenue brutale,
- une infection de l'oreille interne par propagation d'une otite moyenne aiguë ou d'une méningite par exemple,
- une surdité survenant lors des oreillons,
- rarement à une atteinte des voies auditives du cerveau (Ridal *et al.*, 2014).

2-3. Les signes d'alerte d'une surdité chez l'enfant et chez l'adulte

Il est important de repérer les premiers signes qui font suspecter une perte auditive car celle-ci a un fort retentissement sur la vie au quotidien. Chez l'enfant, une surdité a un impact sur le développement du langage. Chez l'adulte et la personne âgée, la baisse d'audition conduit peu à peu à l'isolement.

2.3.1. Surdité de l'enfant

Chez l'enfant, la surdité peut être présente dès la naissance ou survenir plus tard.

2.3.1.1. Dépistage néonatal de la surdité

Les nouveau-nés bénéficient le plus souvent d'un dépistage néo-natal qui permet de diagnostiquer la surdité. Ce dépistage comprend :

- un examen de repérage des troubles de l'audition, proposé avant la sortie du nouveau-né de la maternité. Ce repérage doit permettre de savoir s'il est nécessaire de réaliser des examens plus poussés,
- des examens réalisés avant la fin du troisième mois du nourrisson, quand l'examen de repérage n'a pas pu avoir lieu ou n'a pas permis d'apprécier les capacités auditives de l'enfant (Albert et Bozec, 2007).

2.3.1.2. Baisse de l'audition chez l'enfant

a- Le dépistage des troubles de l'audition

Une baisse de l'audition peut être suspectée au cours du bilan médical de l'enfant, tout particulièrement à l'âge de deux ans ou au par des tests de l'audition effectués au cours du suivi de santé scolaire (Righini *et al.*, 2017)

b- Les troubles de la parole et du comportement de l'enfant faisant craindre une surdité

L'apparition de troubles de l'élocution et du comportement doit vous alerter à tout âge et vous amener à consulter votre pédiatre. En effet, la surdité, qu'elle soit congénitale ou acquise (otite séreuse chronique par exemple), gêne les acquisitions de la parole et entraîne des troubles du comportement.

De 3 à 12 mois, les sons émis par l'enfant ne sont pas mélodiques. L'enfant ne babille pas et il ne réagit pas lorsque vous l'appellez. De 12 à 24 mois, l'enfant ne dit aucun mot. Il communique avec des gestes. Il est inattentif à ce qui n'est pas dans son champ visuel et il émet des sons inconnus et incontrôlés.

De 24 à 36 mois, enfant ne parle pas, le langage ne se met pas en place et il s'isole ou, au contraire, il est agité. Après trois ans, l'enfant ne parle pas ou parle de façon incompréhensible. Il souffre de troubles du comportement (agitation, isolement, agressivité...). Il a des difficultés d'apprentissage à l'école. Un bilan auditif est peut-être nécessaire (Righini *et al.*, 2017).

2.3.2. Surdité de l'adulte

2.3.2.1. Déficience auditive

Certains comportements peuvent être le signe d'une perte de l'acuité auditive :

- Tourner la tête pour écouter avec la bonne oreille.
- Faites répéter votre interlocuteur.
- Vous avez peur de mal comprendre.
- Vous avez des difficultés à entendre au téléphone.
- Vous vous sentez mal à l'aise en société en particulier en milieu bruyant (réunion de famille, de travail...).
- Votre entourage ne sait plus si vous n'avez pas entendu ou si vous n'avez pas voulu entendre (Righini *et al.*, 2017).

2.3.2.2. Autres raisons pour un test auditif

La présence des symptômes suivants :

- vous entendez des bruits anormaux dans les oreilles appelés acouphènes.
- vous avez des vertiges.
- vous avez eu de nombreuses otites moyennes aiguës ou séreuses.
- vous êtes exposé au bruit.
- des membres de votre famille ont présenté des problèmes de surdité avant 50 ans.
- vous avez reçu des traitements toxiques pour l'oreille interne (antibiotiques de la famille des aminosides à fortes doses, certaines chimiothérapies anti-cancéreuses...).

2-4. Certaines comportements pour éviter la perte auditive et son aggravation

Certains comportements peuvent vous aider à prévenir ou ne pas aggraver une baisse de l'audition :

- pas de coton-tige pour la toilette,
- protéger les oreilles du bruit.

2-5.Traitements

Il d pend de la cause de la surdit  de perception.

2.5.1. Traitements pr ventifs

Ils sont tr s variables, suivant l' tiologie en cause et pour la plupart sont encore en pleine  tude. Il est cependant important de mentionner celui des surdit s provoqu s par le bruit notamment les surdit s professionnelles (Albert et Bozec, 2007 ; Tafo, 2009-2010).

2.5.1.1. Pr vention collective

Elle repose sur :

- l' valuation du risque avec la mesure des niveaux sonores d'exposition ;
- la r duction du bruit   la source, avec notamment une bonne ergonomie de conception des machines,   d faut leur isolement ou leur encoffrement;
- l'am nagement et l'insonorisation des lieux de travail ;
- la signalisation appropri e des lieux de travail ;
- l'am nagement du temps de travail des personnels expos s au bruit (Albert et Bozec, 2007 ; Tafo, 2009-2010).

2.5.1.2. Pr vention individuelle

Elle s'impose lorsque les mesures de pr vention collective s'av rent insuffisantes.

- s lection des personnels expos s ou  valuation individuelle du risque
- information des personnels expos s -surveillance auditive des personnels expos s -protection auditive individuelle (par bouchons auriculaires classiques, par protecteurs munis de coquilles passives, protection active, casques int graux enveloppants) (Albert et Bozec, 2007 ; Tafo, 2009-2010).

2.5.2. Le traitement m dical

Celui de la maladie causale peut am liorer l'audition ou m me r tablir un seuil normal. Il en est ainsi de certaines surdit s brusques. Il comprend:

- corticoth rapie
- vasodilatateur
- vitaminoth rapie
- anti-inflammatoire
- anti-aggr gant plaquettaire
- antivertigineux.

Mais fr quemment, la surdit  persiste soit parce que la maladie en cause n'est pas accessible par le traitement m dical, ce qui est le cas de la plupart des surdit s de perception, soit parce que la surdit  constitue une s quelle de la maladie.

Il importe alors d'am liorer l'audition, suivant les cas, par une intervention chirurgicale ou par un appareillage (Albert et Bozec, 2007 ; Tafo, 2009-2010).

2.5.3. L'appareillage

Une aide auditive est tout simplement un amplificateur  lectronique individuel adapt    un type de surdit  en fonction des besoins. Il se pr sente sous diff rents aspects ext rieurs : essentiellement contour d'oreille et aides intra-auriculaires. Ces aides intra-auriculaires, mieux accept es car peu visibles, ne peuvent convenir   tous les types de surdit .

Le choix ne d pend pas seulement de consid rations financi res mais aussi d'imp ratifs technologiques, en rapport avec le type et l'importance de la surdit , et des modalit s d'adaptation, notamment en fonction de l'uni ou la bilat ralit  de l'appareillage et de la voie choisie, essentiellement a rienne par un embout dans le conduit mais parfois osseuse, avec un vibreur sur la masto de.

Dans les surdit s de perception qui frappent souvent beaucoup plus les fr quences aigu es que les graves et entra nent une mauvaise intelligibilit , une amplification   toutes les fr quences donnerait une intensit  intol rable grave qui masquerait les aigu es. L'appareillage doit donc avoir une amplification adapt e au d ficit des diff rentes fr quences.

De plus, les surdit s de perception s'accompagnent souvent de recrutement. Le champ auditif au-dessus du seuil se trouve comprim , avec parfois un seuil douloureux abaiss , ou du moins peu  lev . Il importe alors d'amplifier suffisamment pour faire percevoir le son mais pas trop

sous peine d'inconfort et de mauvaise intelligibilité. On a recours, dans ces cas, aux appareils dits à «compression ». Certains de ces appareils ont des corrections automatiques en fonction de l'environnement sonore (Figure 4) (Tafo, 2009-2010; Seriniti 2021).

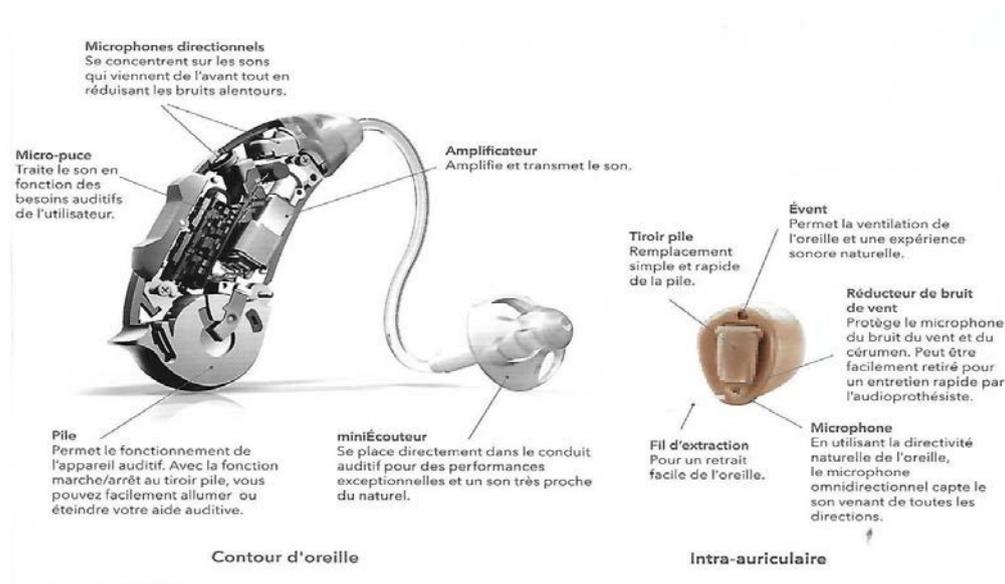


Figure 4. Indication d'appareillage auditif en fonction du type de surdité.
(<https://www.seriniti.fr/blog/appareillage-auditif-et-surdite/>)

2.5.4. Chirurgie

2.5.4.1 Implant cochléaire

La mise en place des implants cochléaires et du tronc cérébral s'adresse à certaines surdités de perception bilatérales. Le principe de l'implant cochléaire est de stimuler directement les fibres du nerf auditif, par l'intermédiaire d'électrodes insérées dans la rampe tympanique de la cochlée.

Les implants du tronc cérébral sont indiqués dans les cas où la surdité est liée à la non fonctionnalité du nerf auditif au-delà de la cochlée (surdité rétrocochléaire), ce qui rend inenvisageable l'implantation cochléaire. Les implants du tronc cérébral permettent de transformer les signaux analogiques enregistrés par un microphone en signaux électriques, qui stimulent directement le noyau cochléaire. L'implant du tronc cérébral a bénéficié des technologies développées pour l'implant cochléaire ; la stimulation se fait ici sur le noyau cochléaire et non sur les cellules (Figure 5) (Tafo, 2009-2010).

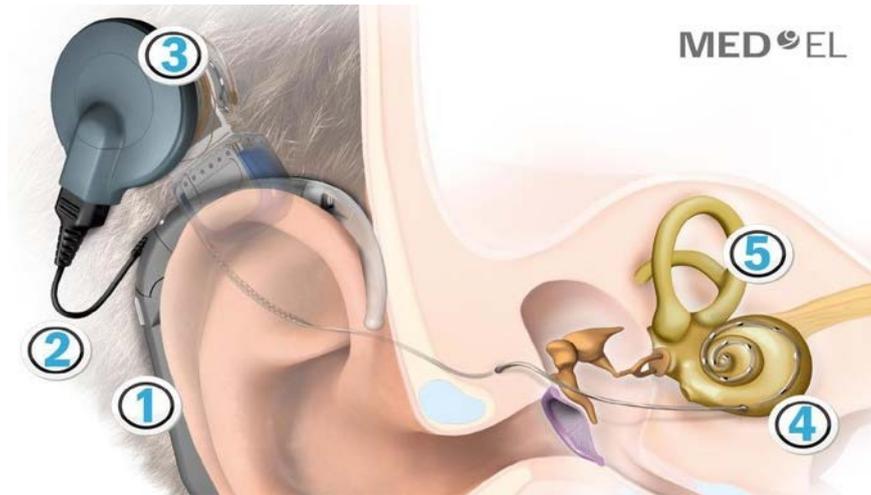


Figure 5. Les implants cochléaires (<https://www.audioprothesiste-marseille.com/systemesd-implants/implants-cochleaires-22>)

2.5.4.2 Autres gestes chirurgicaux

Ils sont variables en fonction des pathologies, ils constituent généralement le dernier recours. Ce sont entre autres :

- labyrinthectomie
- labyrinthotomie
- décompression du sac endolympatique (Tafo, 2009-2010).

2-6. Définition de Surdité de perception

Les surdités de perception sont la conséquence d'une atteinte de l'oreille interne (cochlée ou labyrinthe antérieur), des voies cochléaires ou des centres auditifs. On distingue donc trois types de surdité de perception :

- les surdités de perception endocochléaires
- les surdités de perception rétrocochléaires
- les surdités de perception centrales

Une fois le diagnostic de surdité de perception affirmé par l'examen clinique et le bilan audiométrique, on cherche à déterminer le siège de l'atteinte lésionnelle (endocochléaire, rétrocochléaire, centrale) (Marieb et Hoehn, 2010).

2-7 Les types de surdités de perception

2.7.1. Surdités de perception endocochléaires

Les surdités de perception endocochléaires, connues également sous le nom de surdités neurosensorielles ou surdités internes, sont des types de pertes auditives qui présentent la partie interne de l'oreille, appelée la cochlée. La cochlée est responsable de la conversion des sons en signaux électriques qui sont transmis au cerveau par le nerf auditif.

Les surdités de perception endocochléaires peuvent être subies par une variété de facteurs, tels que des problèmes génétiques, des malformations congénitales, des infections de l'oreille interne, une exposition prolongée à des niveaux élevés de bruit, certains médicaments ototoxiques, des traumatismes crâniens ou des tumeurs.

Les caractéristiques des surdités de perception endocochléaires peuvent varier en fonction de la gravité de la perte auditive et de la fréquence des sons affectés. Les personnes atteintes de ce type de surdité peuvent avoir des difficultés à entendre les sons faibles, à comprendre la parole dans des environnements bruyants, à discriminer les sons simili. (Figure 6) (Vincent, 2019 ; EMC, 2021). Il y a plusieurs types : la presbycosie, maladie de ménière, surdité de perception d'origine infectieuse, surdité brusque idiopathique et surdité fluctuante, surdités toxiques, surdités de perception posttraumatique, surdités neurosensorielles auto-immunes, surdités de perception d'origine otospongieuse, surdités congénitales(d'origine génétique).

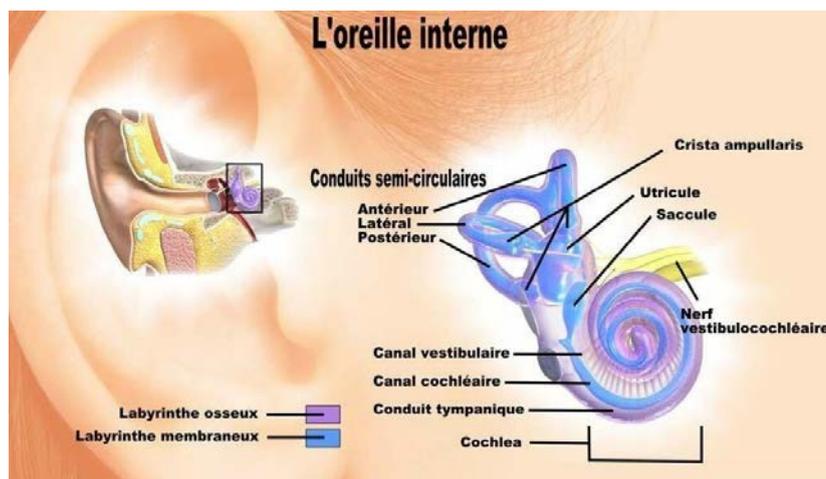


Figure 6. Oreille interne avec la cochlée (permettant de transformer les sons en signaux électriques et le vestibule (organe de l'équilibre).

