



Université Constantine 1 Frères Mentouri
Faculté des Sciences de la Nature et de la Vie

جامعة قسنطينة 1 الإخوة مtentouri
كلية علوم الطبيعة والحياة

Département : Biologie Animale **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 congénitale : à propos de 60 patients

Présenté par : MEGHERBI Meriem El Batoul

Le : 25/06/2025

ADDACI Dikra

Jury d'évaluation :

Présidente: BOUDOKHANE Ibtissem (MCB - UConstantine 1 Frères Mentouri).

Encadrante : ZIDOUNE Housna (MCB - UConstantine 1 Frères Mentouri).

Examinateur: LATRECHE Fethi (MAA- UConstantine 1 Frères Mentouri).

**Année universitaire
2024- 2025**

Table des matières

Remerciements et dédicaces

Liste des abréviations

Liste des figures

Liste des tableaux

Introduction.....1

Partie bibliographique

Chapitre I. Anatomie de l'oreille

1. Anatomie de l'oreille	2
1.1 Oreille externe	2
1.2 Oreille moyenne	3
1.3 Oreille interne	4
2. Physiologie de l'oreille	5
2.1 Fonction auditive	5
2.2 Fonction vestibulaire.....	6

Chapitre II. Surdité congénitale

1. Épidémiologie de la surdité.....	7
2. Classification de la surdité congénitale	7
2.1 Selon l'origine	8
2.1.1 Surdité génétique	8
2.1.2 Surdité non génétique	8
2.2 Selon la sévérité.....	8
2.3 Selon le mécanisme physiopathologique	9
2.3.1 Surdité de transmission	9
2.3.2 Surdité de perception	9
2.3.3 Surdité mixte	9

3. Diagnostic	10
3.1 Examen ophtalmologique	10
3.2 Électrocardiogramme (ECG) et analyse d'urine	10
3.3 Sérologie CMV.....	10
3.4 Tomodensitométrie des os temporaux (scanner des rochers)	11
3.5 Approche génétique et analyses moléculaires.....	11

Chapitre III. Génétique de la surdité congénitale

1. Mode de transmission	12
1.1 Transmission autosomique récessive	12
1.2 Transmission autosomique dominante.....	12
1.3 Transmission liée à l'X	12
1.4 Transmission mitochondriale	13
2. Gènes majeurs impliqués dans la surdité congénitale	13
2.1 Gène <i>GJB2</i>	13
2.2 Gène <i>OTOF</i>	14
2.3 Gène <i>MYO15A</i>	14
2.4 Gène <i>TECTA</i>	14
3. Gènes responsables de la surdité congénitale syndromique et non syndromique	15
3.1 Gènes impliqués dans la surdité non syndromique	15
3.2 Gènes responsables de la surdité syndromique	16
4. Thérapie génique	17

Partie pratique

1. Patients et méthodes

1. Patients.....	18
2. Méthodes.....	18

2.1. Collecte de données	18
2.2 Analyses des données	19
2.3 Analyse statistique des variables quantitatives	19

Résultats et discussion

1. Étude descriptive	20
1.1 Répartition des patients selon le sexe	20
1.2 Répartition des patients selon l'âge	21
1.3 Répartition des patients selon la région	23
1.4 Répartition des patients selon la consanguinité.....	24
1.5 Répartition des patients selon la présence des antécédents familiaux.....	26
2. Étude clinique.....	27
2.1 Répartition des patients selon le type de la surdité.....	27
2.2 Répartition des patients selon le degré de perte auditive	28
2.3 Répartition des patients selon l'existence d'une infection <i>in utero</i>	30
2.4 Répartition des patients selon leur capacité langagière	31
2.5 Répartition des patients en fonction du développement moteur	32
2.6 Répartition des patients en fonction de leur attitude comportementale	33
2.7 Répartition des patients selon le traitement reçu par implant cochléaire.....	35

Conclusion et perspectives.....	36
--	-----------

Références bibliographiques

Annexe

Résumés

Remerciements

Nous remercions d'abord **Allah** le tout-puissant pour nous avoir donné la force, la sagesse et la persévérence nécessaires à la réalisation de ce mémoire.

Nos sincères remerciements à toutes les personnes qui ont contribué de près ou de loin à la réalisation de ce projet de fin d'études. Leurs conseils, leur soutien et leur encouragement ont été d'une valeur inestimable.

Nous tenons à exprimer toute notre reconnaissance à notre encadrante **Dr ZIDOUNE Housna**. Nous la remercions de nous avoir encadrées, orientées, aidées et conseillées, son expertise et son dévouement nous ont guidées et inspirées à chaque étape de la réalisation de ce mémoire. Nous sommes extrêmement reconnaissantes pour sa patience et son encadrement.

Ses nombreux conseils ne nous ont jamais fait défaut. Nous sommes heureuses de lui exprimer ici notre respectueuse reconnaissance.

Nous tenons également à remercier chaleureusement les membres du jury, **Dr BOUDOKHANE Ibtissem et Mr LATRECHE Fethi** pour avoir consacré leur temps et leur expertises à évaluer notre travail et nos prodiguer leurs précieuses recommandations.

Nous tenons à exprimer notre profonde gratitude au **Pr BENCHAOUI Mounira** ainsi qu'à l'ensemble de son personnel médical pour leur disponibilité et leur collaboration. Leur contribution nous a été d'une aide précieuse et a largement facilité la conduite et l'aboutissement de ce travail.

Un immense merci à notre famille, nos amis, et à tous ceux qui ont cru en nous et nous ont accompagnés dans cette belle aventure.

Leur soutien moral et leurs mots d'encouragement ont compté plus que tout.

Dédicaces

A ma chère mère *Zohra*, A mon cher père *Salim*,

Qui n'ont jamais cessé, de formuler des prières à mon égard, de me soutenir et de m'épauler pour que je puisse atteindre mes objectifs.

A mes chères sœurs *Asma, Alia et Nouzha*,

A mes frères *Adam, Okba, Mohamad*

Pour leur soutien moral et leurs précieux conseils tout au long de mes études.

À mon encadrante *ZIDOUNE Housna*,

Pour son indéfectible soutien et sa patience infinie.

A mes chères amies *Menel et Hiba*,

Pour leur aide et leur accompagnement dans les moments difficiles.

A toute ma famille,

A tous mes autres ami(e)s.

MEGHERBI Meriem El Batoul

Dédicaces

Louange à **ALLAH**, en premier et en dernier, louange digne de sa majesté et de sa grandeur.
C'est par sa grâce que mon chemin s'est facilité, que mes pas se sont affermis, et que j'ai pu
atteindre ce moment que j'ai tant espéré.

Je tiens à exprimer ma profonde gratitude à tous ceux qui ont marqué mon parcours
universitaire, en particulier à **mes chers enseignants**, pour la richesse de leur enseignement,
leurs conseils et leur bienveillance. Vous avez été des phares guidant mes pas vers la
connaissance.

À **ma famille** bien-aimée, vous êtes mes racines et ma force. Merci pour votre soutien
constant, vos prières sincères, votre amour inconditionnel et votre fierté silencieuse mais si
précieuse.

À **mon fiancé**, mon compagnon de route, celui qui a cru en moi, même quand moi je doutais.
Merci pour ta patience, ton soutien, ta présence rassurante dans ma vie. Tu as été ce cœur qui
apaisait mes inquiétudes, et cette voix qui me motivait quand la fatigue me gagnait.

Enfin, à toutes les personnes qui m'ont soutenue par un mot, une pensée, un sourire ou une
prière, recevez toute ma reconnaissance et mon affection.

Cet accomplissement n'est pas uniquement le mien, il est le fruit de votre amour, de votre foi
en moi, et de votre accompagnement tout au long de ce chemin.

ADDACI Dikra

Liste des abréviations

AAV	virus adéno-associés
ACTG1	actine gamma 1
ADN	acide désoxyribonucléique
Anc80L65	ancêtre80L65
CIB	calcium and integrin binding family member 2
CDH23	cadherin 23, PAX3 Paired box 3
CMV	cytomégalovirus
dB	décibel
ECG	électrocardiogramme
EYA1	eyes absent homolog 1
GJB6	gap junction bêta-6
GJB2	gap junction bêta-2
KCNE1	potassium voltage-gated channel subfamily E regulatory subunit 1
KCNQ1	potassium voltage-gated channel subfamily Q member 1
MT-RNR1	mitochondrially encoded 12S rRNA
MITF	microptalmia-associated transcription factor
MYO15A	myosine XVa
MYO7	myosin VIIA
NGS	next generation sequencing
CHUC	centre hospitalo-universitaire Ibn Badis de Constantine

ORL	oto-rhino-laryngologie
OMS	organisation mondiale de la santé
OEA	otoémission acoustiques
OTOF	otoferline
PAX 3	paired box gène 3
PEA-A	potentiels évoqués auditifs automatisés
POU3F4	POU classe 3 hémeobox 4
SIX1	sine oculis homeobox homolog 1
SIX1	sine oculis homeobox homolog 5
SLC26A4	solute carrier family 26 member 4
STRC	stereocilin
TECTA	tectorine alpha
TMC1	transmembrane channel like1
USH1C	Usher syndrome type 1C
WPRE	woodchuck hepatitis virus post-transcriptional regulatory element

Liste des figures

Figure 1. Schéma d'ensemble des trois parties de l'oreille (coupe verticale transversale).....	2
Figure 2. Anatomie de l'oreille (coupe verticale transversale).	3
Figure 3. Labyrinthe osseux	4
Figure 4. Labyrinthe membraneux	5
Figure 5. Répartition des patients selon le sexe.	20
Figure 6. Répartition des patients selon l'âge.....	21
Figure 7. Répartition des patients en fonction de la région.....	23
Figure 8. Répartition des patients selon la consanguinité.	24
Figure 9. Répartition des patients selon la présence des antécédents familiaux.	26
Figure 10. Répartition des patients selon le degré de perte auditive mesuré par audiométrie tonale.	28
Figure 11. Répartition des patients en fonction de l'existence d'une infection <i>in utero</i>	30
Figure 12. Répartition des patients selon leur capacité langagière.	31
Figure 13. Répartition des patients selon le retard de la marche.....	32
Figure 14. Répartition des patients selon leur profil comportemental.	33
Figure 15. Répartition des patients selon le côté (droit/gauche) de l'implant cochléaire	35

Liste des tableaux

Tableau 1. Gènes associés à la surdité non syndromique et leurs effets sur l'audition	15
Tableau 2. Gènes impliqués dans la surdité congénitale syndromique	16
Tableau 3. Répartition des patients selon le type de la surdité.	27

Introduction

Introduction

L'oreille est un organe bilatéral et symétrique, logé dans les structures osseuses du rocher, qui constitue une portion de l'os temporal du crâne. Elle joue un double rôle fondamental, assurant à la fois la réception des sons et la régulation de l'équilibre (**Lacombe, 2000**).