(<https://balanceanddizziness.org/systemedequilibre/?lang=fr>)

2.7.2. Surdités de perception rétrocochléaires ou radiculaires

Les surdités de perception rétrocochléaires, également appelées surdités neurosensorielles rétrocochléaires ou surdités centrales, sont des pertes auditives qui se produisent au-delà de la cochlée, dans les voies auditives centrales du système nerveux. Contrairement aux surdités de perception endocochléaires qui affectent la cochlée elle-même, les surdités de perception rétrocochléaires se produisent au niveau du nerf auditif, du tronc cérébral ou des structures cérébrales responsables du traitement auditif (Ayache *et al.*, EMC, 2001 ; Darrouzet *et al.*, 2006). Il y a deux types : neurinome de l'acoustique et neuropathies auditives.

Tableau 1. Différences entre surdité endo- et rétro cochléaire

(<https://www.msmanuals.com/fr/professional/multimedia/table/diffrences-entre-surditéendo-et-rétrocochléaire>)

Test	Surdité endocochléaire	Surdité rétrocochléaire
Discrimination vocale	Altération modérée	Altération importante
Discrimination pour des sons d'intensité croissante	Habituellement, s'améliore dans une certaine mesure, en fonction de la gravité et de la distribution de la perte des éléments sensoriels	Se détériore
Recrutement dans lequel la perception du son est exagérée, en particulier à des niveaux sonores élevés	Présent	Absent

Diminution du réflexe acoustique dans lequel la réponse du réflexe acoustique est réduite au cours du temps pendant la mesure	Absent ou modéré	Présent
Ondes des potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral	Bien formées avec des latences normales pour les pertes auditives légères à modérées; réduites pour les pertes plus sévères	Absence ou augmentation des latences anormales
Émissions otoacoustiques	Absentes	Présentes

2.7.3. Surdités centrales

L'hypoacousie est liée à une atteinte des voies auditives situées en amont du nerf auditif : tronc cérébral, thalamus, cortex auditif temporal. Les surdités secondaires à une atteinte du tronc cérébral sont rarement révélatrices et s'associent le plus souvent à d'autres manifestations neurologiques qui dominent le tableau clinique. La surdité est de type rétrocochléaires avec absence de recrutement et désynchronisation des potentiels évoqués auditifs. Le diagnostic étiologique est habituellement apporté par l'IRM. Parmi les affections du tronc cérébral pouvant entraîner une surdité, on peut citer : lésions tumorales (gliome du tronc cérébral), accidents vasculaires (syndrome de Wallenberg), affection démyélinisante (sclérose en plaques), traumatisme crânien (Ayache *et al.*, EMC, 2001).

2.8. Les données statistiques de surdité

2.8.1. Surdité dans le monde

Selon les données de l'Organisation mondiale de la santé (OMS) pour l'année 2023, voici quelques statistiques sur la surdité dans le monde :

Au niveau mondial, 1,5 milliard de personnes sont atteintes d'une déficience auditive plus ou moins prononcée. Parmi elles, 430 millions ont besoin de services de réadaptation. En 2050, près de 2,5 milliards de personnes seront, d'après les projections, atteintes d'une déficience auditive plus ou moins prononcée et au moins 700 millions de personnes auront besoin de services de réadaptation. Chez l'enfant, près de 60 % des cas de déficience auditive sont dus à des causes pouvant être prévenues par des mesures de santé publique (infections de l'oreille ou complications à la naissance, par exemple). Plus d'un milliard de jeunes adultes risquent une déficience auditive permanente évitable car ils ont des pratiques d'écoute non sûres.

Les déficiences auditives non traitées sont coûteuses pour les populations partout dans le monde et coûtent aux gouvernements 980 milliards USD chaque année. Les interventions de prévention, de détection et de prise en charge des déficiences auditives ont un bon rapport coût/efficacité et sont très bénéfiques au niveau individuel.

Seuls 17 % des personnes pour qui une aide auditive serait utile en utilisent effectivement une. La part des personnes qui n'utilisent pas ces dispositifs alors qu'elles le devraient est élevée partout dans le monde ; elle va de 77 % à 83 % dans les différentes Régions de l'OMS et de 74 % à 90 % selon les niveaux de revenus.

Plus de 5 % de la population mondiale, soit 430 millions de personnes, ont besoin de services de réadaptation en raison d'une déficience auditive incapacitante (432 millions d'adultes et 34 millions d'enfants). D'après les estimations, d'ici à 2050, plus de 700 millions de personnes (soit une personne sur 10) en seront atteintes. Une « déficience auditive incapacitante » désigne une perte auditive supérieure à 35 décibels (dB) dans la meilleure oreille. Près de 80 % des personnes qui en sont atteintes vivent dans des pays à revenu faible ou intermédiaire. La prévalence de la déficience auditive augmente avec l'âge : plus de 25 % des sujets âgés de plus de 60 ans présentent une déficience auditive incapacitante.

2.8.2. La surdité dans les pays de Maghreb

2.8.2.1. Prévalence de la surdité au Maroc

Selon les résultats de la deuxième Enquête Nationale sur le Handicap au Maroc, le taux de prévalence de handicap au niveau national est de 6.8%, soit 2.264.672 personnes.

Le taux de prévalence de handicap selon l'âge se répartit comme suit :

- Moins de 15 ans : 1.8 %
- Entre 15 et 59 ans : 4.8 %
- 60 ans et plus : 33.7%

La répartition des personnes en situation de handicap selon les tranches d'âge se présente de la manière suivante :

- Moins de 15 ans : 6.7 % (environ 147 400 enfants)
- Entre 15 et 59 ans : 45.5 %
- 60 ans et plus : 47.8%

Le taux d'incapacité fonctionnelle liée à l'audition représente 22,1% du nombre total des personnes en situation de handicap moyenne à très sévère.

Aussi, 4.6% des personnes en situation de handicap de degré léger à très profond, appartenant à la tranche d'âge des moins de 15 ans, souffrent d'une déficience auditive (6780 enfants). Le cinquième de l'ensemble de ces enfants ont de grandes difficultés à entendre, soit environ (1356 enfants).

Le nombre d'enfants nés avec un handicap de surdité au Maroc est estimé à environ 600 enfants annuellement, et le traitement, pour beaucoup d'entre eux, est conditionné par une implantation cochléaire, dont le coût financier n'est pas à la portée de la plupart des familles. Cet état de santé conduit également à une restriction significative des capacités communicationnelles de l'enfant, ayant un impact négatif sur son parcours de socialisation et son développement émotionnel et psychologique. Ces influences peuvent s'étendre à son environnement proche, comme ses parents et ses frères et sœurs. Les personnes en situation de handicap auditif rencontrent également de grandes difficultés d'insertion professionnelle.

Dans ce sens, le Ministère de la Solidarité, du Développement social, de l'Égalité et de la Famille œuvre pour fournir des appareils auditifs aux enfants et aux personnes en situation de handicap auditif, et ce dans le cadre des services fournis par le Fonds d'Appui à la Cohésion Sociale, ciblant les familles pauvres. De son côté, le Ministère de la Santé ouvre également pour fournir des appareils auditifs médicaux aux enfants et aux personnes avec handicap auditif dans le cadre du programme de dépistage et de prise en charge du handicap auditif.

Cependant, la plupart d'entre eux, en particulier les enfants nés avec une perte auditive, ont besoin nécessairement d'une implantation cochléaire comme l'unique solution pour retrouver l'ouïe et apprendre à parler (Social. gov. Maroc, 2021).

2.8.2.2. Pr valence de la surdit  en Alg rie

Concernant l'Alg rie, les donn es exactes sur la pr valence de la surdit  sont difficiles   trouver. N anmoins, la surdit  est un probl me de sant  qui affecte une partie de la population alg rienne, comme dans de nombreux autres pays. Les facteurs de risque tels que les infections, les traumatismes, les expositions au bruit excessif et les causes g n tiques peuvent tous contribuer   la surdit .

Chapitre 3

Gènes de surdit 

3-1. La surdit  g n tique

La surdit  de perception d'origine g n tique,  galement appel e surdit  h r ditaire, est une forme de surdit  qui est caus e par des anomalies g n tiques. Les personnes atteintes de surdit  de perception g n tique peuvent pr senter une perte auditive l g re, s v re ou profonde, en fonction de la gravit  de la mutation g n tique et de sa manifestation. La surdit  peut affecter une seule oreille (unilat rale) ou les deux oreilles (bilat rale). Elle peut  tre associ e   d'autres probl mes m dicaux ou   des troubles g n tiques syndromiques (Mingu, 2018).

3-2. Les types de surdit  g n tique selon le mode de transmission

3.2.1. Surdit  autosomique r cessive

La surdit  autosomique r cessive est le type le plus courant de surdit  g n tique. Il se produit lorsque les deux copies d'un g ne sont mut es et que les parents portent chacun une copie mut e du g ne sans pr senter eux-m mes de perte auditive. La surdit  autosomique r cessive peut  tre caus e par des mutations dans plusieurs g nes.

3.2.2. Surdit  autosomique dominante

La surdit  autosomique dominante est am lior e par une mutation dans un seul g ne, et il suffit que l'un des parents transmette le g ne d fectueux pour que l'enfant pr sente une perte auditive. Les personnes atteintes de surdit  autosomique dominante ont g n ralement une perte auditive progressive, qui peut varier en termes de gravit  et d' ge de d but.

3.2.3. Surdit  li e   l'X

La surdit  li e   l'X est caus e par des mutations g n tiques sur le chromosome X. comme le chromosome X est transmis de mani re diff rente chez les hommes (XY) et les femmes (XX), cette forme de surdit  affecte plus fr quemment les hommes. La gravit  de la perte auditive peut varier sensiblement, allant de l g re   profonde (Retina Suisse, 2023).

3.2.4. Surdit  mitochondriale

La surdit  mitochondriale est due   des mutations dans l'ADN mitochondrial, qui est fournie exclusivement de la m re. Ce type de surdit  peut  tre associ    d'autres troubles m dicaux, car les mitochondries sont responsables de la production d' nergie cellulaire. La gravit  de la perte auditive varie, allant d'une surdit  l g re   une surdit  profond.

Il est important de noter que ces types de surdit  g n tique ne sont que quelques exemples parmi d'autres. Il existe d'autres variations et combinaisons g n tiques qui peuvent causer la surdit . De plus, la surdit  peut  galement  tre caus e par des facteurs non g n tiques, tels que des infections, des traumatismes ou des expositions prolong es   des bruits forts. Un diagnostic pr cis n cessite une  valuation m dicale approfondie par un professionnel de la sant  sp cialis  en audiologie g n tique.

3-3. Classification de surdit  g n tique selon la cause g n tique

3.3.1. La perte auditive non syndromique

La perte auditive non syndromique n'est pas associ e   des anomalies visibles de l'oreille externe ou   des d couvertes m dicales connexes ; cependant, elle peut  tre associ e   des anomalies de l'oreille moyenne et/ou de l'oreille interne. Au moment d' crire ces lignes, plus de 125 g nes sont associ s   la perte auditive non syndromique.

Environ 70 % des surdit s g n tiques pr linguale sont non syndromiques. Chez la plupart des personnes atteintes d'une perte auditive g n tique non syndromique (80 %), la perte auditive est associ e   des variants pathog nes biall liques et h r ditaires de mani re autosomique r cessive . La perte auditive non syndromique peut  galement  tre h rit e de mani re autosomique dominante (19 %) ou, rarement, associ e   une transmission mitochondriale ou li e   l'X (< 1 %). Bien que des donn es comparables ne soient pas disponibles pour la perte auditive g n tique non syndromique postlinguale, la transmission autosomique dominante est la plus courante (Shearer *et al.*, 2023).

3.3.2. La perte auditive syndromique

La perte auditive syndromique est associ e   toute combinaison de malformations de l'oreille externe ou de malformations ou de d couvertes m dicales impliquant d'autres organes ou syst mes d'organes.

3-4. Les causes de la perte auditive g n tique

La surdit  de perception d'origine g n tique peut  tre caus e par une grande vari t  de mutations g n tiques. Les mutations ponctuelles, les d l tions, les duplications ou les r arrangements chromosomiques peuvent tous contribuer au d veloppement de cette condition.

3.4.1. Les causes syndromiques

-Syndrome de Waardenburg

Le syndrome de Waardenburg est un trouble g n tique caract ris  par une surdit  de perception cong nitale et d'autres caract ristiques distinctives, telles que des changements dans la pigmentation de la peau, des cheveux et des yeux. Ce syndrome est renforc  par des mutations dans les g nes responsables du d veloppement des cellules de la cr te neurale, qui donne naissance   de nombreux tissus et structures dans le corps, y compris l'oreille interne (Bergeron *et al.*, 2016).

.Syndrome d'Usher

Le syndrome d'Usher est une maladie g n tique rare qui se caract rise par une perte auditive de perception et une r tinite pigmentaire, une maladie d g n rative de la r tine qui entra ne une perte progressive de la vision. Le syndrome d'Usher est renforc  par des mutations dans diff rents g nes, notamment ceux impliqu s dans la structure et la fonction des cellules cili es de l'oreille interne et des cellules photor ceptrices de la r tine. (<https://www.fondationpourlaudition.org/syndrome-de-usher-1103>)

-Syndrome de Pendred

Le syndrome de Pendred est une maladie g n tique caract ris e par une surdit  de perception cong nitale et une anomalie de la glande thyro ide appel e goitre. Ce syndrome est renforc  par des mutations dans le g ne SLC26A4, qui joue un r le dans le transport des ion et dans la formation de l'oreille interne et de la thyro ide (Bull et Natle, 2015).

- Syndrome d'Alport

Le syndrome d'Alport est une maladie g n tique qui affecte principalement les reins et l'ou e. Il est renforc  par des mutations dans les g nes responsables de la production de certaines prot ines dans le tissu conjonctif des r nes et de l'oreille interne. Les personnes atteintes de ce syndrome peuvent d velopper une surdit  de perception progressive, souvent associ e   une atteinte r nale (Figure 7) (Golshayan *et al.*, 2006).

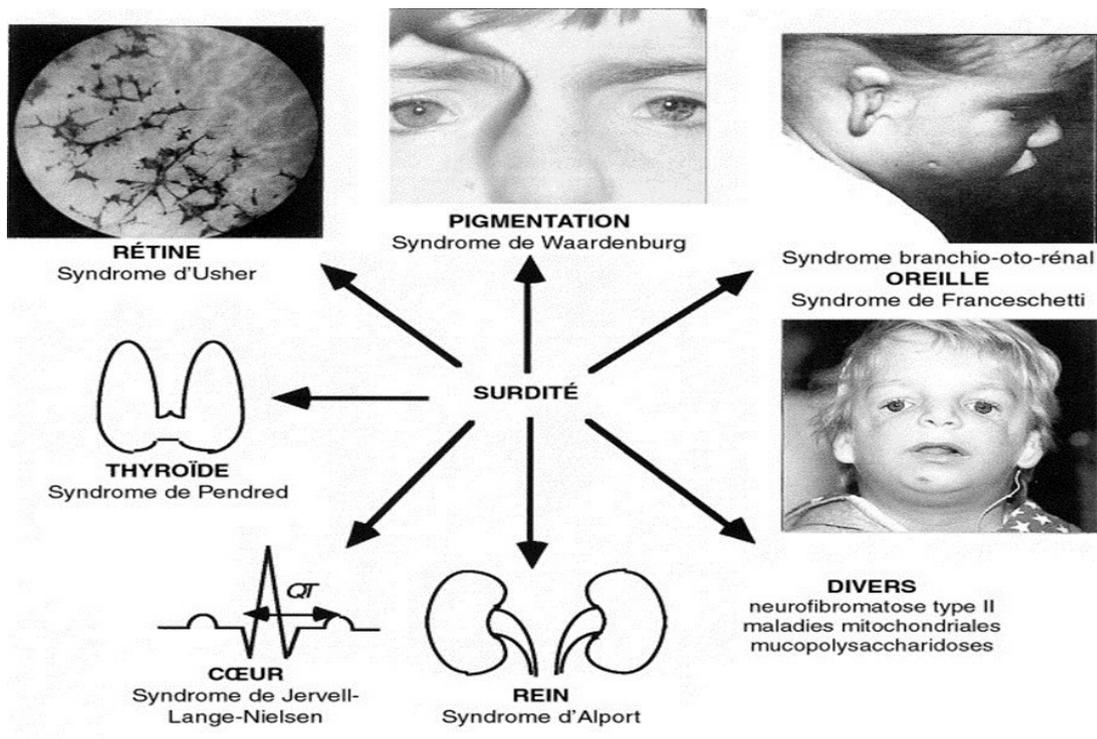


Figure 7. Surdit  et syndromes (Granade *et al.*, 2001)

- Autres syndromes g n tiques

Il existe de nombreux autres syndromes g n tiques associ s   une surdit  de perception. Parmi eux, on peut citer le syndrome de Jervell et Lange-Nielsen, le syndrome de Branchio Oto-R nal, le syndrome de Norrie, le syndrome de Charge, le syndrome de Stickler, le syndrome de Goldenhar, le syndrome de Treacher Collins, et bien d'autres. Chaque syndrome a des caract ristiques sp cifiques et des g nes mut s correspondants.

3.4.2. Les causes non syndromiques

Dans certains cas, la surdit  de perception d'origine g n tique peut r sulter de mutations spontan es qui se produisent de mani re al atoire, sans h ritage familial identifiable. Ces mutations peuvent se produire dans les g nes impliqu s dans le d veloppement et la fonction de l'oreille interne, entra nant une alt ration de la perception auditive. Il est important de noter que la surdit  de la perception d'origine g n tique peut  tre h t rog ne, ce qui signifie qu'elle peut  tre due par diverses mutations dans diff rentes g nes. De plus, la s v rit  et le type de surdit  peuvent varier d'une personne   l'autre, m me avec des mutations g n tiques similaires. Par cons quent, une  valuation g n tique approfondie par un sp cialiste est n cessaire pour identifier les causes sp cifiques de la surdit  de perception chez chaque individu.

Les connexines sont des prot ines qui jouent un r le crucial dans la communication cellulaire et l' change d'ions dans l'oreille interne. Des mutations dans les g nes codant pour les connexines, tels que GJB2 (connu sous le nom de g ne de la connexine 26), peuvent entra ner une surdit  de perception. Les connexines forment des jonctions communicantes appel es gap junctions, qui permettent le passage des signaux  lectriques et chimiques entre les cellules auditives. Les mutations qui perturbent la fonction des connexines peuvent donc entra ner une alt ration de la transmission des signaux auditifs et conduire   une surdit .

Les g nes peuvent, certains facteurs de r gulation g n tique, contribuer   la surdit  de perception. Par exemple, des mutations dans des r gulateurs, tels que POU3F4 et GATA3, peuvent perturber le d veloppement normal de l'oreille interne et entra ner une surdit  de perception. De m me, des modifications  pig n tiques, telles que la m thylation de l'ADN et les changements dans l'expression des g nes, peuvent  galement jouer un r le dans la surdit  de perception d'origine g n tique.

Outre les mutations ponctuelles, des anomalies structurales du g nome telles que les d l tions et les duplications peuvent  galement causer la surdit  de perception d'origine g n tique. Ces anomalies peuvent impliquer de larges r gions du g nome, y compris des g nes importants pour le d veloppement et la fonction de l'oreille interne. Par exemple, la suppression de l'exon 7 du g ne PMP22 est associ e   une forme sp cifique de surdit  de perception (Pierre *et al.*, 2004).

3-5. G nes impliqu s dans la surdit  de perception d'origine g n tique

3.5.1. *GJB2* - gap junction prot ine beta 2

3.5.1.1. Fonction de la prot ine   l' tat normale

Le g ne *GJB2*,  galement connu sous le nom de connexine 26, code pour une prot ine appel e connexine 26. Cette prot ine est une composante cl  des jonctions communicantes,  galement connues sous le nom de jonctions gap, qui sont des canaux intercellulaires permettant la communication et l' change de petites mol cules entre les cellules adjacentes. Voici quelques-unes des fonctions principales de la prot ine *GJB2* :

1- Formation des jonctions communicantes : la prot ine *GJB2* s'assemble avec d'autres connexines pour former des canaux intercellulaires, cr ant ainsi des jonctions communicantes entre les cellules. Ces jonctions permettent le passage de petites mol cules, comme des ions et des messagers chimiques, d'une cellule   une autre.

2-Communication intercellulaire : les jonctions communicantes permettent le partage d'informations et de signaux entre les cellules voisines. Cela facilite la coordination des activit s cellulaires, notamment dans les tissus o  la synchronisation des signaux est essentielle, comme dans l'oreille interne pour la transmission des signaux sonores.

3- R gulation de l'hom ostasie ionique : les jonctions communicantes contenant la prot ine *GJB2* jouent un r le crucial dans le maintien de l' quilibre ionique entre les cellules. Elles permettent le passage d'ions, tels que le potassium, le calcium et le sodium, ce qui contribue   r guler les niveaux ioniques appropri s pour le bon fonctionnement des cellules auditives.

4- Contribution   la fonction auditive : dans l'oreille interne, la prot ine *GJB2* est exprim e dans les cellules cili es sensorielles, qui sont responsables de la conversion des signaux sonores en signaux  lectriques transmis au cerveau. La communication intercellulaire facilit e par les jonctions communicantes permet une coh rence et une synchronisation appropri e

des signaux auditifs entre les cellules cili es sensorielles, contribuant ainsi   une audition normale (Le Nabec, 2022).

3.5.1.2. La connexine 26 et l'audition

Le g ne de la connexine26 agit sur l'oreille interne et provoque une anomalie dans le recyclage du potassium dans l'oreille interne. En effet, le potassium est indispensable   la bonne stimulation de nos cellules auditives. Alors, on parle bien d'une surdit  de perception. En effet lorsque le son est transmis jusqu'  la cochl e, il y a vibration des cellules cili es externes et internes de l'organe de Corti qui est accol    la cochl e.

Ensuite, le mouvement des cils cause l'ouverture des canaux ioniques plac s au-dessus des cils, et c'est   ce moment que le potassium et le calcium entrent dans la cellule et ceci entra ne un m canisme de d polarisation. Par la suite, cette d polarisation active la cellule.

Alors, la cellule va lib rer un neurotransmetteur, c'est un messenger chimique qui va se fixer sur les fibres nerveuses et se propager jusqu'au centre auditif. Enfin, ce processus entra ne une activit   lectrique.

La connexine26 est une prot ine qui sert de moyen de d placement pour les canaux ioniques. Cependant, dans certains cas, cette prot ine est mut e et ne permet donc pas aux ions de se d placer car le canal n'a pas une forme ad quate et adapt e aux ions. Ainsi, la porte des ions ne s'ouvre pas correctement car la structure n'est pas adapt e   la forme de l'ion qui ne peut pas se d placer dedans. Et donc, le m canisme ne se fait pas correctement ce qui entra ne des surdit s g n tiques les surdit s li es   connexine 26 (Figure 8) (Auriol, 2009).

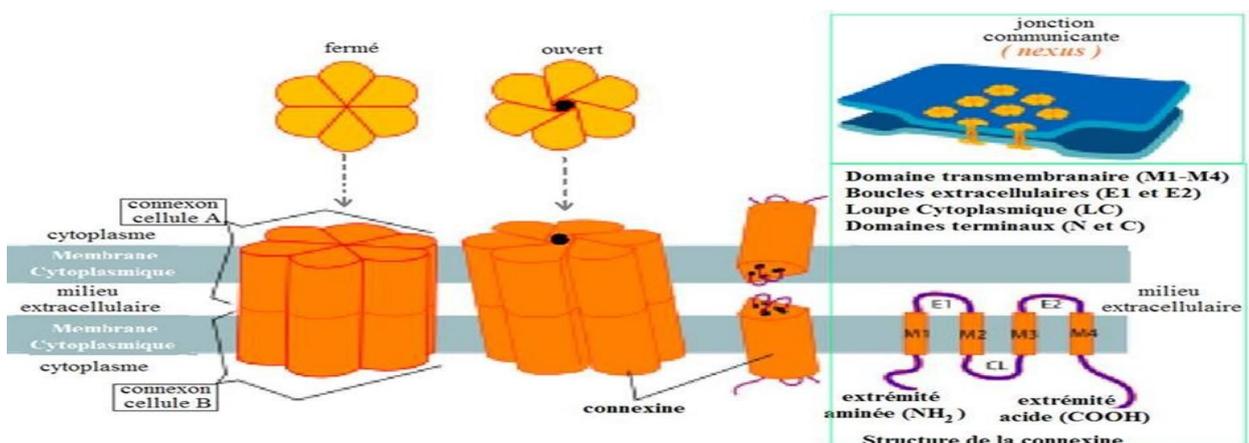


Figure 8. Les "gap junctions" ou nexus et leur r le dans l'audition (<http://auriol.free.fr/psychosonique/psycho-physiologie-ecoute/nexus.htm>)

3.5.1.3. Mutation du g ne GJB2

Les mutations dans le g ne GJB2 peuvent alt rer la structure ou la fonction de la prot ine connexine 26, perturbant ainsi la formation et la fonction des jonctions communicantes. Cela peut entra ner des d fauts de communication cellulaire dans l'oreille interne, conduisant   une surdit  de perception d'origine g n tique. Ce g ne GJB2 code la prot ine connexine 26, un membre de la famille des connexines. C'est un g ne de petite taille, compos  de deux exons dont le premier est non codant, le second contenant   lui seul toute la s quence codante. Il s'exprime dans une grande vari t  de cellules et tissus. Les variants pathog nes du g ne GJB2 (gap junction protein beta 2, 13q12.11) codant pour la connexine 26 (Cx26) sont connus pour  tre une cause majeure de d ficiance auditive cong nitale (HI) dans de nombreux pays.   ce jour, plus de 300 variantes all liques diff rentes (The Human Gene Mutation Database) ont  t  d crites dans le g ne GJB2. Le spectre et les fr quences all liques du g ne GJB2 varient consid rablement entre les diff rents groupes ethniques dans le monde. Actuellement, les r gions Europe, Asie, Moyen-Orient, l'Am rique centrale et du Nord, l'Am rique du Sud, le Groenland, l'Australie et certaines parties de l'Afrique ont  t  caract ris es selon le spectre des variantes pathog nes et fr quence du g ne GJB2. Cependant, les donn es concernant la base mol culaire de l'HI dans les populations de Russie sont rares (Barachkov *et al.*, 2016).

-Le s quenc age des r gions codantes (exon 2), non codantes (exon 1) et introniques flanquantes du g ne *GJB2* chez 393 patients et 187 t moins a r v l  12 variants all liques (c.-23+1G>A, c.35delG, c. 79G>A, c.101T>C, c.109G>A, c.167delT, c.269T>C, c.313_326del14, c.333_334delAA, c.341A>G, c.368C>A et c.457G >A. Parmi eux, huit variants pathog nes r cessifs associ s   l'HI (c.-23+1G>A, c.35delG, c.101T>C, c.109G>A, c.167delT, c.269T>C, c.313_326del14, et c.333_334delAA), trois variantes b nignes (c.79G>A, c.341A > G et c.457G>A) et une variante non class e (c.368C>A) ont  t  d tect e (Figure 9) (Barachkov *et al.*, 2016).

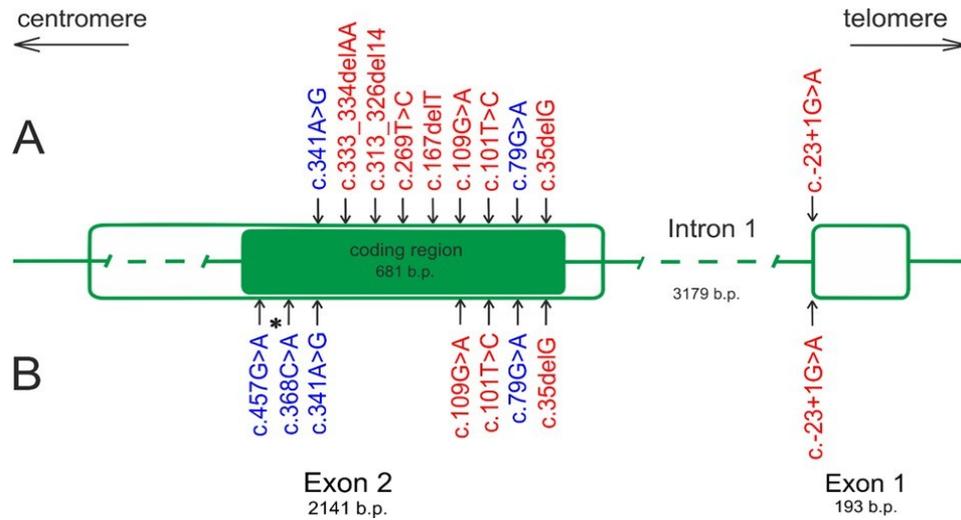


Figure 9. Les variantes pathog nes et b nignes du g ne *GJB2* chez les patients (A) et les groupes t moins (B) (Barashkov *et al.* 2016).

Remarque : les variantes pathog nes sont indiqu es en rouge, les variantes b nignes sont indiqu es en bleu ; *—variant non class , pb—paire de bases

Un total de 216 articles comprenant plus de 43 000 proposants sur la perte auditive ont  t  inclus. La pr valence de la perte auditive associ e au GJB2 biall lique  tait constante dans la plupart des 63 pays examin s, diff rentes mutations  tant pr dominantes dans diff rents pays. Des mutations communes ont  t  trouv es chez plus de 3 % de la population g n rale dans le monde. La m ta-analyse de 48  tudes cas-t moins a d montr  une fr quence porteuse deux fois plus  lev e chez les personnes malentendantes par rapport aux t moins normo-entendants pour les all les tronqu s, mais pas V37I. Des anomalies de progression, d'asym trie et d'imagerie  taient pr sentes chez 14 %   19 % des personnes atteintes d'une perte auditive associ e au GJB2.

Les mutations GJB2 sont tr s r pandues dans le monde. Les multiples mutations pr dominantes pr sentes dans diff rentes populations attestent de l'importance de ce g ne pour la fonction cochl aire normale et sugg rent un avantage  volutif h t rozygote. Le taux de porteurs inhabituellement  lev  pour les mutations tronquantes chez les personnes malentendantes est compatible avec la pr sence de mutations compl mentaires ou d'un ph notype porteur. Le taux significatif d'asym trie et de progression met en  vidence

l'importance du bilan diagnostique et d'un suivi  troit pour cette condition tr s variable (Pshennikova *et al.*, 2023).