Un dysfonctionnement de ce système peut compromettre la capacité auditive, menant à des troubles tels que la surdité congénitale. Celle-ci correspond à une perte auditive présente dès la naissance, pouvant résulter de diverses étiologies, notamment des infections pré-natales, des maladies génétiques ou des affections auto-immunes. En Algérie, près d'un nouveau-né sur 700 présente une perte auditive confirmée dès la naissance (**Boudjenah et al., 2024** ; **Venkatasamy & Péporté, 2024** ; **Guo et al., 2024**).

Ce type de surdité se caractérise par une atteinte auditive précoce et peut être classé selon des critères cliniques et audiométriques, mais aussi en fonction de son mode de transmission génétique. De nombreux gènes ont été mis en évidence comme étant impliqués dans la survenue de la surdité congénitale, et leur étude, ainsi que celle d'autres facteurs moléculaires, contribue à une meilleure compréhension des mécanismes biologiques sous-jacents (**Xu et al., 2023** ; **Brotto et al., 2024** ; **Chen et al., 2024** ; **Feng et al., 2024**).

L'objectif principal de cette étude, à la fois analytique et descriptive, consiste à caractériser les aspects cliniques et génétiques de la surdité congénitale chez un échantillon de patients de l'Est algérien, suivis au Centre Hospitalo-Universitaire Ibn Badis de Constantine.

Les objectifs spécifiques de cette investigation sont :

- la détermination de la prévalence de la surdité congénitale dans la population cible,
- l'identification des facteurs génétiques et environnementaux influençant sa distribution et sa sévérité,
- la description des profils cliniques et phénotypiques associés aux variations observées.

Partie bibliographique

Chapitre I

Anatomie de l'oreille

L'oreille, un organe pair et symétrique, est logée dans des cavités osseuses situées dans la région du rocher, une partie de l'os temporal du crâne, et elle assure deux fonctions distinctes mais complémentaires : l'audition et l'équilibration (**Lacombe, 2000**).

1. Anatomie de l'oreille

L'oreille est composée de trois parties anatomiques interdépendantes : l'oreille externe, l'oreille moyenne et l'oreille interne (**Figure 1**). Chacune de ces structures remplit une fonction spécifique dans la captation, l'amplification et la transmission des ondes sonores, ainsi que dans la régulation de l'équilibre et de l'orientation spatiale, permettant ainsi à l'organe de remplir son rôle essentiel dans la perception auditive et le maintien de la stabilité corporelle (**Gray, 1918 ; Brownell, 1997 ; de Nava & Lasrado, 2023**).

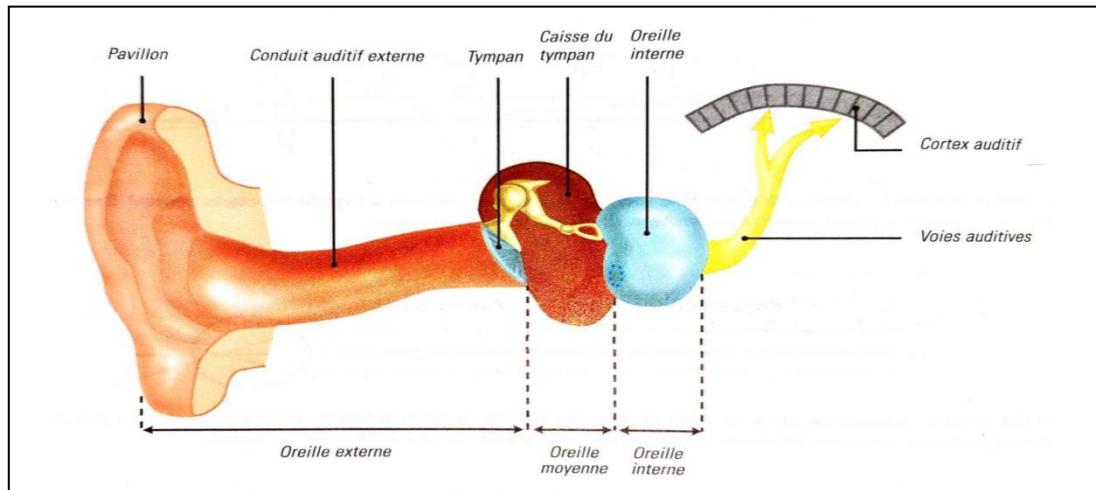


Figure1. Schéma d'ensemble des trois parties de l'oreille (coupe verticale transversale) (**Lacombe, 2000**).

1.1. Oreille externe

L'oreille externe est composée de trois structures anatomiques :

- **le pavillon auriculaire** : il se définit par une structure cartilagineuse recouverte de peau et joue un rôle dans la focalisation des ondes sonores vers le conduit auditif externe,
- **le conduit auditif externe** : il s'agit d'un canal d'environ 2,5 cm de longueur, tapissé de glandes sécrétant du cérumen, une substance protectrice contre les agents pathogènes et les corps étrangers,

- **le tympan** : il correspond à une membrane fine et semi-transparente qui vibre sous l'effet des ondes sonores, convertissant ainsi l'énergie acoustique en énergie mécanique (**Figure 1**) (Gray, 1918 ; Conrad & Gorniak, 2019 ; de Nava & Lasrado, 2023).

1.2. Oreille moyenne

L'oreille moyenne, creusée dans l'épaisseur du rocher, est composée de trois parties communiquant les unes avec les autres:

-**la caisse du tympan** : c'est un espace situé entre le conduit auditif externe et l'oreille interne, délimité par la membrane du tympan qui forme sa paroi externe,

-**la cavité tympanique et la chaîne des osselets**: la cavité tympanique contient trois minuscules os, appelés osselets, formant un système de levier pour amplifier les vibrations du tympan. Ces osselets sont : le marteau (*malleus*), qui est attaché au tympan et reçoit les vibrations sonores, l'enclume (*incus*), situé entre le marteau et l'étrier, et transmettant les vibrations, et enfin l'étrier (*stapes*), le plus petit os du corps humain, qui transmet les vibrations à la fenêtre ovale, marquant l'entrée de l'oreille interne,

-**la trompe d'Eustache** : ce conduit, long de 4 cm, s'ouvre sur la paroi antérieure de la caisse et débouche au niveau de l'orifice pharyngien, situé sur la paroi latérale du rhinopharynx. Elle permet l'équilibrage de la pression de part et d'autre du tympan et facilite une transmission optimale du son (**Figure 2**) (Gray, 1918 ; Nguyen, 1995 ; Conrad & Gorniak, 2019)

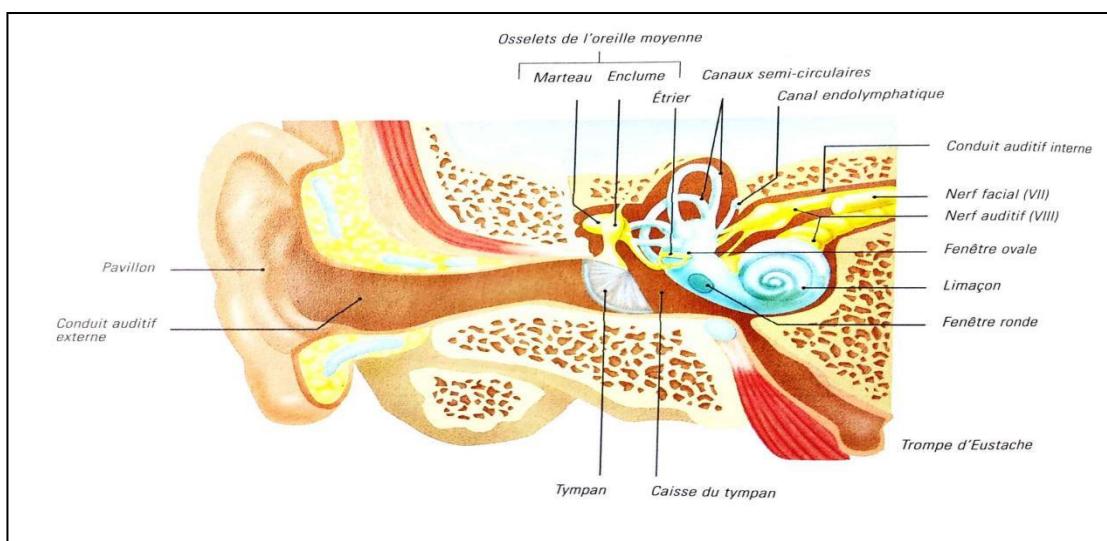


Figure 2. Anatomie de l'oreille (coupe verticale transversale) (Lacombe, 2000).

1.3. Oreille interne

L'oreille interne, également appelée le labyrinthe, située en dedans de la caisse du tympan, est divisée en deux parties principales :

- **le labyrinthe osseux** : excavé dans le rocher, se divise en trois régions distinctes. Le vestibule, structure centrale du labyrinthe osseux, communique avec la caisse du tympan par la fenêtre ovale, un orifice situé sur sa paroi externe, tandis que sa paroi inférieure se prolonge directement dans le limaçon osseux. Les trois canaux semi-circulaires s'ouvrent dans le vestibule, participant à la perception des mouvements. Enfin, le limaçon osseux, ou cochlée, constitue la portion auditive du labyrinthe ; remplie de liquide (périlymphe et endolymphé), il abrite l'organe de Corti, où se trouvent les cellules ciliées sensorielles. Ces cellules assurent la conversion des vibrations mécaniques en signaux électriques, transmis au nerf cochléaire pour être ensuite analysés par le cerveau (**Figure 3**),

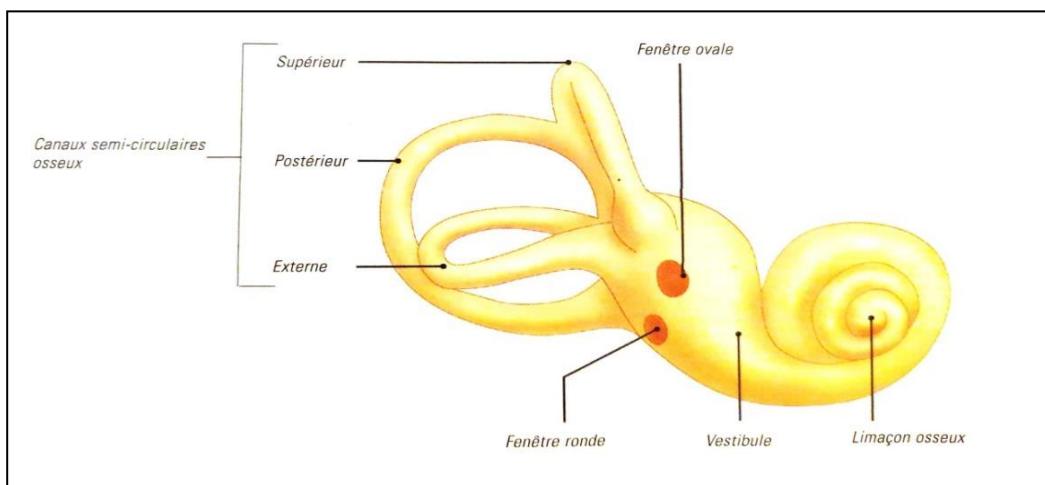


Figure 3. Labyrinthe osseux (Lacombe, 2000).

- **le labyrinthe membraneux** : contenu dans le labyrinthe osseux, il est constitué de trois petits sacs interconnectés : l'utricule, sur lequel s'implantent trois canaux semi-circulaires (supérieur, postérieur et externe), le saccule, relié à l'utricule par le canal endolymphatique, et le limaçon, une structure spirale qui communique avec le saccule par un canal très fin, appelé canal cochléaire. L'utricule et le saccule forment ensemble le vestibule, jouant un rôle clé dans l'équilibre. L'ensemble du labyrinthe membraneux est parcouru par un liquide aqueux, l'endolymphé, contenu à l'intérieur de chaque cavité et essentiel à son bon fonctionnement (**Figure 4**) (Nguyen, 1995 ; Lacombe, 2000 ; de Nava & Lasrado, 2023).

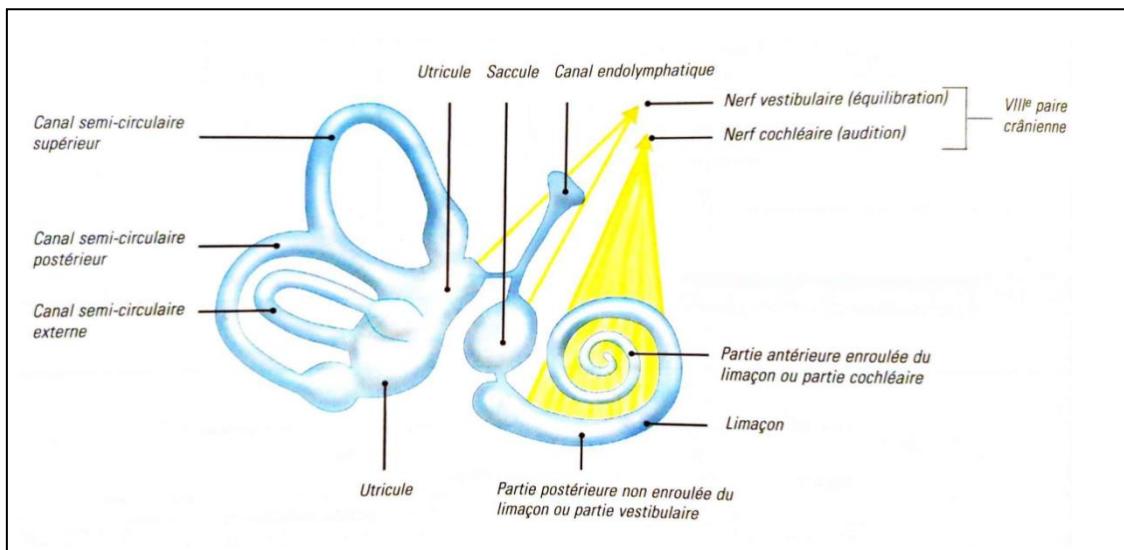


Figure 4. Labyrinthe membraneux (Lacombe 2000).

Le conduit auditif interne est un canal creusé dans le rocher, dont l'orifice interne s'ouvre dans l'étage postérieur de la base du crâne. Son fond est constitué d'une lame osseuse perforée qui répond au vestibule et à la base du limaçon osseux, laissant passage aux nerfs facial, cochléaire et vestibulaire, qui s'engagent dans les orifices du fond du conduit (**Figures 2 et 4**) (Nguyen, 1995 ; Lacombe, 2000).

2. Physiologie de l'oreille

L'oreille est un organe sensoriel essentiel impliqué dans l'audition. Schématiquement, les ondes sonores sont transportées par les oreilles externe et moyen vers l'organe de Corti, où elles sont transformées en influx nerveux, qui emprunte ensuite les voies auditives jusqu'au cerveau pour interprétation (Nguyen, 1995 ; Lacombe, 2000).

Seule l'oreille interne joue un rôle clé dans le maintien de l'équilibre grâce au système vestibulaire situé dans l'oreille interne (Jamois, 1990 ; Lacombe, 2000).

2.1. Fonction auditive

Elle répond à la perception des sons, qui sont en fait des vibrations de l'air, vibration que l'oreille est capable d'analyser. Cependant, cette réception ne peut être faite que pour des sons compris dans une zone de fréquences limitées (Jamois, 1990).

Ces vibrations sont reçues au niveau des pavillons qui les concentrent vers le conduit auditif externe. Ils font vibrer le tympan, et cette vibration est transmise par l'intermédiaire de la chaîne des osselets au limaçon (Jamois, 1990 ; Bouccara et al, 2005).

Le limaçon, organe récepteur de l'audition, comporte des cellules capables de transformer la grandeur physique que sont les vibrations en influx nerveux, lequel est transmis à une cellule nerveuse dont le corps cellulaire se trouve dans un ganglion situé sur le nerf auditif. L'axone de cette cellule nerveuse, qui participe à la formation du nerf VIII (**Figure 1**), conduit l'information jusqu'aux noyaux auditifs du tronc cérébral (**Jamois 1990**).

2.2. Fonction vestibulaire

La fonction vestibulaire permet le maintien de l'équilibre grâce aux canaux semi-circulaires, dont la paroi contient une cellule prolongée par un cil sur lequel est fixé un petit grain, appelé otolithe. Ce cil et l'otolithe baigne dans une substance gélatineuse. Lors des mouvements de la tête et selon le plan de ce mouvement, l'otolithe se déplace, transmettant ainsi l'information à une cellule nerveuse en contact avec la cellule porteuse de l'otolithe (**Jamois, 1990 ; Lacombe, 2000**).

Cette cellule nerveuse, dont le corps cellulaire est situé dans le ganglion de Scarpa au fond du conduit auditif interne, est l'équivalent des ganglions rachidiens. Son axone transmet l'information *via* le nerf vestibulaire (**Figure 4**), puis par le nerf VIII, jusqu'aux noyaux vestibulaires du tronc cérébral, où un relais neuronique s'effectue. Ce processus déclenche divers réflexes permettant d'ajuster la posture et de rétablir l'équilibre en réponses aux différents types des mouvements de la tête perçus par le système vestibulaire : acquiescement (de bas en haut et de haut en bas), négation (de gauche à droite et de droite à gauche) et hochement (latéral, oreille vers l'épaule) (**Jamois, 1990 ; Nguyen, 1995**).

Chapitre II

Surdité congénitale

La surdité désigne une perte totale ou partielle de l'audition, pouvant avoir des origines variées telles que des infections, des maladies génétiques ou des affections auto-immunes (**Venkatasamy & Péporté, 2024**).

1. Épidémiologie de la surdité

La surdité constitue un enjeu majeur de la santé publique, affectant environ 5 % de la population mondiale, soit plus de 430 millions de personnes. L'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) estime que d'ici 2050, ce chiffre pourrait atteindre 700 millions en raison du vieillissement de la population et de l'exposition croissante aux bruits nocifs (**Kim et al., 2024**).

Les formes de surdité varient en fonction des régions et des populations. La surdité congénitale, d'origine génétique dans 60 à 80 % des cas, touche environ 1 à 3 naissances pour 1 000 dans les pays développés, tandis que ce taux est plus élevé dans les pays en développement, en raison d'un accès limité aux soins prénataux et néonataux. La presbyacousie, pour sa part, demeure la principale cause de surdité neurosensorielle liée à l'âge, touchant près de 30 % des personnes âgées de plus de 65 ans (**Roberts & Jackson, 2013 ; Makani et al., 2024 ; Guan-Jiang et al., 2025**).

En Algérie, la prévalence de la surdité, tous types confondus, est estimée à 12,6 pour 100 000 habitants selon les données de la charge mondiale de morbidité pour l'année 2021. Sur le plan national, une étude multicentrique menée entre 2022 et 2023 sur un échantillon de 1 530 nouveau-nés a révélé que 3,2 % présentaient une perte auditive confirmée, soit environ 1 enfant sur 700 (**Boudjenah et al., 2024 ; Guo et al., 2024**).

2. Classification de la surdité congénitale

Présente dès la naissance, la surdité congénitale se définit par une perte auditive initiale et peut être catégorisée selon différents paramètres cliniques et audiométriques.

2.1 Selon l'origine

2.1.1 Surdité génétique

Elle constitue environ 80 % des cas de surdité congénitale. Elle résulte de mutations génétiques affectant des gènes impliqués dans le développement ou le fonctionnement du système auditif. Deux catégories principales sont distinguées : la surdité non syndromique, qui représente environ 70 % des cas; et la surdité syndromique, qui concerne environ 30 % des cas, s'intègre dans le cadre de syndromes génétiques complexes où la perte auditive est associée à d'autres signes cliniques comme dans le syndrome de Usher, le syndrome de Waardenburg et le syndrome de Pendred (**Mondaine, 2005 ; Tanaka et al., 2017**).

2.1.2 Surdité non génétique

Elle représente environ 20 % des cas de surdité congénitale et résulte de facteurs environnementaux survenant pendant la grossesse l'accouchement. Plusieurs causes peuvent être impliquées : les infections pré-natales, telles que la rubéole, la toxoplasmose ou le cytomégalovirus (CMV) ; l'hypoxie néonatale, fréquemment observée en cas de prématurité ou de souffrance fœtale ; l'exposition à des agents ototoxiques, notamment certains antibiotiques, l'alcool ou les drogues ; ainsi que les traumatismes obstétricaux, incluant l'anoxie ou l'incompatibilité Rhésus (**Mondaine, 2005 ; Tanaka et al., 2017**).

2.2 Selon la sévérité

La classification de la surdité selon la sévérité repose sur le degré de perte auditive mesuré en décibels (dB), par rapport à l'intensité réelle du son. Une audition est considérée comme normale lorsque la perte auditive est inférieure à 20 dB. Au-delà de ce seuil, plusieurs niveaux de déficience auditive peuvent être distingués. La surdité légère correspond à une perte auditive comprise entre 20 et 40 dB. La surdité modérée est définie par une perte située entre 41 et 70 dB. La surdité sévère concerne les pertes allant de 71 à 90 dB, tandis que la surdité profonde désigne une perte auditive supérieure à 90 dB.

Cette classification est essentielle pour adapter les stratégies de prise en charge, notamment en ce qui concerne l'appareillage auditif et l'orientation vers des interventions thérapeutiques ou éducatives spécifiques (**Brownstein et al., 2013 ; OMS, 2021**).