3.5.2. Le g ne SLC26A4

3.5.2.1. Pendrine le produit du g ne SLC26A4

La pendrine est une prot ine transmembranaire  changeuse d'anions, elle est le produit de g ne SLC26A4 qui situ  sur le chromosome 7 (Figure 10) (Acad mie de M decine, 2023).

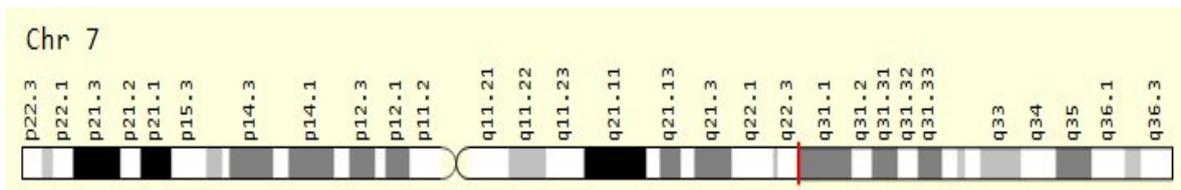


Figure 10. Position du g ne SLC26A4
(<https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=SLC26A4>)

3.5.2.2. Fonction de la prot ine   l' tat normale

L'analyse de la s quence de la pendrine (SLC26A4) pr disait des similitudes structurales avec un transporteur membranaire de sulfate. Cette d duction n'expliquait pas les anomalies fonctionnelles de l'oreille interne et de la thyro de dans le syndrome de Pendred. Il a d'ailleurs  t  d montr  rapidement que si la pendrine est effectivement un transporteur ionique, elle ne transporte pas le sulfate mais elle  change le chlorure extracellulaire contre l'iodure, le formiate ou le bicarbonate intracellulaires (Kraiem *et al.*, 1999 ; Scott *et al.*, 2000 ; Med Sci, 2010). Les fonctions d' changeur Cl^- / t^- et $\text{Cl}^- / \text{HCO}_3^-$ rendent compte des r les de la pendrine respectivement dans la thyro de et dans l'oreille interne (Yang *et al.*, 2020 ; Huang *et al.*, 2022).

Sa fonction d' changeur $\text{Cl}^- / \text{formate}$ a provoqu  l'int r t imm diat de physiologistes r naux qui ont initialement propos  que la pendrine  tait l' changeur $\text{Cl}^- / \text{formate}$ du tubule proximal, qui joue un r le majeur dans la r absorption r nale de NaCl et dont l'identit  mol culaire  tait recherch e depuis plusieurs ann es. Cette hypoth se s'av ra fausse puisque la pendrine a  t  localis e dans le n phron distal, au niveau du canal collecteur, et que l' changeur $\text{Cl}^- / \text{formate}$ du tubule proximal a  t  identifi  comme  tant un de ses homologues (Yang *et al.*, 2020 ; Huang *et al.*, 2022; Acad mie de m decine, 2023).

3.5.2.3. Mutation du g ne SLC26A4

La pendrine a  t  d couverte en 1997 lors d' tudes g n tiques visant   identifier le g ne responsable d'un syndrome d crit par Vaughan Pendred un si cle auparavant. Le syndrome de Pendred est une maladie autosomique r cessive caract ris e par une surdit  neurosensorielle et un goitre non end mique li    un d faut d'organification de l'iode dans la thyro ide. Curieusement, bien que les patients atteints de syndrome de Pendred ne pr sentent pas d'anomalie de leur fonction r nale, le travail princeps d'identification de la pendrine montrait que parmi de nombreux organes, c'est dans le rein qu'on trouve la plus forte expression de l'ARN messager de la pendrine (Yang *et al.*, 2020 ; Huang *et al.*, 2022).

3.5.3. Les g nes Cdhr23 et Pcdh15

Au cours des trois derni res d cennies, l' tude des formes h r ditaires de surdit  par une approche g n tique a permis de mieux comprendre la physiologie de la cochl e, l'organe sensoriel de l'audition. Cependant, cette approche ne permet pas d' tudier aussi efficacement les dysfonctionnements du syst me auditif central affectant pourtant de nombreux patients. Ces d ficits auditifs centraux sont mal connus et, dans certains cas, passent m me inaper us. Ceci est probablement d    l'atteinte cochl aire qui prive le cerveau de tout ou partie des informations acoustiques qu'il re oit normalement. Afin d'identifier les formes g n tiques de surdit s pouvant associer   la fois des d ficits auditifs p riph riques et centraux, le laboratoire de th se  tudie la susceptibilit  des souris aux crises audiog nes. Ce sont des  pilepsies r flexes en r ponse   un son de forte intensit , une manifestation typique de d ficits centraux. En effet, plusieurs lign es de souris mutantes pour des g nes de surdit  pr sentent une susceptibilit  aux crises audiog nes. C'est notamment le cas des souris porteuses de mutation dans les g nes Cdhr23 (Cadh rine 23), et Pcdh15 (Protocadh rine 15), sourdes   l' tat bi-all lique mais susceptibles aux crises audiog nes   l' tat mono-all lique sans perte auditive. Il a  t  sugg r  que ces deux g nes de surdit  jouent un r le dans le d veloppement des interneurons inhibiteurs corticaux exprimant la parvalbumine PV. Le r le de Cdhr23 et Pcdh15 dans le d veloppement des interneurons   PV serait donc indirect et plus complexe qu'envisag . Il faudra par la suite prendre en compte cette nouvelle avanc e pour analyser pr cis ment les cons quences fonctionnelles de leur inactivation dans le cerveau. Ainsi, les r sultats montrent que ces deux g nes de surdit  ont un r le intrins que dans le syst me nerveux central sans  tre restreints aux circuits auditifs et participent probablement   de nombreux m canismes cellulaires dont la diversit  doit encore  tre explor e afin de mieux

caractériser les déficits centraux qui pourraient exister chez des patients porteurs de mutations CDHR23 ou PCDH15 (Figure 11) (Gourévitch et Michalsk, 2022).

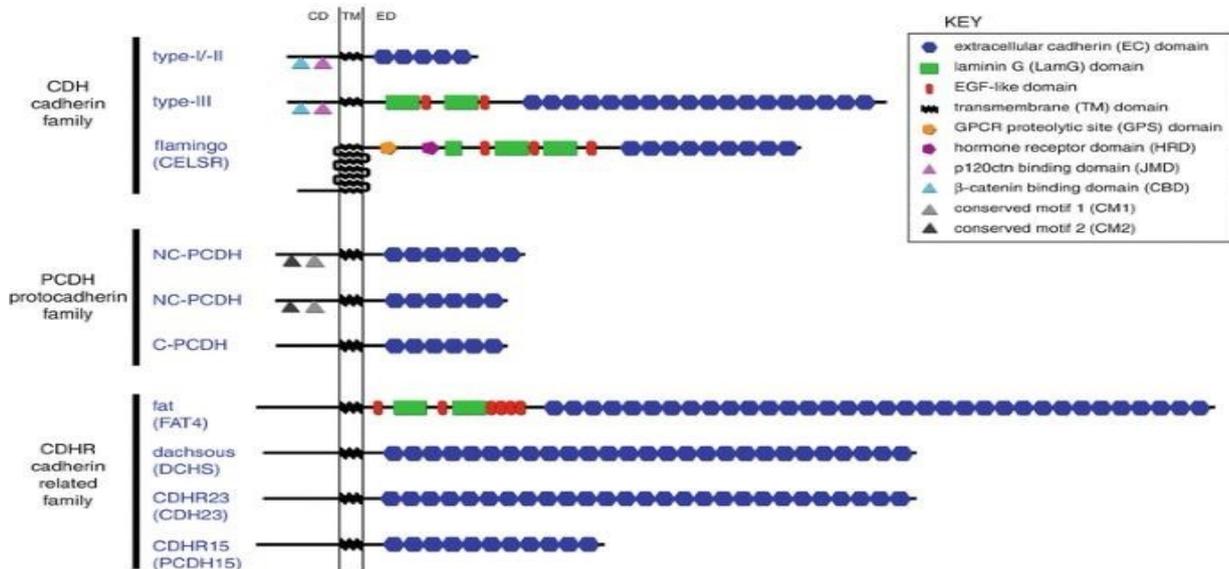


Figure 11. Les cadhérines

(https://link.springer.com/referenceworkentry/10.1007/978-1-4614-1533-6_40)

3.5.4. Le gène OTOF

Le gène OTOF est associé à une condition médicale appelée surdité autosomique récessive, type 9 (DFNB9). Les individus atteints de mutations dans le gène OTOF peuvent présenter une perte auditive congénitale ou une surdité qui se développe peu après la naissance (Yasunaga *et al.*, 2021 ; Rüschenndorf *et al.*, 2021).

3.5.4.1. L'otoférine le produit de gène OTOF

Le gène OTOF est responsable de la production d'une protéine appelée otoférine, qui joue un rôle crucial dans la transmission des signaux électriques des cellules ciliées de l'oreille interne aux fibres nerveuses auditives (Yasunaga *et al.*, 2021 ; Rüschenndorf *et al.*, 2021).

3.5.4.2. Mutation de l'OTOF

Les mutations dans ce gène perturbent la fonction normale de l'otoférine, ce qui entraîne une altération de la transmission des signaux sonores et une perte d'audition. La surdité associée aux mutations du gène OTOF peut varier en termes de sévérité et de progression. Certains

individus atteints peuvent pr senter une perte auditive l g re   mod r e, tandis que d'autres peuvent  tre profond ment sourds. Dans certains cas, la surdit  peut  tre accompagn e de probl mes d' quilibre ou de troubles vestibulaires, car le g ne OTOF est  galement exprim  dans les cellules sensorielles de l'oreille interne impliqu es dans l' quilibre (Yasunaga *et al.*, 2021 ; R schendorf *et al.*, 2021).

Le diagnostic de la surdit  li e au g ne OTOF est g n ralement r alis    l'aide de tests g n tiques, qui peuvent identifier les mutations sp cifiques pr sentes dans le g ne. Bien qu'il n'existe actuellement aucun traitement curatif pour la surdit  caus e par des mutations du g ne OTOF, les progr s de la recherche dans le domaine de la th rapie g nique et d'autres approches innovantes pourraient potentiellement offrir des options de traitement   l'avenir. En attendant, les personnes atteintes de surdit  peuvent b n ficier de l'utilisation d'aides auditives, d'implants cochl aires et d'autres dispositifs d'assistance pour am liorer leur audition et leur qualit  de vie. Il est  galement important de souligner l'importance d'un soutien appropri , comme l' ducation sp cialis e et les services de r adaptation, pour aider les personnes atteintes de surdit    s' panouir sur le plan personnel et professionnel (Yasunaga *et al.*, 2021 ; R schendorf *et al.*, 2021).

3.5.5. Le g ne MYO7A

Le g ne MYO7A est  troitement li    la surdit  h r ditaire, en particulier   la surdit  autosomique r cessive non syndromique de type 1 (DFNB2). Les mutations dans le g ne MYO7A sont responsables de cette forme sp cifique de surdit  (Riazuddin *et al.*, 2021 ; Hafler *et al.*, 2022).

3.5.5.1. La myosine 7A le produit de MYO7A

La prot ine cod e par le g ne MYO7A est appel e myosine 7A et joue un r le essentiel dans la fonction des cellules cili es de l'oreille interne. Les cellules cili es sont responsables de la conversion des vibrations sonores en signaux  lectriques transmis au cerveau pour  tre interpr t s comme des sons (Riazuddin *et al.*, 2021 ; Hafler *et al.*, 2022).

3.5.5.2. Mutation de g ne MYO7A

Les mutations du g ne MYO7A peuvent entra ner une vari t  de d fauts dans la structure et la fonction des cellules cili es auditives. Cela peut entra ner une perte auditive de diff rents degr s, allant de l g re   profonde, voire une surdit  totale dans certains cas.

La surdit  caus e par des mutations du g ne MYO7A peut  tre cong nitale, c'est- -dire pr sente d s la naissance, ou elle peut se d velopper progressivement au fil du temps. Les personnes atteintes peuvent  galement pr senter des caract ristiques cliniques telles que des probl mes de vision, car le g ne MYO7A est  galement exprim  dans les cellules sensorielles de la r tine. Le diagnostic de la surdit  li e au g ne MYO7A est g n ralement r alis  par des tests g n tiques, qui identifient les mutations sp cifiques pr sentes dans le g ne. Cela peut aider   confirmer le diagnostic,    valuer la s v rit  de la perte auditive et   guider les options de gestion et de traitement, telles que les aides auditives et les implants cochl aires (Riazuddin *et al.*, 2021 ; Hafler *et al.*, 2022).

Partie pratique

1.1 Cadre d'étude

L'étude épidémiologique que nous avons réalisée s'est étalé du 05 au 30 Mars 2023 à partir de 17 dossiers de patients diagnostiqués sourds s'étant présentés au service ORL du CHU de Constantine.

Nous avons mené un questionnaire auprès des parents de 17 enfants sourds au niveau de l'école des Sourds-Muets de Sidi Mabrouk Constantine de 9 Avril au 11 Mai 2023, où des questions directes ont été posées aux parents des patients.

Les difficultés qui ont été surmontées :

- le manque de temps n'a pas permis d'étudier un nombre suffisant de dossiers,
- les obstacles administratifs, dont la difficulté d'obtenir les dossiers des patients au niveau de l'intérêt
- le manque d'un lieu approprié pour poser des questions aux personnes concernées.

1.2 Population étudiée

L'étude que nous avons menée portait sur : 17 patients de l'hôpital CHU-ORL Constantine et 17 élèves de l'école des sourds Sidi Mabrouk Constantine.

La collecte des informations pour notre étude a été effectuée à partir des dossiers pour les 17 patients de l'hôpital, et grâce à l'interrogatoire des parents des 17 élèves (malheureusement nous n'avons été en mesure de recueillir que peu d'informations puisque la majorité des parents étaient des pères).

Nous avons filtré à partir des dossiers les facteurs qui peuvent être étudiés en comparaison avec les données recueillies de l'école à savoir : sexe, âge et consanguinité.

Pour les patients de l'hôpital étant donné que les dossiers contenaient davantage de renseignements nous avons pu étudier d'autres paramètres à savoir : le déroulement de la grossesse, le poids, le groupe sanguin, et les antécédents familiaux....

Par conséquent, dans notre étude, l'échantillon varie selon le facteur étudié (si c'est un facteur commun entre école et CHU on prend en considération les 34 patients, si ce n'est pas le cas on prend uniquement l'échantillon de CHU-17dossiers).