2.3 Selon le m  canisme physiopathologique

La classification des surdit  s peut également se faire en fonction de la localisation anatomique de l'atteinte au sein du syst  me auditif.

2.3.1 Surdit  e de transmission

La surdit  e de transmission est une forme de perte auditive r  sultant d'une alt  ration dans la transmission du son vers l'oreille interne. Cette d  faillance peut entra  ner une diminution de l'audition d'environ 30 dB, correspondant    une perte auditive l  g  re    mod  r  e. Dans de nombreux cas, une intervention chirurgicale peut corriger ce probl  me. Par exemple, l'otospongiose est une affection qui immobilise l'  trier, le dernier osselet de l'oreille moyenne, entravant ainsi la transmission sonore. Le traitement chirurgical consiste    remplacer cet osselet par une proth  se afin de restaurer la conduction du son vers l'oreille interne (**Bouccara et al., 2005**).

Les troubles auditifs peuvent avoir diverses causes fr  quentes, notamment l'accumulation de c  rumen obstruant le conduit auditif, les infections de l'oreille moyenne telles que les otites, l'otospongiose, la perforation du tympan, ainsi que la pr  sence de kystes ou de tumeurs au niveau de l'oreille moyenne. Les traumatismes barotraumatiques, souvent induits par des variations brusques de pression, constituent   g  alement un facteur   tiologique important (**Tanaka-Ouyang et al., 2017**).

2.3.2 Surdit  e de perception

Elle est due    une atteinte de l'oreille interne et constitue la principale cause de perte auditive requ  rant un appareillage. Dans environ deux tiers des cas, son origine est g  n  tique. Le tiers restant correspond    une forme acquise, li  e    une exposition prolong  e    des niveaux sonores   lev  s entra  nant des l  sions des cellules cili  es cochl  aires,    l'administration de substances ototoxiques, notamment certains antibiotiques ou agents chimioth  rapeutiques,    des traitements par radioth  rapie ciblant la r  gion c  phalique ou faciale,    des pathologies infectieuses telles que la rub  ole, ainsi qu'au vieillissement physiologique de l'oreille, responsable de la presbyacusie (**Bouccara et al., 2005**).

2.3.3 Surdit  e mixte

La surdit  e mixte associe une atteinte des m  canismes de transmission et de perception, impliquant simultan  ement l'oreille externe ou moyenne ainsi que l'oreille interne. L'ampleur

de la perte auditive peut varier d'une forme l  g  re    une surdit  e s  v  re, selon l'  tendue des l  sions affectant chacune des structures concern  es (**Gurgel et al., 2012**).

3. Diagnostic

La surdit  e cong  itale est identifi  e par des examens cliniques compl  t  s par un d  pistage n  onatal syst  matique. Celui-ci repose sur deux tests principaux : les oto  missions acoustiques (OEA), qui mesurent la r  ponse des cellules cili  es externes de la cochl  e    un stimulus sonore, et les potentiels voqu  s auditifs automatis  s (PEA-A), qui enregistrent l'activit   lectrique du nerf auditif en r  ponse    un son, permettant ainsi d'  valuer l'int  grit   de la voie auditive (**Mondain, 2005**).

Lorsqu'un diagnostic de surdit  e est confirm   chez un enfant, un bilan tiologique est r  alis   afin de d  terminer la cause. Bien qu'aucun protocole standardis   ne soit universellement tabli, un certain nombre d'examens compl  mentaires sont g  n  ralement recommand  s (**Mondain, 2005**).

3.1 Examen ophtalmologique

L'examen ophtalmologique vise    d  tecter d'  ventuels troubles visuels associ  s    la surdit  e, pr  sents chez environ 50 % des enfants atteints de surdit  e s  v  re ou profonde. Le fond d'  eil peut r  v  ler une r  tinite pigmentaire, signe pr  coce du syndrome d'Usher, parfois avant les premiers sympt  mes visuels. Il permet aussi de rep  rer des signes vocateurs d'infections cong  nitales telles que la toxoplasmose, la rub  ole ou le CMV (**Kettani, 2017**).

3.2 lectrocardiogramme (ECG) et analyse d'urine

Un ECG est effectu   afin de d  pister le syndrome de Jervell et Lange-Nielsen, qui associe surdit  e cong  itale et troubles du rythme cardiaque. La recherche d'une h  maturie par bandelette urinaire peut orienter vers un syndrome d'Alport, caract  ris   par une surdit  e progressive associ  e    une atteinte r  nale (**Kettani, 2017**).

3.3 S  rologie CMV

Le diagnostic d'une infection    CMV est r  alis  , car ce virus repr  sente une cause majeure de surdit  e cong  itale (**Kettani, 2017**).

3.4 Tomodensitométrie des os temporaux (scanner des rochers)

Il est réalisé afin de détecter d'éventuelles malformations de l'oreille interne, ce qui permet de confirmer une origine congénitale de la surdité (Kettani, 2017).

3.5 Approche génétique et analyses moléculaires

La recherche des mutations du gène *GJB2* (*gap junction bêta 2*) est systématique, car ce gène cause environ 80 % des surdités génétiques non syndromiques. En cas de surdité syndromique ou d'anomalies morphologiques, un caryotype est réalisé pour détecter d'autres anomalies chromosomiques (Kettani, 2017).

Chapitre III

Génétique de la surdité congénitale

Les avancées en génétique moléculaire ont conduit à l'identification de nombreux gènes impliqués dans la surdité congénitale. Parmi eux, certains sont désormais bien caractérisés, tant sur le plan de leur rôle physiopathologique que des possibilités de prise en charge thérapeutique, notamment par la thérapie génique (Korver et al., 2017; Shearer et al., 2024).

1. Mode de transmission

La surdité congénitale peut être transmise selon différents modes héréditaires. La compréhension de ces modes de transmission est essentielle pour le conseil génétique, le diagnostic prénatal et l'élaboration de stratégies thérapeutiques ciblées.

1.1 Transmission autosomique récessive

Environ 80 à 90 % des cas de surdité congénitale non syndromique résultent de mutations autosomiques récessives impliquant des gènes tels que *STRC* (*stereocilin*), *GJB2* et *OTOF* (*otoferline*). Les mutations du gène *STRC*, par exemple, sont associées à une surdité neurosensorielle légère à modérée (OMIM 603720). Celles du gène *GJB2* provoquent une surdité neurosensorielle profonde prélinguale, parfois accompagnée d'un dysfonctionnement vestibulaire (OMIM 220290). Les mutations du gène *OTOF* entraînent principalement une surdité neurosensorielle sévère à profonde et une absence de réponse auditive du tronc cérébral (OMIM 601071) (Redfield & Shearer, 2023 ; Brotto et al., 2024).

1.2 Transmission autosomique dominante

Le mode autosomique dominant est responsable d'une proportion significative des cas de surdité non syndromique, représentant entre 10 et 20 % des cas. Parmi les gènes les plus impliqués figurent *ACTG1* (*actin gamma 1*), dont les mutations entraînent une surdité neurosensorielle bilatérale, progressive, devenant profonde vers la sixième décennie de vie (OMIM 604717), ainsi que *TECTA* (*tectorin alpha*), associé à une surdité neurosensorielle (OMIM 601543) (Brotto et al., 2024).

1.3 Transmission liée à l'X

Les surdités liées à l'X ne représentent qu'environ 1,14 % des diagnostics établis. Parmi elles, les mutations du gène *POU3F4* (*POU class 3 homeobox 4*), transmises selon un mode récessif lié à l'X, sont responsables d'une surdité profonde, souvent associée à une perte auditive de

type conductif. Ces mutations entraînent également des anomalies anatomiques telles qu'un os déficient ou absent entre l'extrémité latérale du méat acoustique interne et le tour basal de la cochlée, ainsi qu'une communication anormale entre l'espace sous-arachnoïdien du méat et la périlymphe (OMIM 304400) (Feng et al., 2024 ; Shearer et al., 2024).

1.4 Transmission mitochondriale

Bien que rares (< 1 %), certaines mutations de l'ADN mitochondrial, notamment au niveau du gène *MT-RNR1* (*mitochondrially encoded 12S rRNA*), en particulier la mutation m.1555A>G, peuvent provoquer une hypersensibilité aux effets ototoxiques des aminoglycosides, augmentant ainsi le risque de surdité induite par ces antibiotiques chez les individus porteurs (Chen et al., 2024).

2. Gènes majeurs impliqués dans la surdité congénitale

Certains gènes jouent un rôle essentiel dans le développement de la surdité congénitale. Leur analyse permet de mieux comprendre les mécanismes génétiques sous-jacents à cette pathologie, tels que le gène *GJB2*, *OTOF*, *MYO15A* (*myosin XVA*) et *TECTA*.

2.1 Gène *GJB2*

Le gène *GJB2*, en position 13q12.11, est fréquemment impliqué dans les surdités non syndromiques de type prélingual. Il code pour la connexine 26, une protéine exprimée dans le tissu de l'oreille interne, essentielle au fonctionnement des jonctions communicantes. Ces jonctions jouent un rôle crucial dans le transport de petites molécules et, surtout, dans la régulation du potassium, un processus indispensable à la fonction sensorielle de la cochlée (Xu et al., 2023).

Des mutations affectant ce gène peuvent compromettre le fonctionnement de ces jonctions, altérant le gradient électrochimique nécessaire à la transduction du signal auditif, ce qui se traduit par une perte de l'audition. La mutation c.35delG figure parmi les plus fréquentes, notamment en Europe et en Asie (Xu et al., 2023).

2.2 Gène *OTOF*

Le gène *OTOF*, situé sur le locus 2p23.3, code pour l'otoferline, une protéine impliquée dans les formes profondes de surdité congénitale autosomique récessive. L'otoferline joue un rôle central dans la régulation de la synaptogenèse au niveau des cellules ciliées internes de la cochlée et le relargage des neurotransmetteurs, permettant ainsi la conversion des signaux mécaniques en signaux électriques, indispensables à la transmission de l'information auditive vers le cortex auditif (**Wang et al., 2024**).

Une altération du gène *OTOF* perturbe la neurotransmission synaptique, entraînant une surdité profonde tout en préservant la fonction vestibulaire. Ce type de perte auditive ne peut être identifié de manière précise que par une analyse moléculaire ciblée (**Wang et al., 2024**).

2.3 Gène *MYO15A*

Localisé sur le locus 17p11.2, le gène *MYO15A* joue un rôle essentiel dans le développement des stéréocils, structures spécialisées de la cochlée impliquées dans la perception auditive. Les mutations de ce gène sont responsables de formes congénitales de surdité, dont la sévérité peut varier. *MYO15A* code pour une myosine impliquée de manière cruciale dans la croissance et la maintenance des stéréocils. En l'absence d'une myosine fonctionnelle, les stéréocils ne se développent pas correctement, ce qui entraîne une perte auditive (**Farjami et al., 2020**).