Résultats et discussion

2.1. Répartition des patients selon le sexe

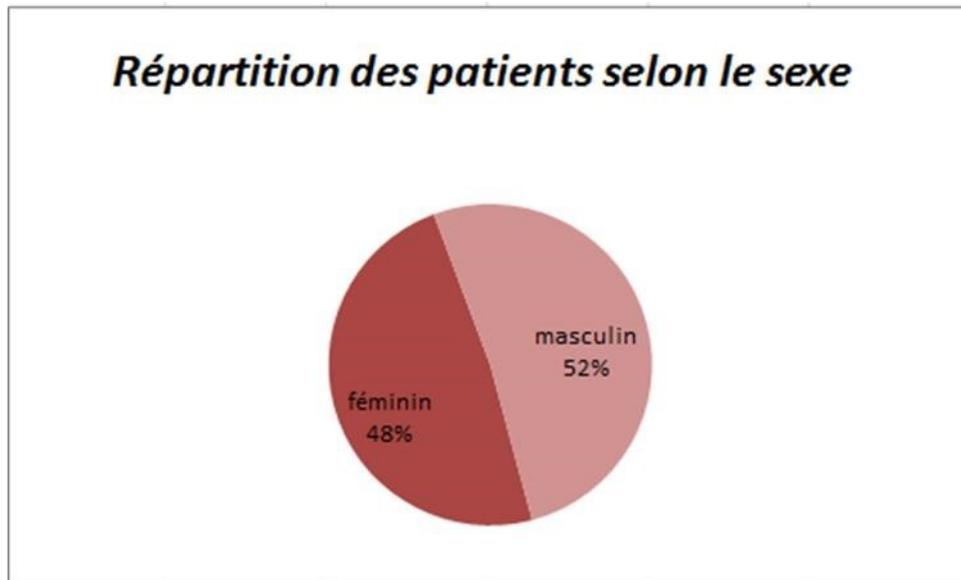


Figure 12 : Répartition des patients selon le sexe

Selon la (figure 12) à partir de 34 cas que nous avons collectés, on remarque que la surdit  est pr sente chez le sexe f minin (48% des patients), et chez le sexe masculin (52% des patients), avec un sex-ratio de 0,81. Ce r sultat  quilibr  entre les deux sexes diff re l g rement des donn es de la litt rature de toutes les r f rences consult es stipulant que les surdit s atteignent 107 cas de sexe masculin sur 1000 cas et 75 cas de sexe f minin sur 1000 cas. (Renard, 2008 ; Asghari *et al.*, 2017) ont trouv  des r sultats similaires aux notre chez une population iranienne.

2.2. R partition des patients selon le groupe d' ge

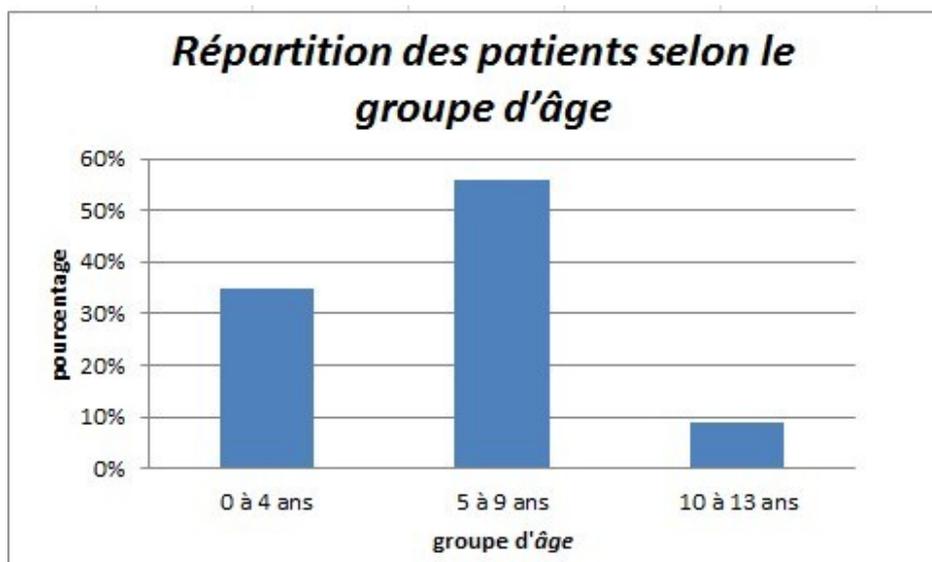


Figure 13. R partition des patients selon l' ge

Les résultats de la répartition des patients selon l'âge nous informent principalement sur l'âge des patients se présentant en consultation mais n'indiquent en rien le moment de déclenchement de la pathologie, sachant que les cas que nous avons recrutés sont tous soit nés sourds soit ayant subi une surdité de perception précoce. Tous les patients consultés présentent une surdité prélinguale donc avant l'acquisition du langage et ont été diagnostiqués sourds, on a 35% des cas moins de 4ans, 56% des cas sont entre 5ans et 9ans et 9% des cas sont de 10ans à 13ans. Bien qu'ici le pourcentage pour le groupe d'âge le plus jeune soit inférieur au pourcentage pour le groupe entre 5 ans et 9 ans en raison de la petite taille de notre échantillon, mais les parents préfèrent équiper leurs enfant d'implant cochléaires afin de rétablir une audition au plus jeune âge et ainsi permettre une hygiène de vie et une scolarité normale (Figure 13).

2.3. Répartition des patients selon le déroulement de la grossesse et prise des médicaments

Nous avons également réparti les patients selon le déroulement de la grossesse en détaillant sur la figure 14 les cas pathologiques et leur possible relation avec une surdité congénitale.

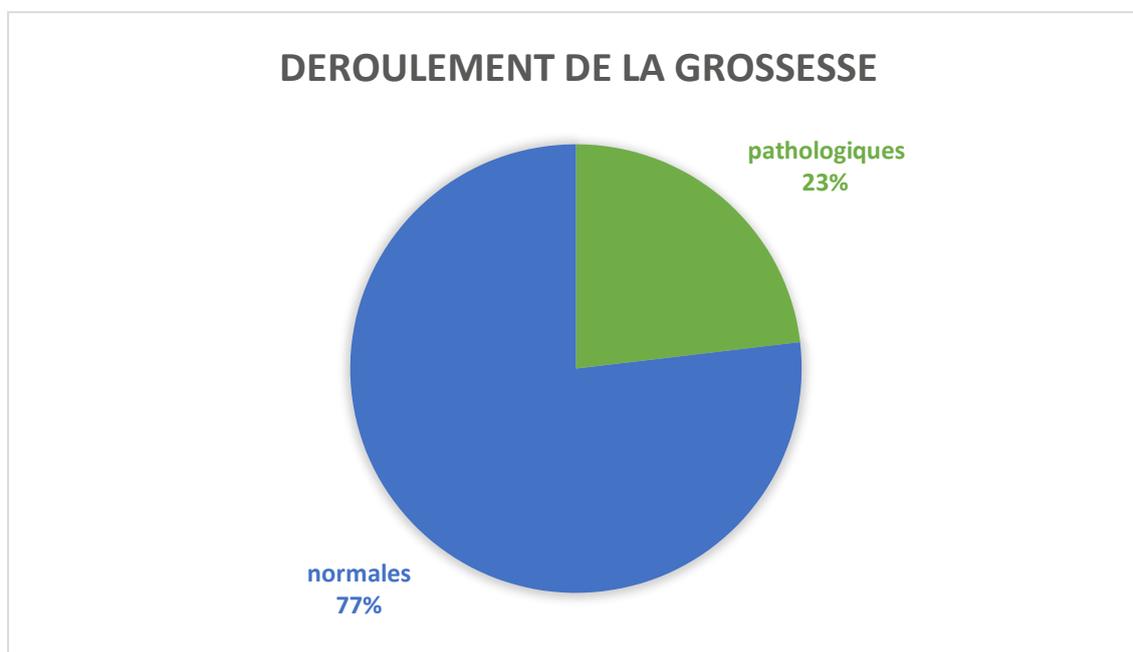


Figure 14. Répartition des patients selon le déroulement de la grossesse

Nous avons constaté que 76,47% présentent un déroulement normal de la grossesse et 23,53% des cas ont eu différentes pathologies durant la grossesse ayant un lieu de causalité direct ou indirect avec le développement d'une surdité.

L'HTA n'est pas forcément liée directement à un risque de développement d'une surdité chez l'enfant. Ces données n'ont pas été rapportées dans les dossiers consultés, ces cas représentent 5% des cas consultés pour cette étude.

Les liens directs sont représentés par des infections virales de la Toxoplasmose qui sont connus provoqué des malformations congénitales chez le fœtus. Il est important de mentionner le rôle indirect du pyriméthamine médicament utilisé pour traiter la toxoplasmose.

Des études ont prouvé qu'il provoqué une carence en acide folique qui à son tour provoque des malformations congénitales pouvant entraîner une perte auditive.

L'acide folique est prescrit avec ce médicament pour éviter ses symptômes, il est donc recommandé de respecter les instructions du médecin traitant (Teissier *et al.*, 2019).

2.4. Répartition des patients selon la relation avec des éléments d'hérédité

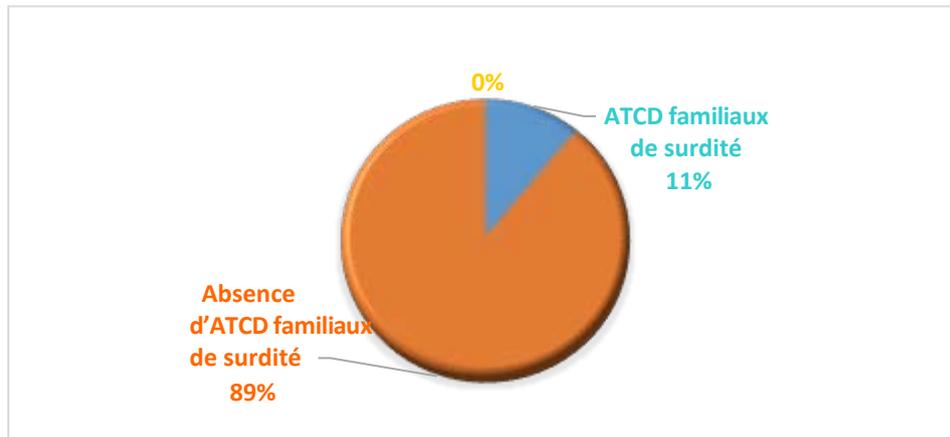


Figure 15. Répartition des patients selon les antécédents familiaux

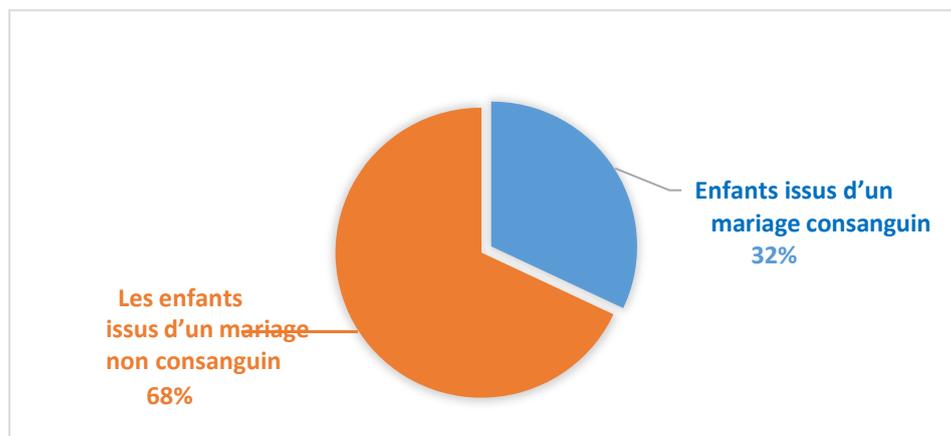


Figure 16. Répartition des patients selon la consanguinité

Selon les dossiers consultés (Figure 16), nous avons observé que 11% des patients ont un membre de la famille ayant une surdité. Pour le 11^{ème} cas un membre de fratrie et 12^{ème} cas un oncle.

La consanguinité fut observée chez 32% des cas sans pour autant préciser à quels degrés pour tous les cas.

Dans une étude qui consistait à mettre en évidence les aspects épidémiologiques et héréditaires des enfants sourds muets dans la wilaya de Tébessa afin d'éclaircir l'étiologie de cette maladie. Cette étude à été menée sur 93 cas, la proportion des enfants atteints de la surdité avec antécédents familiaux de la maladie autour de 77,42% et le taux de mariage consanguin chez le groupe sourdes est de 65,59% (Harize et Lamouchi, 2020). Nos résultats diffèrent de la littérature mais cela ne signifie pas que le mariage consanguin n'affecte pas l'audition parce que notre échantillon est petit.

Il est évident que la consanguinité est la principale cause de nombreuses maladies héréditaires (notamment, celles transmises via un mode récessif).

Dans l'étude de l'aspect héréditaire des surdités, il est important d'avoir avec exactitude des informations sur les surdités familiales et autre syndromes liés sur au moins trois générations et de relever d'éventuels liens consanguins entre les parents et grands-parents.

Dans cette étude les informations tirées de fiches de renseignements, établies par le service ORL de CHU de Constantine, ne permettent pas de relever les éléments nécessaires à une étude héréditaire approfondie.

Les seuls éléments qui représentent un intérêt pour cet axe ne sont pas détaillés et dans ce cas ne suffisent pas à établir un arbre généalogique permettant de constater un mode de transmission d'éventuelle surdité de perception d'origine génétique.

Le dépistage de ces surdités nécessite après classification entre surdité syndromique et non syndromique ; mode de transmission ; AR et AD lié à l'X, dont chaque mode a déjà un nombre de gène a prévalence variable avec des mutations rapportées spécifiques à des ethnies; des régions, et dues à plusieurs facteurs; une sélection des gènes à explorer qui vont déterminer les choix des méthodes et du matériel choisit

2.5. Répartition des patients présentant des symptômes associés à une surdité syndromique

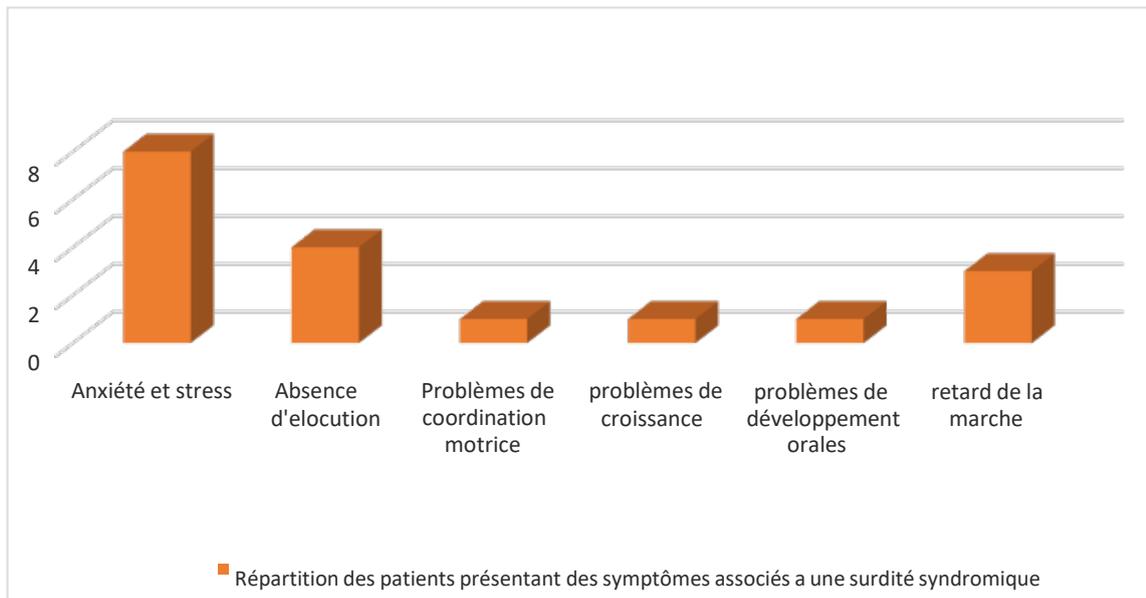


Figure 17. Répartition den patients présentant des symptômes associés à une surdité syndromique

En fonction des informations recueillies (Figure 17). Nous avons constaté que huit cas ont montré de l'anxiété et du stress, quatre cas complètement silencieux, un cas a montré de légers problèmes de coordination motrice, un cas avec des problèmes de croissance, un patient avait un problème de développement orale et trois malades ont montré un retard de la marche. Dans le même contexte il existe quatre cas porteurs de plusieurs symptômes à la fois : retard de la marche retarde d'élocution plus une perte auditive. Ici il clair que ces cas souffrent de surdité syndromique.