2.4 Gène *TECTA*

Le gène *TECTA*, localisé sur le locus 11q23.3, intervient dans la formation de la membrane tectoriale, une structure clé pour la transmission du son au sein de la cochlée. Des mutations de ce gène sont à l'origine d'une surdité congénitale autosomique dominante, généralement progressive, associée à une altération de cette membrane. *TECTA* code une glycoprotéine intégrée à la membrane tectoriale. La mutation c.6183G>T, localisée dans le domaine zonadhésine de cette protéine, pourrait perturber l'organisation structurale de la membrane, compromettant ainsi la conversion mécanique du son en signal sensoriel, et entravant la transmission du stimulus auditif aux cellules ciliées (**Sansović et al., 2023**).

3. Gènes responsables de la surdité congénitale syndromique et non syndromique

La surdité congénitale peut se manifester sous deux formes principales : syndromique et non syndromique.

3.1 Gènes impliqués dans la surdité non syndromique

La diversité des gènes associés à la surdité non syndromique reflète la complexité des mécanismes moléculaires de l'audition, tels que les gènes *GJB6* (*gap junction-bêta 6*), *SLC26A4* (*solute carrier family 26 member 4*), *TMC1* (*transmembrane channel like 1*) (Tableau 1).

Tableau 1. Gènes associés à la surdité non syndromique et leurs effets sur l'audition
(Delmaghani et al., 2020 ; Shearer et al., 2024).

Gène	Protéine	Transmission	Phénotypes / Remarques
<i>GJB6</i> (13q12.11)	Connexine 30	Autosomique récessive ou dominante	Souvent en combinaison avec <i>GJB2</i> (délétion en cis ou trans) (OMIM 220290 ; OMIM 612643 ; OMIM 612645) ; aussi dans le syndrome de Clouston (OMIM 129500)
<i>SLC26A4</i> (7q22.3)	Pendrine	Autosomique récessive	Souvent avec aqueduc vestibulaire élargi (OMIM 274600) ; aussi dans le syndrome de Pendred (OMIM 600791)
<i>TMC1</i> (9q21.13)	TMC1	Autosomique récessive ou dominante	Impliqué dans la mécanotransduction dans les cellules ciliées cochléaires (OMIM 606705 ; OMIM 600974)

3.2 Gènes responsables de la surdité syndromique

Certaines formes de surdité congénitale sont associées à des syndromes spécifiques impliquant divers organes. Ces formes sont dues à l'altération de certains gènes tels que *SLC26A4*, *MYO7A* (*myosin VIIA*), *USH1C* (*Usher syndrome type 1C*), *CDH23* (*cadherin 23*), *PAX3* (*Paired box 3*), *MITF* (*microphthalmia-associated transcription factor*), *KCNQ1* (*potassium voltage-gated channel subfamily Q member 1*), *KCNE1* (*potassium voltage-gated channel subfamily E regulatory subunit 1*), *EYA1* (*eyes absent-1*), *SIX1* (*sine oculis homeobox homolog 1*) et *SIX5* (*sine oculis homeobox homolog 5*) (Tableau 2).

Tableau 2. Gènes impliqués dans la surdité congénitale syndromique (Tranebjærg et al., 2022 ; Shearer et al., 2024).

Syndrome	Gène(s)	Symptômes	Transmission
Syndrome de Pendred (OMIM 274600)	<i>SLC26A4</i> (7q22.3)	Goitre, dysfonctionnement thyroïdien	Autosomique récessive
Syndrome d'Usher (OMIM 276900 ; OMIM 276904 ; OMIM 601067)	<i>MYO7A</i> (11q13.5), <i>USH1C</i> (11p15.1), <i>CDH23</i> (10q22.1)	Rétinite pigmentaire	Autosomique récessive
Syndrome de Waardenburg (OMIM 193500 ; OMIM 148820 ; OMIM 193510)	<i>PAX3</i> (2q36.1), <i>MITF</i> (3p13)	Anomalies pigmentaires, dystopia canthorum	Autosomique dominante
Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen (OMIM 220400 ; OMIM 612347)	<i>KCNQ1</i> (11p15.5), <i>KCNE1</i> (21q22.12)	Syndrome du QT long (risque d'arythmie)	Autosomique récessive
Syndrome Branchio-Oto-Rénal (OMIM 602588 ; OMIM 608389 ; OMIM 610896)	<i>EYA1</i> (8q13.3), <i>SIX1</i> (14q23.1), <i>SIX5</i> (19q13.32)	Fosses auriculaires, kystes branchiaux, anomalies rénales	Autosomique dominante

4. Thérapie génique

La thérapie génique constitue une approche prometteuse pour traiter la surdité congénitale. Elle consiste à corriger ou compenser les mutations responsables de la perte auditive dès la naissance, en ciblant les cellules de l'oreille interne, comme les cellules ciliées ou les neurones auditifs, par l'introduction ou la modification d'un matériel génétique fonctionnel (**Géléoc et Holt, 2014**).

Cette approche utilise principalement des vecteurs viraux, notamment les virus adéno-associés (AAV), largement étudiés pour leur efficacité dans l'oreille interne grâce à leur stabilité, leur tropisme cellulaire étendu et leur faible immunogénicité. L'ajout de séquences régulatrices (comme WPRE ; *woodchuck hepatitis virus post-transcriptional regulatory element*) et de nouveaux sérotypes (tel qu'Anc80L65) a permis d'améliorer la transduction des cellules ciliées (**Khabou et al., 2015**).

Des études sur des souris mutées pour le gène *OTOF*, ont montré qu'une seule injection de deux vecteurs AAV portant chacun une moitié du gène permettait de restaurer l'audition durablement (plus de 20 semaines). Ces résultats ouvrent des perspectives prometteuses pour des stratégies similaires dans d'autres surdités génétiques (**Meyer et al., 2013 ; Calvet et al., 2018**).

Des défis importants subsistent, notamment la nécessité d'intervenir avant la dégénérescence irréversible des cellules auditives, de contourner la taille limitée des transgènes (environ 5 kb pour les AAV) et d'améliorer le ciblage cellulaire afin d'éviter les effets indésirables (**Akil et al., 2019 ; Delmaghani & El-Amraoui, 2020 ; Shibata et al., 2016**).

Plusieurs voies d'administration sont actuellement explorées, telles que l'injection trans-tympanique, la cochléostomie ou la canalostomie, seule ou combinée à d'autres approches (**Chien et al., 2015**).

Actuellement, la surdité congénitale sévère ou profonde est prise en charge par l'implant cochléaire, de préférence avant 18 mois (**Joint Committee on Infant Hearing, 2019**). Bien que ce dernier favorise le développement du langage (**Nicholas & Geers, 2006**), ses limites persistent, notamment en environnement bruyant ou pour la perception musicale. La thérapie génique émerge ainsi comme une alternative prometteuse, potentiellement curative, pour les formes héréditaires (**Askew et al., 2015 ; Delmaghani & El-Amraoui, 2020**).

Partie pratique

Patients et méthodes

1. Patients

La présente étude clinique, à la fois analytique et descriptive, a été réalisée au sein du service d'oto-rhino-laryngologie (ORL) du centre hospitalo-universitaire Ibn Badis de Constantine (CHUC), sur une période de deux mois, allant de février à mars 2025. Elle porte sur un échantillon de 60 patients atteints de surdité congénitale, sélectionnés parmi les cas pris en charge entre 2018 et 2024, conformément aux critères d'inclusion et d'exclusion définis dans notre protocole comme suit :

- **critères d'inclusion:** les patients présentant une surdité congénitale, disposant de dossiers médicaux complets comportant l'ensemble des données cliniques, épidémiologiques et audiométriques nécessaires à l'analyse,
- **critères d'exclusion:** les patients dont les dossiers étaient incomplets, les cas de surdité acquise (d'origine postnatale) ainsi que ceux pour lesquels l'étiologie demeurait incertaine.

2. Méthodes

2.1. Collecte de données

Les données ont été collectées à partir des dossiers médicaux archivés au sein du service ORL du CHUC. Pour chaque patient inclus dans l'étude, une fiche de renseignements (voir Annexe) a été renseignée afin de permettre une analyse détaillée de plusieurs paramètres pertinents.

Les informations recueillies ont été regroupées selon trois grandes catégories :

- données sociodémographiques :** âge au moment du diagnostic, sexe, origine géographique, etc.
- facteurs familiaux :** antécédents familiaux de surdité et existence d'une consanguinité.
- Données cliniques :** type de surdité, degré de perte auditive (légère, moyenne, sévère ou profonde), caractère unilatéral ou bilatéral, présence éventuelle d'anomalies associées, etc.

Cette collecte vise à caractériser le profil des patients atteints de surdité congénitale au sein d'un échantillon de la population algérienne, et à identifier les facteurs susceptibles d'influencer son apparition.

2.2 Analyses des données

L'analyse des données a été réalisée à l'aide du logiciel Microsoft Excel. Les caractéristiques démographiques et cliniques des patients ont été décrites à l'aide de statistiques descriptives, incluant les moyennes, les médianes, les écarts-types ainsi que les pourcentages, afin de fournir une synthèse claire et structurée des variables étudiées.

2.3 Analyse statistique des variables quantitatives

Les variables quantitatives sont décrites par la moyenne, suivant l'équation ci-dessous :

$$\bar{X} = \sum n_i m_i / N$$

Sachant que :

\bar{X} : moyenne

m_i : médiane

n_i : effectif

N : effectif total

2.4 Méthodes de calcul des mesures de tendance centrale

La moyenne, un indice statistique représentant la valeur centrale d'un ensemble de données, est calculée selon la formule suivante :

$$\text{Moyenne} = \text{Somme des valeurs} / \text{Effectif total}$$

Résultats et discussion

Afin d'approfondir les connaissances sur la surdité congénitale, cette étude analytique et descriptive repose sur l'examen de 60 dossiers médicaux. Elle a pour objectif de recueillir des informations sur divers aspects de cette anomalie chez des patients pris en charge entre 2018 et 2024 au service ORL du CHU Ibn Badis de Constantine.

1. Étude descriptive

Cette analyse vise à explorer les éventuelles relations entre la surdité congénitale chez les patients recrutés et certains facteurs environnementaux et génétique tels que l'origine des patients, le sexe, les antécédents familiaux, la consanguinité, le type de surdité, le degré de la perte auditive, les pathologies associées, etc.

1.1 Répartition des patients selon le sexe

La répartition de la population d'étude selon le sexe est illustrée dans la figure ci-dessous.

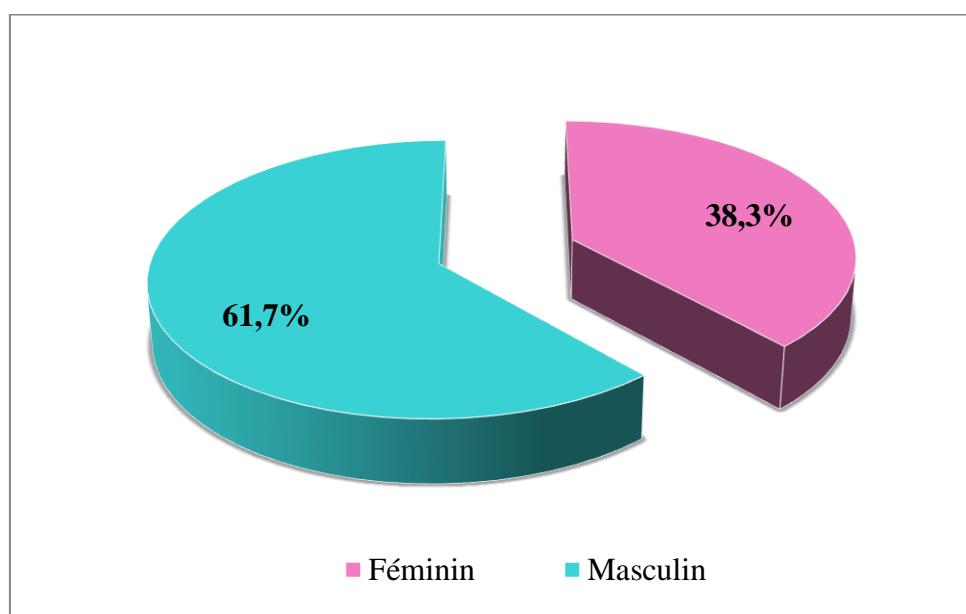


Figure 5. Répartition des patients selon le sexe.

Les données issues de la présente étude mettent en évidence un déséquilibre dans la répartition des patients selon le sexe, avec une prédominance masculine représentant 61,7 % (37 patients) de la population étudiée par rapport aux 38,3 % (23 patientes) de sexe féminin.

Nos résultats sont en accord avec ceux d'une étude conduite en 2020 par l'équipe d'Almazroua en Arabie Saoudite, portant sur une cohorte de 189 patients atteints de surdité

congénitale, laquelle a montré que 55 % des patients concernaient des garçons (104 patients) contre 45 % de filles (85 patients).

En outre, des travaux menés en 2017 par l'équipe de Sanyelbha sur une population de 1600 enfants saoudiens à Djeddah ont recensé 434 garçons (54,2 %) et 366 filles (45,8 %) atteints de surdité congénitale.

Par ailleurs, une étude publiée en 2022 par Mossus et ses collaborateurs, portant sur 127 patients camerounais, a également révélé une légère prédominance masculine, avec 55,9 % de garçons (71 patients) contre 44,1 % de filles (56 patientes).

1.2 Répartition des patients selon l'âge

Notre population d'étude est subdivisée dans la figure ci-après, en sous-groupes définis par des intervalles d'âge de 5 ans.

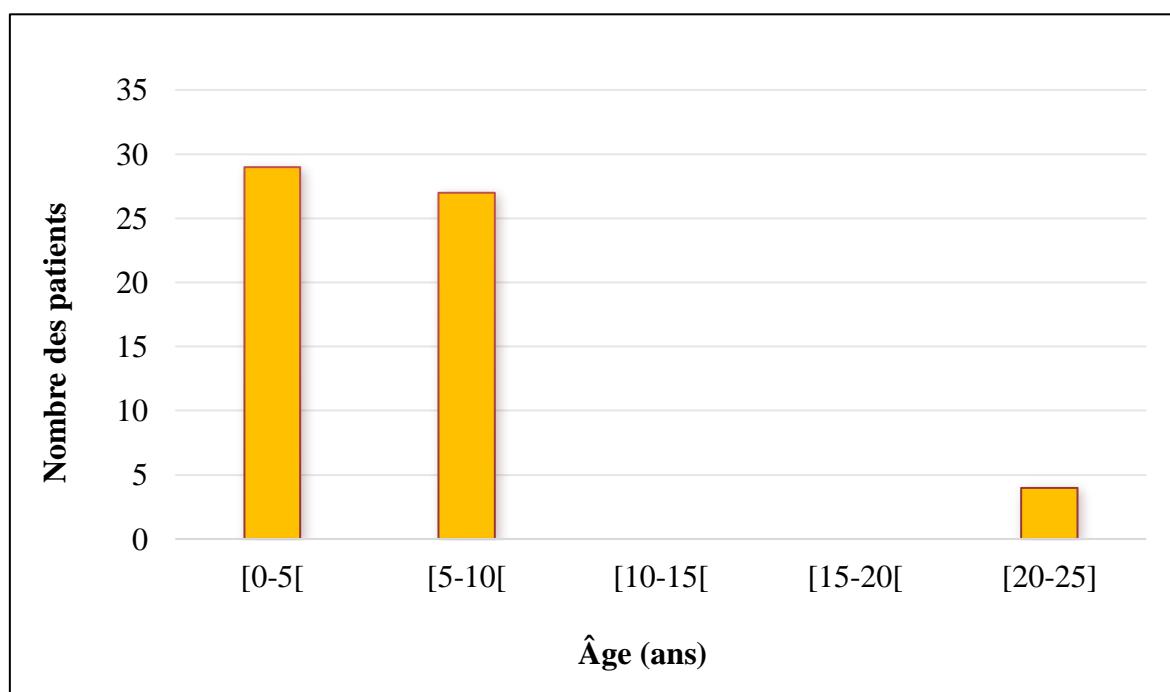


Figure 6. Répartition des patients selon l'âge.

L'analyse de la répartition des patients selon l'âge indique un âge moyen de $5,93 \pm 5,01$ ans, ce qui reflète une variabilité importante au sein de la population étudiée. Les âges extrêmes s'étendent de 0 à 25 ans, suggérant que la majorité des patients concernent des enfants, tout en incluant une proportion relativement faible de jeunes adultes.

En terme de prédominance, la distribution des patients selon les tranches d'âge révèle que les groupes [0-5[ans et [5-10[ans, représentant respectivement 49,02 % (25 patients) et 45,10 % (23 patients) de l'effectif total. La tranche [20-25] ans est nettement moins représentée, avec seulement 5,88 % (3 patients). En revanche, aucune donnée n'a été enregistrée pour les tranches [10-15[ans et [15-20[ans, qui comptent chacune 0 % des patients inclus dans l'étude.

Nos résultats concordent partiellement avec ceux rapportés par l'équipe de Mossus en 2022, qui a observé une forte prévalence chez les jeunes enfants dans une population camerounaise. Selon cette étude, la majorité des patients (55,1 %, soit 70 patients) étaient âgés de 0 à 2 ans, tandis que les enfants de 2 à 5 ans représentaient 30 % de l'échantillon (38 patients). La proportion d'enfants plus âgés était plus faible, avec 10,2 % (13 patients) pour la tranche de 5 à 10 ans, et seulement 4,7 % (6 patients) pour les enfants de plus de 10 ans.

En comparaison avec les résultats de notre étude, les données rapportées par Diabate (2022) au Mali, à partir d'une enquête menée auprès de 52 patients, révèlent une prédominance de la tranche d'âge [2-3[ans, représentant 34,6 % des cas. Elle est suivie par les tranches [1-2[ans (26,9 %), [4-5[ans (21,2 %) et [3-4[ans (13,5 %). En revanche, la tranche [0-1[an est très faiblement représentée, avec seulement 1,9 %. Cette répartition suggère une concentration des cas chez les enfants âgés de 1 à 5 ans, avec un pic entre 2 et 3 ans, ce qui rejoint partiellement nos observations.

Les résultats de notre étude présentent certaines similitudes avec ceux rapportés par l'équipe de Dia (2023) au Sénégal. Dans une cohorte de 406 patients, cette dernière a observé que la majorité des cas concernaient des enfants âgés de 0 à 2 ans, représentant 39,16 % de l'échantillon (159 patients). Par ailleurs, 27,58 % des patients (112 cas) étaient âgés de 2 à 4 ans, tandis que 33 % (134 patients) avaient plus de 4 ans. Ces données confirment une prédominance des cas chez les enfants de moins de 5 ans, ce qui converge partiellement avec nos propres observations.

1.3 Répartition des patients selon la région

La répartition des patients selon leurs régions d'origine est établie dans la figure 7.

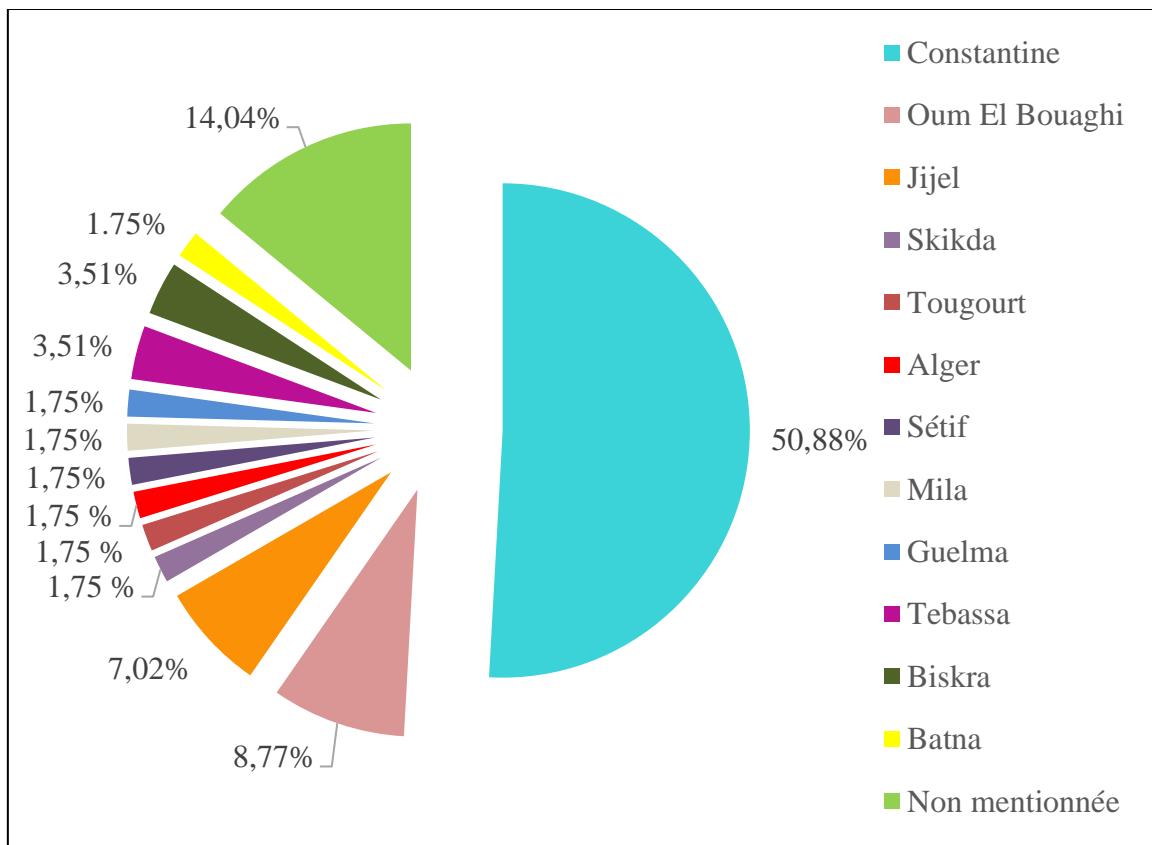


Figure 7. Répartition des patients en fonction de la région.