2.6. Répartition des patients selon les examens ORL et les bilans auditifs

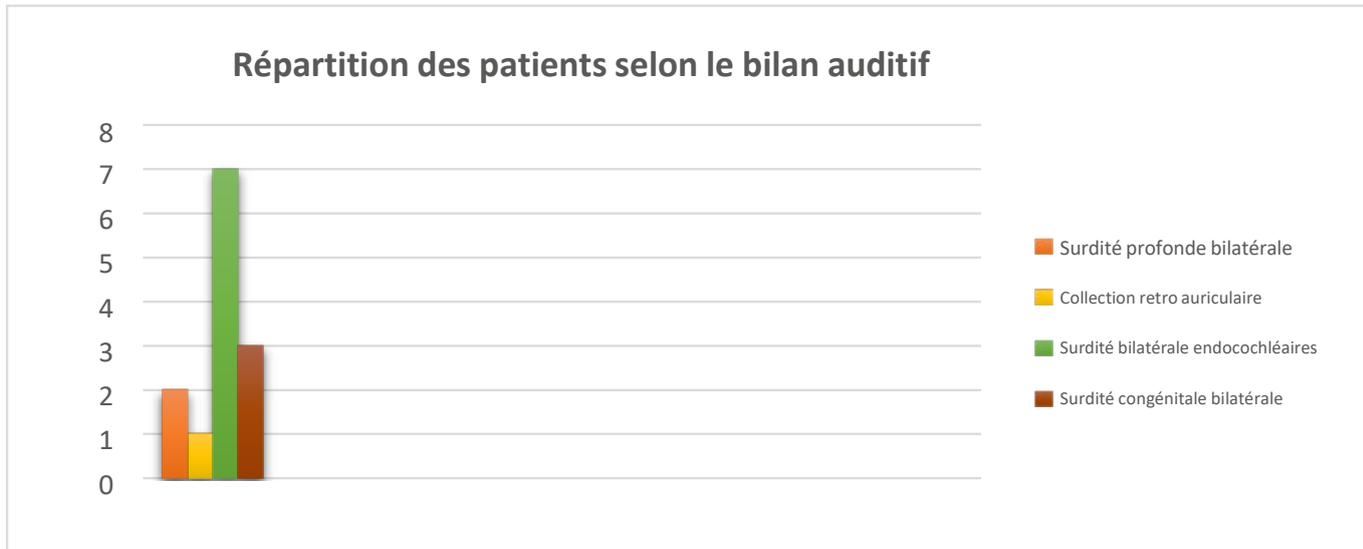


Figure 18. R epartition des patients selon les examens ORL

Tous les cas ont  t  soumis   un examen ORL. Cet examen consiste en une qu ete d’anomalie au niveau de l’oreille externe. Pavillon et m eat auditif externe, un examen sous otoscope des deux oreilles, un examen rhinopharyng  et un examen cervico-facial   la recherche de fistule branchiale, de dystopie canthale, ou de goitre (associ   galement au syndrome de Pendred).

L’int r et est de rechercher d’autres signes cliniques d’un syndrome responsable la surdit .

Les cas diagnostiqu s:

- deux cas souffrent de surdit e profonde bilat erale,
- un cas collection r etro-auriculaire,
- sept patients de surdit e bilat erale profonde endo cochl eaires,
- les trois autres cas surdit e cong enitale bilat erale.

2.7. R epartition des patients selon le poids de naissance

Le poids des patients   la naissance varie de 1,700 Kg   4,300 Kg. On constate qu’il n’y a pas une relation entre un poids bien d efini et la survenue de la surdit .

2.8. R epartition des patients selon le goitre

Les m eres des enfants souffrant de surdit e de notre  chantillon ne pr esentent pas un goitre. Mais cela ne signifie pas que ce facteur n’affecte pas la surdit . Au contraire le goitre est l’un des signes principaux associ    une surdit e syndromique -syndrome de pendred (W emeau *et al.*, 2015). Cela peut s’expliquer par la petite taille de notre  chantillon.

2.9. Répartition des patients selon l'oreille touchée

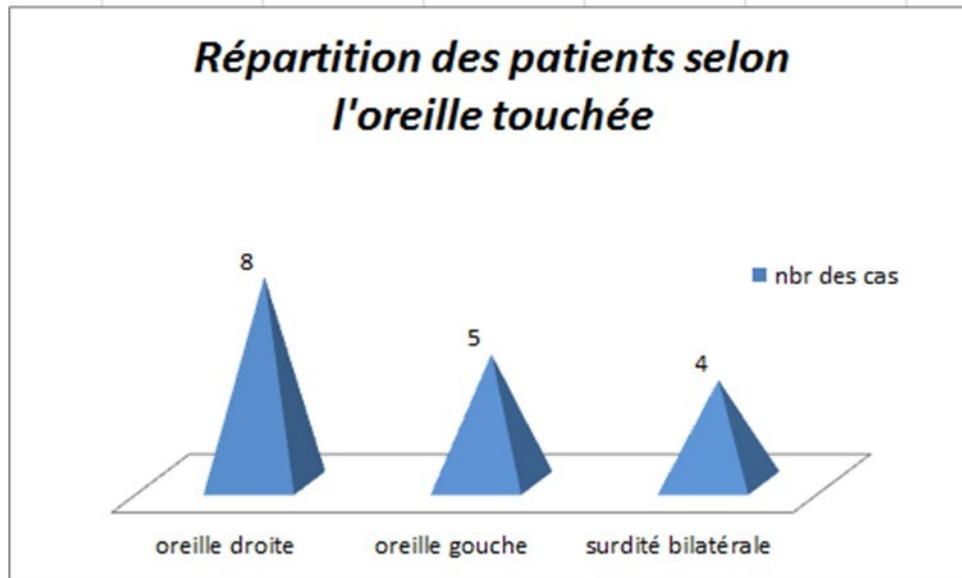


Figure 19. Répartition des patients selon l'oreille touchée

Dans l'échantillon que nous avons collecté, composé de 17 dossiers de CHU-ORL de Constantine, il y a 8 cas souffrant de surdit  profonde endocochl aires au niveau de l'oreille droite (SPD), 5 cas souffrant de surdit  profonde endocochl aires au niveau de l'oreille gauche (SPG) et 4 cas pr sentant une surdit  bilat rale (les deux oreilles sont touch es SB).

En comparaison   une  tude men e sur un  chantillon de 36 cas au service ORL de l'h pital militaire Avicenne de Marrakech au Maroc, dans 36 cas il y a 21 enfants avec une SPD, 15 enfants avec SPG (Nadour *et al.*, 2014). On remarque que l'oreille droite est la plus touch e que la gauche. Donc nos r sultats sont coh rents avec ce que nous avons mentionn e (Nadour *et al.*, 2014).

Concernant les 17 dossiers de l' cole des sourdes de Sidi Mabrouk Constantine, il n'y a aucune information sur ce facteur.

2.10. Répartition des patients selon le groupe sanguin

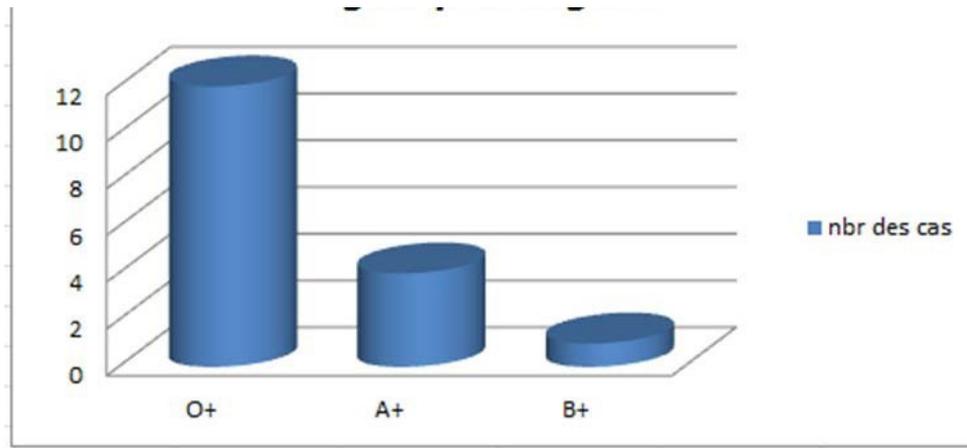


Figure 20. Répartition des patients selon le groupe sanguin

Parmi les informations contenues dans les dossiers que nous avons traités est le groupe sanguin, nous avons 12 cas parmi les 17 avec O+, 4 cas avec A+ et un seul cas B+. On constate que le groupe sanguin O+ est le plus touché par la surdité.

Selon une étude effectuée en Turquie sur 176 cas, parmi les quatre groupes sanguins, le groupe O+ est le plus susceptible que les autres groupes sanguins, 58% des cas sont O+ (Hear-it.org, 2004). Nos résultats sont cohérents avec la littérature.

Conclusion

Nous espérons au terme de notre travail, avoir sondé notre sujet qui est de dépeindre les signes cliniques des surdités de perception d'origine génétique, de discuter les causes majeurs de leurs survenues en se référant à une documentation spécialisée.

La surdité de perception est un type de perte auditive qui résulte d'un dysfonctionnement de l'oreille interne qu'il soit d'origine génétique, traumatique, toxique, infectieux....

Environ 70% des formes congénitales et 25% des surdités de l'adulte sont d'origine génétique. Au total 136 gènes ont déjà été identifiés et on pense qu'il y'en a plusieurs centaines d'autres en attente d'identification.

Dans cette étude nous nous sommes concentrés sur les surdités de perception d'origine génétique qui sont classées selon la cause génétique en perte auditive syndromique souvent associée à une combinaison de malformations de l'oreille externe ou d'autres malformations non auditives et en perte auditive non syndromique qui n'est pas associée à des anomalies visibles de l'oreille externe ou à des découvertes médicales connexes.

Les surdités génétiques peuvent être causées par une grande variété de mutations génétiques. Les mutations ponctuelles, les délétions, les duplications ou les réarrangements chromosomiques peuvent tous contribuer au développement de cette condition. Plus de 125 gènes sont associés à la perte auditive non syndromique.

Pour ce faire, nous avons regroupé une population d'étude sur la base de dossiers médicaux, dont l'accès nous a été autorisé par le service ORL du CHU de Constantine et l'école des sourds de Sidi Mabrouk Constantine, se limitant ainsi à des questionnaires adaptés à un regard médical mais dont certains paramètres se sont avérés d'intérêt.

D'après nos résultats en remarques que, l'absence de parole, les troubles du comportement ou l'isolement chez l'enfant sont des indicateurs de perte auditive, donc si l'un des symptômes apparaît, un examen complet du système auditif doit être réalisé afin d'identifier l'origine de cet handicap.

Sur les 34 cas analysés, la surdité est présente chez les deux sexes avec une légère prédominance masculine, un sex ratio de 0,81. Tous les patients consultés présentent une surdité prélinguale et ont été diagnostiqués comme sourds. Les paramètres étudiés à savoir : l'âge, le sexe, le déroulement de la grossesse, la prise de médicaments, la consanguinité, les

Conclusion

antécédents familiaux.... peuvent avoir un lien de causalité direct ou indirect avec le développement d'une surdité. Nous avons également remarqué dans notre échantillon étudié que le taux de surdité augmente chez les parents apparentés, donc le mariage consanguin est un facteur important qui augmente le pourcentage de personnes sourdes.

Lors de la recherche de la prévalence de surdité en Algérie, les données exactes sont difficiles à trouver, malgré que la surdité soit un problème de santé qui affecte une partie de la population algérienne. Il serait intéressant de continuer ce travail sur plus d'échantillons pour obtenir des résultats plus précis qui la qualifient pour être une référence approuvée.

Références bibliographiques

- **Albert S, Bozec H. (2010).** ORL et chirurgie cervico-faciale : Ellipses. P : 299.
- **Ayache D, Bercy M, Elbaz P (2001).** Surdit  de l'adulte.  ditions Scientifiques et M dicales Elsevier SAS. <https://www.em-consulte.com/article/2325/>
- **Barashkov A, Pshennikova G, Posukh L, Teryutin M (2016).** Spectrum and Frequency of the GJB2 Gene Pathogenic Variants in a Large Cohort of Patients with Hearing Impairment Living in a Subarctic Region of Russia (the Sakha Republic). Plos One doi :10.1371/journal.pone.0156300
- **Bergeron, Karl-F.; Nguyen, Chlo  M. A.; Cardinal, Tatiana; Charrier, Baptiste; Silversides, David W. et Pilon, Nicolas (2016).** « Upregulation of the Nr2f1-A830082K12Rik gene pair in murine neural crest cells results in a complex phenotype reminiscent of Waardenburg syndrome type 4 ». Disease Models & Mechanisms, 9(11), pp. 1283-1293.
- **Bernard Auriol (2016).** Les Nexus de la stria vascularis et l'audition. Les "gap junctions" ou nexus et leur r le dans l'audition (free.fr) des relations g n tiques et m caniques. Th se de doctorat, Universit  de Limoges.
- **Bull A, Natle M (2015).** Syndromes de Pendred et surdit s apparent es, 199, nos 4-5, 601-616.
- **Coll ge fran aise d'ORL et de chirurgie cervico-faciale, Righini (2017).** ORL CAMPUS (les r f rentiels des coll ges) : Elsevier Masson. p :403.
- **Delmaghani S (2016).** M canismes mol culaires sous- jacents   la surdit  neurosensorielle h r ditaire et leurs implications cliniques. Th se de doctorat, Universit  Pierre et Marie Curie, Paris, Frans. 98:1266-1270.
- **Drake RL, Wayne Vogl A, Mitchell A H G, Fabric, Jacque Duparc. (2020).** Gray's Anatomie- le manuel pour les  tudiants (CAMPUS): Elsevier health sciences.p : 1232.
- **Eliot Shearer A, Hildebrand MS, Schaefer AM, MS, LGC, et Richard JH Smith, MD (2023).** Aper u de la perte auditive g n tique. Gene Reviews. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/>