L'analyse de la répartition géographique des patients atteints de surdité congénitale révèle une forte concentration à la région de Constantine, qui regroupe 50,88 % (29 patients) de l'effectif total. Ce pourcentage est suivi des régions d'Oum El Bouaghi et de Jijel, où la prévalence atteint respectivement 8,77 % (5 patients) et de 7,02 % (4 patients) de la population étudiée.

En revanche, les régions de Tébessa et Biskra représentent chacune 3 % de l'effectif (2 patients). Les régions de Skikda, Tougourt, Alger, Sétif, Mila, Guelma et Batna enregistrent la plus faible prévalence, avec seulement 1 patient chacune, correspondant à 2 % de la population d'étude. Par ailleurs, l'origine de 8 patients, soit 14 % de l'échantillon, demeure inconnue.

Les travaux menés par Talbi et son équipe en 2019, portant sur 91 patients originaires de la province algérienne de Ghardaïa, ont révélé que 41 patients résidaient en Kabylie et 39 dans la région du Sahara. Toutefois, 11 patients présentant des syndromes ont été exclus de l'étude.

L'ensemble des résultats obtenus, tant ceux issus de notre étude que ceux rapportés par Talbi en 2019, mettent en évidence la nécessité d'un suivi rigoureux des patients atteints de surdité congénitale, ainsi que l'importance de mesures préventives adaptées aux spécificités épidémiologiques et régionales. Ces éléments apparaissent essentiels pour contenir l'augmentation de la prévalence de la maladie dans certaines zones d'Algérie, en particulier dans l'Est du pays.

1.4 Répartition des patients selon la consanguinité

La répartition des patients issus de mariages consanguins est illustrée dans la figure ci-après.

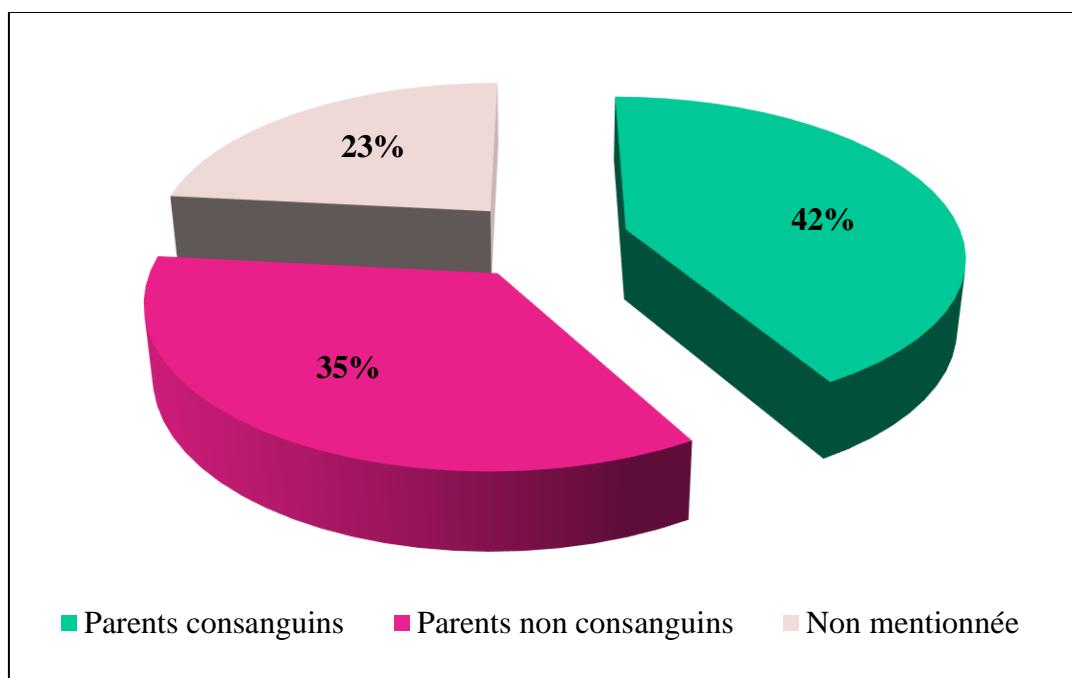


Figure 8. Répartition des patients selon la consanguinité.

L'analyse de la répartition des patients en fonction de la consanguinité montre une distribution relativement homogène. En effet, 42 % des patients (25 individus) sont issus de mariages consanguins, tandis que 35 % (21 patients) ont des parents non apparentés. En revanche, les données relatives à la consanguinité ne sont pas disponibles pour 23 % des individus (14 patients) inclus dans l'étude.

En Algérie, la consanguinité reste une pratique largement répandue, en particulier dans certaines régions du sud du pays. C'est dans ce contexte que l'équipe de Talbi a réalisé, en 2018, une étude sur des patients originaires de la wilaya de Ghardaïa, une région à la fois ethniquement et géographiquement isolée, présentant le taux de consanguinité le plus élevé du

pays (56 %). L'étude a porté sur 11 familles, chacune comprenant au moins deux membres apparentés atteints de surdité congénitale modérée à profonde. Toutes ces familles étaient issues de mariages consanguins, avec une origine ethnique arabe pour neuf d'entre elles et mozabite pour les deux restantes. L'analyse génétique a mis en évidence des mutations homozygotes dans plusieurs gènes connus pour leur implication dans la surdité, tels que *GJB2*, *TECTA*, *SLC26A4*, *MYO7A* et *CIB2* (*calcium and integrin binding family member 2*). La détection de ces mutations homozygotes constitue une illustration directe du rôle de la consanguinité dans l'augmentation de la probabilité de transmission de formes héréditaires de la surdité. Ces résultats sont en accord avec ceux observés dans notre investigation, renforçant l'hypothèse selon laquelle la consanguinité représente un facteur de risque majeur dans la survenue de la surdité congénitale au sein de la population algérienne.

À la différence des résultats obtenus dans notre investigation, ceux rapportés par l'équipe de Dahbi (2020), à partir d'une recherche entreprise sur une population marocaine composée de 520 patients, mettent en évidence un taux de consanguinité relativement faible. En effet, 71,54 % de la population d'étude (372 patients) étaient issus de mariages non consanguins, tandis que seulement 28,46 % (148 patients) provenaient de mariages consanguins.

En revanche, une étude cas-témoin conduite par Sanyelbhaa et ses collaborateurs en 2017, auprès d'un échantillon de 1600 enfants saoudiens vivant à Djeddah, dont 800 présentaient divers degrés de surdité neurosensorielle et 800 avaient une audition normale, a révélé une forte prévalence de la consanguinité. Les résultats ont montré que 68,9 % des enfants atteints de surdité (soit 511 patients) étaient issus de mariages consanguins, contre 31,1 % (289 patients) nés de parents non apparentés. Ces données mettent en évidence le rôle déterminant de la consanguinité dans la survenue de la surdité congénitale dans cette population, en lien étroit avec les pratiques culturelles traditionnelles largement répandues en Arabie Saoudite.

Par ailleurs, nos résultats se démarquent de ceux rapportés par Mossus et ses collaborateurs dans une étude publiée en 2022. Cette dernière, mise en œuvre auprès de 127 enfants camerounais, n'a révélé aucun cas de consanguinité parmi les participants. Ce contraste avec nos observations, où la consanguinité a été identifiée chez un certain nombre de patients, met en évidence des différences notables sur les plans démographique et socioculturel. Il est probable que cette divergence soit liée à la forte prévalence des mariages consanguins dans notre population, ainsi qu'à l'endogamie, des pratiques profondément ancrées dans les traditions locales.

1.5 Répartition des patients selon la présence des antécédents familiaux

La répartition des patients en fonction de l'existence des antécédents familiaux est résumée dans la figure ci-dessous.

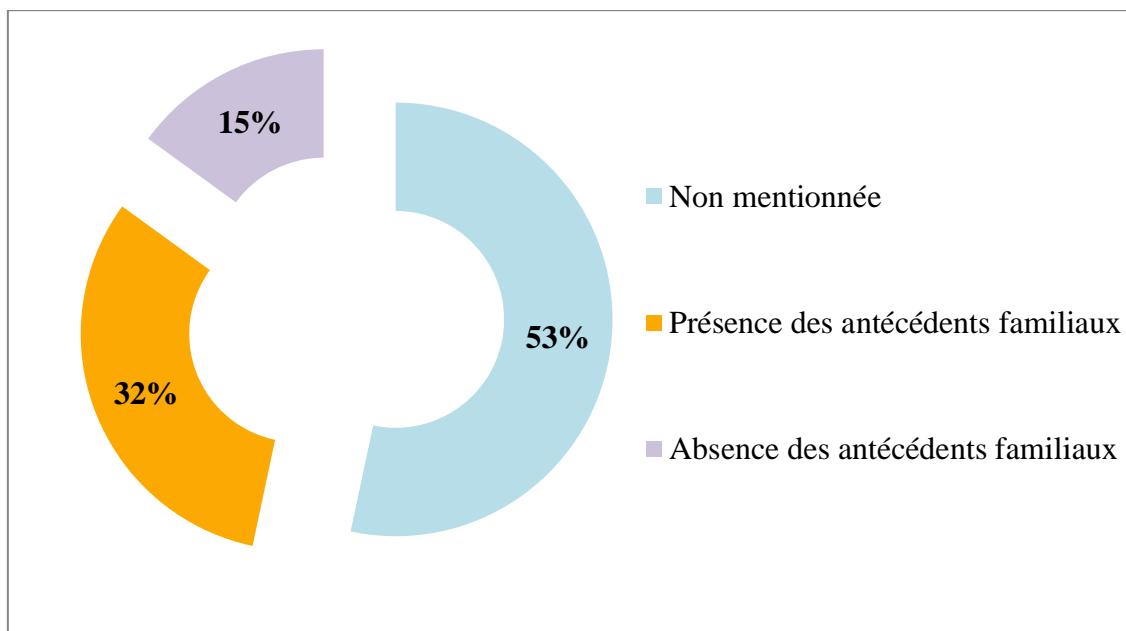


Figure 9. Répartition des patients selon la présence des antécédents familiaux.