- **Golshayan D, Barbey F, Burnier M, Venetz J, Cachat F, Fellmann F, Moll S.(2006).** Aspects cliniques et génétiques du syndrome d’Alport. ISSN : 1660-9379.
- **Granade G. Lina, Morlé L , Alloisio N, Edery P, Plauchu H, Truy E, Disant F, Collet L (2001).** Les surdités génétiques : première cause de surdité de perception de l’enfant Genetic hearing impairment: the primary cause of sensorineural hearing defects in the child. Archives de Pédiatrie. 8(3): 308-312.
[https://doi.org/10.1016/S0929-693X\(00\)00201-3](https://doi.org/10.1016/S0929-693X(00)00201-3)
- **Gurgel RK, Jac Cklerrk, Dobie RA, Popelka (2012).** Un nouveau format standardisé pour les résultats auditifs dans les essais cliniques. Chirurgie de la tête et du cou otolaryngol. 147(5):803-7.
- **Hafler BP, Girirajan S, et al. (2022).** Mutation spectrum of MYO7A and USH2A in Taiwanese patients with Usher syndrome. Mol Vis. 10;28:78-85.
- **Hardelin JP, Denoyelle F, Levilliers J, Simmler MC, Petit C (2004).** Les surdités héréditaires : génétique moléculaire. Med Sci (Paris). 20(3): 311-316. doi: 10.1051/medsci/2004203311.
- **Huang S, Liu Y, Zhao X, et al. (2022).** Novel compound heterozygous mutations in SLC26A4 gene identified by targeted next-generation sequencing in a Chinese family with Pendred syndrome. BMC Med Genet. 10 23(1):2
- **Kamina P (2006).** Précis d’anatomie clinique Tome 2. Paris : Maloine ; p.361-97.
- **Lahlou G, Calvet C, Giorgi M, Lecomte MJ, Safieddine S (2023).** Towards the Clinical Application of Gene Therapy for Genetic Inner Ear diseases. Journal of Clinical Medicine.12(3): 1046. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9918244>
- **Le Nabec A. (2022).** Etude des régulations à distance du locus DFNB1 impliqué dans les surdités non syndromiques. Thèse de doctorat, Ecole doctorale Biologie-Santé - Nantes. p : 190.
- **Lonsbury Martin BL, Martin GK. (2009).** Oto-rhino-Laryngologie de Ballenger chirurgie de la tête et de cou : Snow JB .p :239-250
- **Mahfoudhi M, Khamassi K (2015).** Syndrome de Waardenburg. Pan Afr Med J. 20: 427. doi: 10.11604/pamj.2015.20.427.6209

- **Marieb E, Hohen K. (2010).** Anatomie et physiologie humaine : ERPI. p : 1400.
- **Marieb E, Keller S. (2020).** Biologie humaine- principes d’anatomie et de physiologie : Person. p : 730.
- **Michalski N. (2022).** Déficiets centraux auditifs dans les génétiques de surdit  l’exemple des g nes *Cdhr26* et *Pcdh15*. Th se de doctorat, Universit  de Sorbonne
- **Mingyu Han (2018).** Genetic causes of non-syndromic hearing loss in a Chinese population. Th se de doctorat, Universit  de Sydney. 10.1186/1479-5876-11-312.
- **Miyamoto Richard T. (2022).** Perforation traumatique du tympan. MD, MS, Indiana University School of Medicine.
- **Ngniee Tafo Ghiselaine Neuilly (2009-2010).** Etude de la surdit  de perception chez le grand enfant et l’adulte dans le service ORL CHU Gabreiel toure. Th se de M decine, Universit  de Bamako, Mali. p : 91.
- Otolaryngol. 21(1):1-16.
- **Pshennikova VG, Teryutin FM, Cherdonova AM , Borisova TV , Solovyev AV , Romanov GP , Morozov IV et al. (2023).** The *GJB2* (Cx26) Gene Variants in Patients with Hearing Impairment in the Baikal Lake Region (Russia). 14(5): 1001. doi: 10.3390/genes14051001
- **Riazuddin S, Nazli S, Ahmed ZM, et al. (2021).** Mutation spectrum of MYO7A and evaluation of a USH1E mutation in usher syndrome type I patients of diverse ethnicities. J Med Genet. 58(2):118-124.
- **Ridal M, Outtasi N, Taybi Z, Boulouiz R, Chaouki S, Boubou M, Maaroufi M, Benmansour N, Zaki Z, Ouldin K, et al. (2014).** Profil  tiologique des surdit s neurosensorielle s v re et profonde de l’enfant dans la r gion du centre-nord du Maroc. The Pan African Medical Journal. 17: 100. doi : 10.11604/pamj.2014.17.100.2331
- **R schendorf, F., Kubisch, C., Hoffmann, K. (2021).** Hereditary Hearing Loss: Genes, Mutations, and Molecular Pathways. EMBO Molecular Medicine, 13(1), e11894.
- **Sandman G (2013).** Etude de langage oral chez quatre enfants sourdes suite   une infection cytom galovirus cong nitale (m moire en vue de l’obtention du certificat de capacit  d’orthophoniste, Universit  Victor Segalen Bordeaux 2). p : 146.

- **Schweger J, Lucins R. (2013).** Le corps humain- tom 2 : tête, cou, dos : Maloine. p : 407.
- **Shearer A Eliot; Hildebrand Michael S.; Schaefer Amanda and Smith Richard JH (2023).** Genetic Hearing Loss Overview. National Library of Medicine. <http://www.washington.edu/>. ISSN: 2372-0697
- **Sturtz F, Lia AS. (2018).** Neuropathies périphériques génétiques et surdité : Etude des Relations Génétiques et Mécanistiques. Thèse de Doctorat. Université de Limoges. P : 205.
- **Vincent Wu, Edward AS, Michael MB, Matthew TWS , Jason AB (2019).** Approche à adopter pour la prise en charge de la maladie de Ménière. Can Fam Physician. ;65(7):468-472. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31300427/>
- **Yang T, Vidarsson H, Rodrigo-Blomqvist S, et al. (2020).** Transgenic Expression of SLC26A4 in Mouse Cochlea Rescues Hearing in Slc26a4-Null Mice. J Assoc Res
- **-Yasunaga S., Grati M., Cohen-Salmon M., El-Amraoui A. (2021).** Gene Therapy for Hearing Loss: Advances and Challenges. Current Opinion in Genetics & Development, 66, 116-124.

WEBOGRAPHIE

-<https://www.academie-medecine.fr/le-dictionnaire/index.php?q=prot%C3%A9ine%20C-r%C3%A9active&page=36>

- <https://www.laboratoires-unisson.com/faq/audition/surdite-types-de-perde-auditive-unisson>

-<https://www.ameli.fr/assure/sante/themes/perde-acuite-auditive/baisse-audition-signes-alerte->

-<https://www.amplifon.com/fr/reconnaitre-perde-d-audition/causes-surdite/surdite-hereditaire>

-<https://www.fondationpourlaudition.org/syndrome-de-usher-1103>

-<https://www.msmanuals.com/fr/professional/troubles-g%C3%A9nitaires/maladies-glom%C3%A9rulaires/syndrome-d-alport>

-<https://www.who.int/fr/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss>

- https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=705

- <https://www.starkey.fr/perde-auditive/prevention>

- <https://retina.ch/fr/degenerescences-retinienne-retina-suisse/heredite/>
- <https://www.msmanuals.com/fr/professional/affections-de-l-oreille>
- <https://www.seriniti.fr/blog/>
- Programme National de diagnostic et de prise en charge des enfants et des jeunes en situation de handicap auditif et de surdité "Programme Nasmaa" - Royaume du Maroc Ministère de la Solidarité, du Développement Social, de l'Égalité et de la Famille
- <https://www.em-consulte.com/article/51659/>

Annexe

Autres gènes de surdité

Dans ces tableaux, se trouvent un ensemble de gènes liés à chaque type de surdité (Shearer et al., 2023)

Tableau 1. Perte auditive autosomique récessive non syndromique : caractéristiques distinctives associées à des gènes sélectionnés (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/>)

Gène	Caractéristiques distinctives
<i>BDP1</i>	Le LH peut être progressif et postlingual.
<i>CDH23</i>	Association avec spectre phénotypique, y compris AR LH non syndromique et AR syndromique LH (voir syndrome d'Usher de type I .)
<i>EPS8L2</i>	Le LH peut être progressif et postlingual.
<i>GJB2</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Cause la plus fréquente de LH non syndromique AR sévère à profond dans les populations asiatiques et blanches. En revanche, les variants pathogènes bialléliques <i>du GJB2</i> ne contribuent essentiellement pas au LH génétique dans les populations d'Afrique subsaharienne. ¹ • Association avec spectre phénotypique, y compris AR (<i>GJB2</i> -DFNB) ² et AD (<i>GJB2</i> -DFNA) ² LH non syndromique
<i>LOXHD1</i>	Le LH peut être progressif et postlingual.
<i>MYO7A</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Le LH peut être progressif et postlingual. • Association avec spectre phénotypique, y compris AR et AD LH non syndromique et AR syndromique LH (voir syndrome d'Usher de type I .)
<i>PCDH15</i>	Association avec spectre phénotypique, y compris AR LH non syndromique et AR syndromique LH (voir syndrome d'Usher de type I .)
<i>SLC26A4</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Le LH peut être pré- ou postlingual, asymétrique et progressif. • Associez-vous au spectre phénotypique, y compris le LH non syndromique AR (aqueduc vestibulaire élargi non syndromique [NSEVA]) et le LH syndromique AR (syndrome de

Gène	Caractéristiques distinctives
	Pendred [PDS]). Lorsque PDS/NSEVA sont considérés comme faisant partie du même spectre de maladies, les taux de prévalence sont très élevés, car les variantes pathogènes de <i>SLC26A4</i> sont la 3 ^e cause la plus fréquente de LH (voir Syndrome de Pendred / Aqueduc vestibulaire élargi non syndromique).
<i>CSTR</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Les variants pathogènes <i>STRC</i> bialléliques sont la cause la plus fréquente de LH AR léger à modéré et la deuxième cause la plus fréquente de LH AR dans l'ensemble. ³ • Les délétions de gènes contigus bialléliques au niveau du chromosome 15q15.3 qui incluent <i>STRC</i> et <i>CATSPER2</i> sont associées au syndrome de surdité-infertilité (voir <i>CATSPER</i> - Related Male Infertility).
<i>TECTA</i>	Assoc avec spectre phénotypique, y compris AR et AD LH non syndromique
<i>TMC1</i>	
<i>TMPRSS3</i>	Le LH peut être progressif et postlingual.
<i>USH1C</i>	Association avec spectre phénotypique, y compris AR LH non syndromique et AR syndromique LH (voir syndrome d'Usher de type I.)
<i>WHRN</i>	Associé avec spectre phénotypique, y compris AR LH non syndromique et AR syndromique LH (voir syndrome d'Usher de type II.)

Tableau 2. Perte auditive autosomique dominante non syndromique : caractéristiques distinctives associées à des gènes sélectionnés (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/>)

Gène	Caractéristiques distinctives
<i>COL11A2</i>	HL est une basse fréquence ou une fréquence moyenne.
<i>DIAPH1</i>	
<i>GJB2</i>	<ul style="list-style-type: none"> • HL est prélingual. • Association avec spectre phénotypique, y compris AR (<i>GJB2</i> -DFNB) et AD (<i>GJB2</i> -DFNA) LH non syndromique
<i>MYO7A</i>	Association avec spectre phénotypique, y compris MA et RA LH non syndromique et

Gène	Caractéristiques distinctive
	RA syndromique (voir syndrome d'Usher de type I.)
<i>TECTA</i>	<ul style="list-style-type: none"> HL est prélingual. Assoc avec spectre phénotypique, y compris AR et AD LH non syndromique
<i>TMC1</i>	Assoc avec spectre phénotypique, y compris AR et AD LH non syndromique
<i>WFS1</i>	HL est une basse fréquence ou une fréquence moyenne

Tableau 3. Perte auditive syndromique liée à l'X : caractéristiques distinctives associées à des gènes sélectionnés (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/>)

Gène	Caractéristique distinctive
<i>AIFM1</i>	Association avec spectre phénotypique, y compris neuropathie auditive non syndromique XL et neuropathie auditive syndromique XL avec autres neuropathies associées telles que l'ataxie et le syndrome de Cowchock (maladie de Charcot-Marie-Tooth récessive liée à l'X de type 4)
<i>POU3F4</i>	Association avec LH mixte conducteur-sensoriel. La surdité de transmission dans ce trouble est causée par une fixation stapédienne (voir Agents/Circonstances à éviter).
<i>PRPS1</i>	Assoc avec spectre phénotypique, y compris LH non syndromique XL (<i>PRPS1</i> -DFNX) ¹ et LH syndromique XL (suractivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase (PRS) et déficit en PRS)

Tableau 4. Perte auditive non syndromique liée à l'X : caractéristiques distinctives associées à des gènes sélectionnés (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/>)

Gène(s)	Syndrome	Perte auditive			Commentaire
		Taper	Début	Gravité	
<i>CHD7</i>	Trouble <i>CHD7</i> (y compris le syndrome CHARGE)	Conducteur, SNHL	Variable	Variable	<ul style="list-style-type: none"> Dysfonctionnement/anomalie du nerf crânien VIII : SNHL et/ou dysfonctionnement vestibulaire L'implantation cochléaire peut

Gène(s)	Syndrome	Perte auditive			Commentaire
		Taper	Début	Gravité	
					<p>être difficile ou impossible en raison d'anomalies cochléovestibulaires altérées.</p> <ul style="list-style-type: none"> • D'autres neuropathies crâniennes peuvent également être présentes. • Malformations de l'oreille telles que les malformations ossiculaires associées au LH mixte complexe
<i>COL2A1</i> <i>COL11A1</i> <i>COL11A2</i>	Syndrome AD de Stickler	Conducteur, SNHL	Variable	Variable	<ul style="list-style-type: none"> • 40 % ont un certain degré de déficience auditive neurosensorielle (généralement un ton aigu, souvent subtil). • Le LH conducteur peut être observé et peut être secondaire à des otites récurrentes qui sont souvent associées à une fente palatine et/ou peuvent être secondaires à un défaut des osselets de l'oreille moyenne.
<i>EDN3</i> <i>EDNRB</i> <i>KITLG</i> <i>MITF</i> <i>PAX3</i> <i>SNAI2</i> <i>SOX10</i>	Syndrome de Waardenburg (WS) (Voir Syndrome de Waardenburg Type I.)	SNHL	Congénital	Variable	<ul style="list-style-type: none"> • Type le plus courant de LH syndromique MA • La perte auditive, les anomalies pigmentaires (toupet blanc) et le dystopium canthorum (canthus médial largement espacé) sont les

Gène(s)	Syndrome	Perte auditive			Commentaire
		Taper	Début	Gravité	
					<p>caractéristiques cliniques les plus fréquemment observées.</p> <ul style="list-style-type: none"> Diverses anomalies de l'os temporal ont été identifiées chez les personnes w/WS1 & HL. WS2, WS3 et WS4 peuvent être hérités de manière AD ou AR.
<i>EYA1</i> <i>SIX1</i> <i>SIX5</i>	Trouble du spectre branchio-otoréal (BOR)	Conducteur, SNHL, mixte	Variable	Variable	<ul style="list-style-type: none"> 2e type le plus courant de LH syndromique MA Anomalies rénales Anomalies branchiales (étiquettes de fente branchiale, fosses, kystes) Malformations de l'oreille externe, moyenne et interne (par exemple, fosses préauriculaires)
<i>NF2</i>	Neurofibromatose 2	SNHL	Moyenne : 18-24 ans	Généralement unilatéral et graduel ; Peut-être bilatéral et soudain	<ul style="list-style-type: none"> Schwannomes vestibulaires bilatéraux avec symptômes associés d'acouphènes, de LH et de dysfonctionnement de l'équilibre Les schwannomes vestibulaires sont un type de LH rare et potentiellement traitable.

Tableau 5. La perte auditive syndromique autosomique dominante : caractéristiques distinctives associées à des gènes sélectionnés (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/>)

Gène(s)	Syndrome	Perte auditive			Commentaire
		Taper	Début	Gravité	
<i>ADGRV1</i> <i>USH2A</i> <i>WHRN</i>	Syndrome d'Usher (USH) type II	SNHL	Congénital	Léger à sévère	<ul style="list-style-type: none"> • Dans l'ensemble, le syndrome d'Usher est le type le plus courant de LH syndromique AR. • Imitation du LH non syndromique : le LH est congénital ; La RP commence à la fin de l'adolescence ou au début de l'âge adulte. • Réponses vestibulaires intactes ou variables • <i>WHRN</i> est également associé à un LH non syndromique AR.
<i>BTB</i>	Déficit en biotinidase	SNHL	Variable	Variable; un certain degré de LH est présent chez $\geq 75\%$ des enfants qui deviennent symptomatiques.	Si elles ne sont pas reconnues et corrigées par l'ajout quotidien de biotine à l'alimentation, les personnes affectées développent des caractéristiques neurologiques (par exemple, convulsions, hypotonie, DD, ataxie, troubles de la vision, HL et anomalies cutanées).
<i>CDH23</i> <i>CIB2</i> <i>MYO7A</i> <i>PCDH15</i> <i>USH1C</i> <i>USH1G</i>	Syndrome d'Usher (USH) type I	SNHL	Congénital	Sévère à profonde	<ul style="list-style-type: none"> • Dans l'ensemble, le syndrome d'Usher est le type le plus courant de LH syndromique AR ; USH1 est le type le plus courant de syndrome d'Usher.

Gène(s)	Syndrome	Perte auditive			Commentaire
		Taper	Début	Gravité	
					<ul style="list-style-type: none"> • Imitation du LH non syndromique : le LH est congénital ; La RP commence à la fin de l'adolescence ou au début de l'âge adulte. • À moins d'être équipées d'un implant cochléaire, les personnes affectées ne développent généralement pas la parole. • Dysfonction vestibulaire sévère ou aréflexie vestibulaire. Le déséquilibre est associé à HL et est une caractéristique déterminante de USH1. Les enfants marchent généralement plus tard que d'habitude, à l'âge d'environ 18 mois à 2 ans. • <i>CDH23</i> , <i>CIB2</i> , <i>PCDH15</i> et <i>USH1C</i> s ont également associés au LH non syndromique AR. • <i>MYO7A</i> est également associé au LH non syndromique AD et AR.
<i>CLRN1</i>	Syndrome d'Usher type III (OMIM PS276900)	SNHL	Congénital	Gravité SNHL variable, progressive	Dans l'ensemble, le syndrome d'Usher est le type le plus courant de LH syndromique AR.
COL9A1 COL9A2 COL9A3	Syndrome AR de Stickler	Conducteur , SNHL	Variable	Variable	<ul style="list-style-type: none"> • 40 % ont un certain degré de déficience auditive neurosensorielle (généralement un ton aigu, souvent subtil). • La surdit� de transmission peut �tre observ�e et peut �tre secondaire � des

Gène(s)	Syndrome	Perte auditive			Commentaire
		Taper	Début	Gravité	
					otites récurrentes qui sont souvent associées à une fente palatine et/ou peuvent être secondaires à un défaut des osselets de l'oreille moyenne.
KCNE1 KCNQ1	Syndrome de Jervell et Lange Nielsen	SNHL	Congénital	Profond	<ul style="list-style-type: none"> • 3e type le plus courant de LH syndromique AR • Anomalies du LH et de la conduction cardiaque • La présentation classique est un enfant qui éprouve des épisodes syncopaux pendant des périodes de stress, d'exercice ou de peur. 50% des personnes concernées ont eu des événements cardiaques avant l'âge de 3 ans. • Voir Tableau 9, agents/circonstances à éviter .
PEX1 PEX2 PEX3 PEX5 PEX6 PEX10 PEX11B PEX12 PEX13 PEX14 PEX16 PEX19 PEX26	Trouble du spectre de Zellweger (ZSD)	SNHL	Variable	Variable	<ul style="list-style-type: none"> • La ZSD est due à un trouble peroxysome et comprend une perte d'audition et de vision, une hypotonie et d'autres caractéristiques cliniques. • Une ZSD plus douce peut d'abord attirer l'attention en raison d'un échec du dépistage auditif.

Gène(s)	Syndrome	Perte auditive			Commentaire
		Taper	Début	Gravité	
PEX7 PHYH	Maladie de Refsum adulte	SNHL	Variable	Sévère, progressive	<ul style="list-style-type: none"> • PR, anosmie, neuropathie, ataxie et LH • L'atteinte du nerf auditif (neuropathie auditive) peut être mise en évidence lors des tests des réponses évoquées du tronc cérébral auditif. Les personnes atteintes d'une atteinte du nerf auditif peuvent éprouver des difficultés auditives même en présence d'un audiogramme normal.
<i>SLC26A4</i>	Syndrome de Pendred (SPD)	SNHL	Apparition congénitale ou infantile	Habituellement (mais pas toujours) sévère à profonde	<ul style="list-style-type: none"> • 2e type le plus courant de LH syndromique AR • LH, dysfonction vestibulaire et goitre thyroïdien • Le LH peut fluctuer mais progresse souvent. • Un dysfonctionnement vestibulaire doit être suspecté chez les nourrissons avec un retard de marche. • Les os temporaux sont radiologiquement anormaux chez toutes les personnes atteintes de SPD et incluent le plus souvent une anomalie de la partition incomplète de type II et un aqueduc vestibulaire agrandi. • <i>SLC26A4</i> est également associé à un HL non syndromique AR.

Tableau 6. La perte auditive syndromique autosomique récessive : caractéristiques distinctives associées à des gènes sélectionnés (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1434/>)

Gène(s)	Syndrome	Perte auditive			Commentaire
		Taper	Début	Gravité	
COL4A5	Syndrome d'Alport ¹	SNHL	Généralement après 10 ans	Sévérité variable, progressive	
TIMM8A	Syndrome de surdité-dystonie-neuronopathie optique (syndrome de Mohr-Tranebjaerg)	SNHL	Petite enfance	Progressif, pré- ou postlingual	Imitation du LH non syndromique : le LH présente toujours une manifestation. Une dystonie ou une ataxie lentement progressive se développe chez les adolescents, et une diminution de l'acuité visuelle lentement progressive due à l'atrophie optique se développe à l'âge d'environ 20 ans. La démence se développe à l'âge d'environ 40 ans.

Questionnaire

Questionnaire Date (mois/jour/année):

Numéro d'identification de l'étude :

Nom de l'investigateur :

I. Données sociodémographiques			
Age			
Sexe			
Nombre de frères			
Rang dans la fratrie	Enfant unique	Au milieu	
	Aîné	Cadet	
Intervalle entre les grossesses			
Scolarisation * Si oui :	oui	non	
	niveau scolaire :		
Etat matrimonial des parents :	marié	divorcé	séparé
Mode de vie	Le patient vit chez les deux parents Le patient vit chez l'un des parents Mutualiste		
Le niveau socioculturel des parents	Sans niveau	Lycée	
	Niveau d'étude supérieur au baccalauréat		
Age des parents (À la naissance de l'enfant malade)	mère	père	
Tabac (parents fumeurs)	oui	non	
Profession des Parents	mère	père	
Consanguinité	oui	non	
Origine géographique :	urbain	rural	
Localisation de l'enfant (ville, province/état, pays) :			
Niveau socio- économique	bas	moyen	élevé
Langue principale parlée à la maison			
Autres langues parlées à la maison			

II. Déroulement de la grossesse		
Grossesse suivie	oui	non
Complications durant la grossesse *Si oui lesquelles ?	oui	non
Consommation de médicaments pendant la grossesse :	oui	non
*si oui	sur ordonnance	sans ordonnance
Type de médicaments		
Déroulement de l'accouchement		
Complications durant l'accouchement : *Si oui lesquelles ?	oui	non
Lieu de l'accouchement :	domicile	hôpital
Voie d'accouchement :	césarienne indication:	VB
Complications pré- et périnatales : (souffrance néonatale) : Si oui lesquelles ?*	oui	non
Poids à la naissance :	normal	anormal
IV. Allaitement / vaccination		
Allaitement :	maternel: Durée :	artificiel
Vaccination :	oui	2- non
	a. DPT: b. OPV: c. HIB: d. MMR: e. Hepatitis: f. Varicella: g. Other:	

Réaction au vaccin		
V. Antécédents		
1. Personnels		
A. Médicaux		
Comorbidités : *Si oui lesquelles ?	oui	non
B. Fratrie		
Existe déjà un ou des enfant (s) atteint dans la fratrie *si oui préciser : <ul style="list-style-type: none"> • Le nombre • Le sexe • Type de Maladie 	oui	non
	F	M
C. Autres personnes de la famille :		

Existe déjà autres personnes atteints dans la famille ?	oui	Non
*si oui préciser : <ul style="list-style-type: none"> • Le nombre • Le sexe • Lien familial` • Type de maladie 		
VI. Caractéristiques de la maladie		
Age du repérage du / des premier(s) symptôme(s) par les parents :	- Dès la naissance	-Entre 12 et 24 mois
	- Après une phase de développement normale mais avant 12 mois	- Entre 24 et 36 mois
		-Après 36 mois

Résumé

Résumé

Selon l'organisation mondiale de la santé, la surdité correspond à un état où la personne entend moins bien qu'une personne ayant une audition normale. Il existe différents types de perte auditive, la surdité de perception ou neurosensorielle est la plus répandue. Elle peut être la conséquence soit d'une atteinte au niveau de l'oreille interne ou bien d'un dysfonctionnement nerveux dû à une anomalie qui touche le nerf auditif. Dans notre étude, nous sommes intéressés à la surdité de perception d'origine génétique, cette dernière peut être causée par une grande variété des mutations génétiques à savoir : les mutations ponctuelles, les délétions, les duplications ou les réarrangements chromosomiques, tous peuvent contribuer au développement d'une surdité. Plusieurs gènes sont impliqués dans ce type de surdité comme exemple : GJB2, SLC26A4, Cdh23, Pcdh15, OTOF et MYO7A...

Sur les 34 cas analysés, la surdité est présente chez les deux sexes avec une légère prédominance masculine, un sex ratio de 0,81. Tous les patients consultés présentent une surdité prélinguale et ont été diagnostiqués comme sourds. Les paramètres étudiés à savoir : l'âge, le sexe, le déroulement de la grossesse, la prise de médicaments, la consanguinité, les antécédents familiaux.... peuvent avoir un lien de causalité direct ou indirect avec le développement d'une surdité.

La surdité est un problème de santé majeur qui touche une partie de la population algérienne mais qui reste non quantifiée, vu l'absence des données statistiques sur la prévalence de cette pathologie dans notre pays, il serait intéressant de continuer ce travail plus d'échantillons pour obtenir des résultats plus précis qui la qualifient pour être une référence approuvée.

ملخص

وفقًا لمنظمة الصحة العالمية، الصمم هو حالة يسمع فيها الشخص بشكل أقل جودة من السمع الطبيعي. هناك أنواع مختلفة من فقدان السمع، وفقدان السمع الإدراكي أو الحسي العصبي هو الأكثر شيوعًا. يمكن أن يكون نتيجة إما إصابة على مستوى الأذن الداخلية أو لخلل عصبي بسبب شذوذ يؤثر على العصب السمعي. في دراستنا، نحن مهتمون بفقدان السمع الحسي العصبي من أصل وراثي، يمكن أن يحدث هذا الأخير بسبب مجموعة واسعة من الطفرات الجينية، وهي: الطفرات النقطية أو الحذف أو الازدواجية أو إعادة ترتيب الكروموسومات، وكلها يمكن أن تسهم في تطور الصمم. تشارك عدة جينات في هذا النوع من

الصمم، على سبيل المثال: GJB2 و SLC26A4 و Cdh23 و Pcdh15 و OTOF و MYO7A من بين الحالات الـ 34 التي تم تحليلها، يوجد الصمم في كلا الجنسين مع غلبة طفيفة للذكور، بنسبة 0.81 بين الجنسين. جميع المرضى الذين تم فحصهم يعانون من صمم قبل لغوي وتم تشخيص إصابتهم بالصمم. المعطيات التي تمت دراستها، وهي: العمر، والجنس، ومسار الحمل، وتناول الأدوية، والقرابة، والتاريخ العائلي، وما إلى ذلك. قد يكون له علاقة سببية مباشرة أو غير مباشرة بتطور الصمم. يعد الصمم مشكلة صحية كبيرة تؤثر على جزء من الشعب الجزائري لكنها لا تزال غير محددة الكمية، نظرا لعدم وجود بيانات إحصائية حول انتشار هذه الحالة المرضية في بلدنا، سيكون من المثير للاهتمام أن يستمر هذا العمل في المزيد من العينات للحصول على نتائج أكثر دقة تؤهلها لتكون معيارا معتمداً.

Abstract

According to the World Health Organization, deafness is a condition where a person hears less well than a person with normal hearing. There are different types of hearing loss, perceptual or sensorineural hearing loss is the most common. It can be the consequence either of hitting on the level of the inner ear or of a nervous dysfunction due to an anomaly which affects the auditory nerve. In our study, we are interested in sensorineural hearing loss of genetic origin, the latter can be caused by a wide variety of genetic mutations, namely: point mutations, deletions, duplications or chromosomal rearrangements, all of which can contribute to the development of deafness. Several genes are involved in this type of deafness, for example: GJB2, SLC26A4, Cdh23, Pcdh15, OTOF and MYO7A...

Of the 34 cases analyzed, deafness is present in both sexes with a slight male predominance, a sex ratio of 0.81. All the patients consulted have prelingual deafness and have been diagnosed as deaf. The parameters studied, namely: age, sex, course of pregnancy, taking medication, consanguinity, family history, etc. may have a direct or indirect causal link with the development of deafness.

Deafness is a major health problem which affects part of the Algerian population but which remains unquantified, given the absence of statistical data on the prevalence of this pathology in our country, it would be interesting to continue this work more samples to obtain more accurate results that qualify it to be an approved reference.

Année universitaire: 2022-2023

Présenté par : KERFA Boutheina

KERROUCHE Khadîdja

La surdité de perception d'origine génétique

Mémoire pour l'obtention du diplôme de Master en Génétique

Selon l'organisation mondiale de la santé, la surdité correspond à un état où la personne entend moins bien qu'une personne ayant une audition normale. Il existe différents types de perte auditive, la surdité de perception ou neurosensorielle est la plus répandue. Elle peut être la conséquence soit d'une atteinte au niveau de l'oreille interne ou bien d'un dysfonctionnement nerveux dû à une anomalie qui touche le nerf auditif. Dans notre étude, nous sommes intéressés à la surdité de perception d'origine génétique, cette dernière peut être causée par une grande variété des mutations génétiques à savoir : les mutations ponctuelles, les délétions, les duplications ou les réarrangements chromosomiques, tous peuvent contribuer au développement d'une surdité. Plusieurs gènes sont impliqués dans ce type de surdité comme exemple : GJB2, SLC26A4, Cdh23, Pcdh15, OTOF et MYO7A...

Sur les 34 cas analysés, la surdité est présente chez les deux sexes avec une légère prédominance masculine, un sexe ratio de 0,81. Tous les patients consultés présentent une surdité prélinguale et ont été diagnostiqués comme sourds. Les paramètres étudiés à savoir : l'âge, le sexe, le déroulement de la grossesse, la prise de médicaments, la consanguinité, les antécédents familiaux.... peuvent avoir un lien de causalité direct ou indirect avec le développement d'une surdité.

La surdité est un problème de santé majeur qui touche une partie de la population algérienne mais qui reste non quantifiée, vu l'absence des données statistiques sur la prévalence de cette pathologie dans notre pays, il serait intéressant de continuer ce travail plus d'échantillons pour obtenir des résultats plus précis qui la qualifient pour être une référence approuvée.

Mots-clefs : surdité de perception, gènes, mutations génétiques, facteurs de risques.

Laboratoire de recherche:

Président du jury : Mme. GHARZOULI Razika (MCA - UFMC 1).
Encadrant : Mme. BENHIZIA Hayet (MCA - UFMC 1).
Examineur : Mme. SEDRATI Khadidja (MCB - UFMC 1).