L'analyse des dossiers médicaux a permis d'évaluer la présence d'antécédents familiaux ou personnels chez les patients inclus dans ce travail de recherche. Un historique familial est rapporté chez 32 % des patients (19 individus), tandis que des antécédents personnels défavorables sont identifiés chez 15 % d'entre eux (9 individus). En revanche, pour 53 % des patients (32 individus), aucune information concernant la présence ou l'absence d'antécédents familiaux n'a été documentée.

Contrairement à nos résultats, les données rapportées par Almazroua et ses collaborateurs en 2020, à partir d'une étude menée sur 189 patients originaires d'Arabie Saoudite, mettent en évidence une implication marquée des antécédents familiaux dans la surdité congénitale. En effet, 20,6 % des patients présentaient des antécédents du côté paternel, 22,8 % du côté maternel, et 26,5 % avaient au moins un membre de la fratrie atteint. Ces observations soulignent une forte composante héréditaire dans cette population, en contraste avec notre étude, où les antécédents familiaux étaient moins fréquemment rapportés.

Par ailleurs, une étude cas-témoin établie en 2017 par Sanyelbhaa et son équipe, portant sur un échantillon de 1600 enfants saoudiens résidant à Djeddah, dont 800 atteints de surdité

neurosensorielle et 800 témoins avec une audition normale, a révélé que 118 patients (soit 14,75 %) appartenaient à des fratries comptant au moins deux membres atteints. Parmi ces 118 patients, 86 étaient issus de mariages consanguins, tandis que 32 provenaient de parents non apparentés.

2. Étude clinique

2.1 Répartition des patients selon le type de la surdité

La répartition des différents types de surdité est présentée dans le tableau 3. Les patients dont le type de surdité a pu être déterminé présentaient tous une atteinte bilatérale, c'est-à-dire une perte auditive affectant les deux oreilles.

Tableau 3. Répartition des patients selon le type de la surdité.

Type de surdité	Nombre de patients
Surdité de transmission	0
Surdité de perception	32
Surdité mixte	0
Type non mentionné	28
Total	60

La surdité de perception, également désignée sous le vocable de surdité neurosensorielle, constitue la forme la plus fréquemment observée parmi les patients inclus dans cette étude. Sur les 60 dossiers analysés, 32 cas (soit 53,3 %) correspondaient à une surdité clairement identifiée comme neurosensorielle. Pour les 28 patients restants (46,7 %), le type de surdité n'était pas précisé, ce qui illustre une limite courante dans l'archivage et le suivi audiologique.

Nos résultats s'inscrivent en cohérence avec les données de la littérature, qui soulignent la prédominance de la forme neurosensorielle parmi les surdités congénitales. La prévalence de

la surdité neurosensorielle bilatérale est estimée entre 1 pour 500 et 1 pour 1 000 nouveau-nés, comme le rapportent une méta-analyse bayésienne conduite par Bussé et al. (2020) ainsi qu'une étude menée par l'équipe d'Ideura au sein de la population japonaise en 2019.

À l'inverse, l'étude de Tchiengang et al. (2021), réalisée sur 178 dossiers d'enfants sénégalais, a révélé une prédominance de la surdité de transmission, retrouvée chez 68 % des patients (121 enfants), contre 24 % de surdité de perception (43 enfants). Ces données contrastent fortement avec nos résultats, où la surdité neurosensorielle apparaît comme la forme largement majoritaire.

2.2 Répartition des patients selon le degré de perte auditive

La répartition des patients selon le degré de perte auditive évalué par audiométrie tonale est présentée dans la figure ci-après.

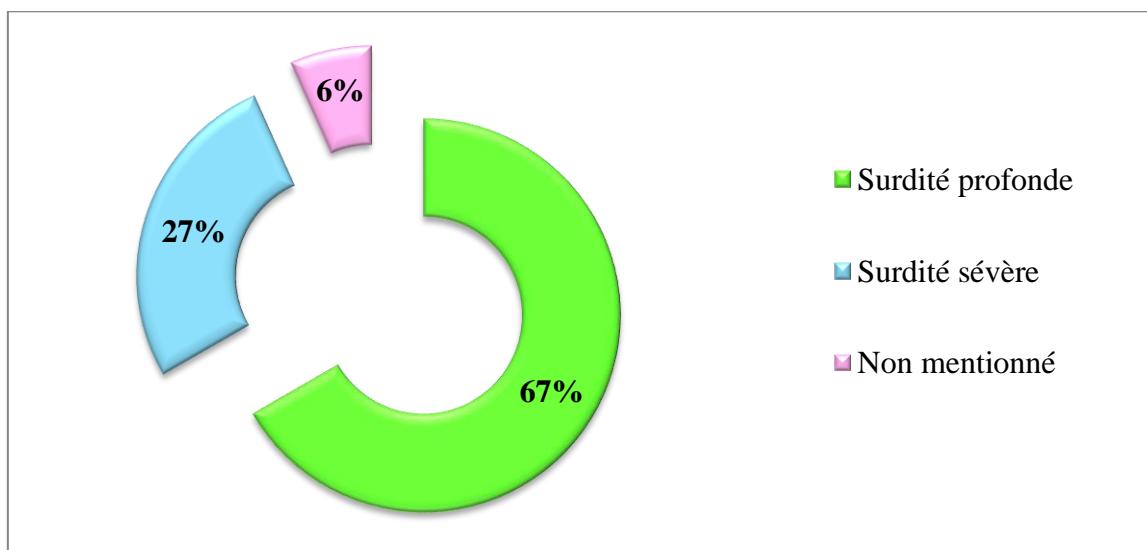


Figure 10. Répartition des patients selon le degré de perte auditive mesuré par audiométrie tonale.

L'analyse des seuils auditifs révèle une nette prédominance des patients atteints de surdité profonde, représentant 67 % de la population étudiée (40 patients). Ce type de perte auditive, défini par un seuil supérieur à 90 dB, se traduit par une incapacité à percevoir la parole, même lorsqu'elle est amplifiée, sans recours à une aide auditive spécialisée. La surdité sévère, correspondant à des seuils compris entre 70 et 90 dB, concerne 27 % des patients (16 individus). Cette classification est essentielle pour orienter la prise en charge thérapeutique, notamment en ce qui concerne l'indication d'un implant cochléaire chez les patients atteints

de surdité profonde. Il convient également de noter que 6 % des dossiers (4 patients) ne comportaient pas de données sur ce paramètre, ce qui limite partiellement l'interprétation des résultats.

Nos résultats sont en accord avec ceux rapportés par Ben Arab et al. (2004) en Tunisie. Dans cette étude menée sur 160 individus atteints de surdité non syndromique, tous les patients présentaient une atteinte bilatérale avec une surdité neurosensorielle prélinguale, dont 90 % des cas étaient profonds (144 patients), 8,1 % sévères (13 patients) et 1,9 % modérés (3 patients).

En outre, une étude cas-témoin conduite par Sanyelbhaa et ses collaborateurs en 2017 auprès de 1600 enfants saoudiens vivant à Djeddah, dont 800 présentaient divers degrés de surdité neurosensorielle et 800 avaient une audition normale, a révélé une prédominance des formes sévères et profondes de la surdité, représentant respectivement 36 % (288 cas) et 33,4 % (267 cas) des enfants atteints. Les formes modérément sévères, modérées, légères et très légères étaient moins fréquentes, avec des taux de 12,9 % (103 cas), 10,9 % (87 cas), 5,8 % (46 cas) et 1,1 % (9 cas). Cette répartition, marquée par une nette prédominance des formes graves de surdité, concorde avec nos propres résultats et pourrait s'expliquer par des facteurs socio-génétiques communs, en particulier la forte prévalence des mariages consanguins et d'endogamie observée dans la population saoudienne.

2.3 Répartition des patients selon l'existence d'une infection *in utero*

La figure ci-dessous illustre la répartition des patients selon la présence ou l'absence d'une infection contractée *in utero*.

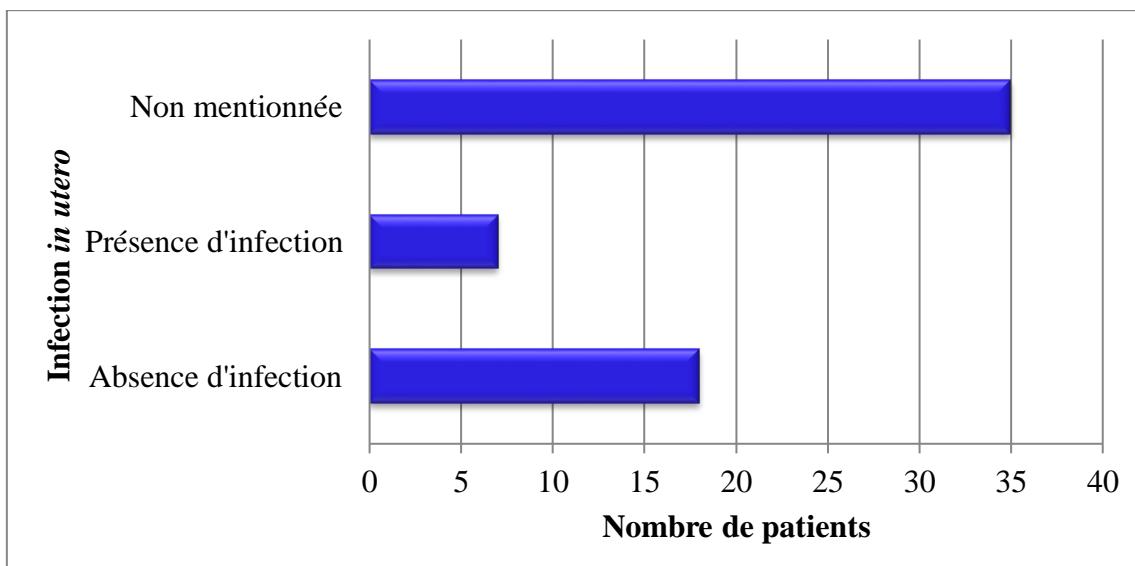


Figure 11. Répartition des patients en fonction de l'existence d'une infection *in utero*.

Nos données révèlent que seulement 11,67 % de la population (7 patients) présentent une infection *in utero*, potentiellement liée à des agents pathogènes ototoxiques tels que le cytomégalovirus ou la rubéole. Par ailleurs, 30 % (18 patients) ne présentent aucun antécédent infectieux signalé, tandis que pour 58,33 % d'entre eux (35 patients), cette information n'est pas mentionnée dans les dossiers médicaux.

Par ailleurs, une méta-analyse belge réalisée par l'équipe de Goderis en 2014, portant sur 37 études, a mis en évidence que 12,6 % des nouveau-nés infectés par le CMV développeront une perte auditive, soit 1 enfant symptomatique sur 3 et 1 enfant asymptomatique sur 10. Chez les enfants symptomatiques, la surdité est le plus souvent bilatérale, tandis qu'elle est majoritairement unilatérale chez les enfants asymptomatiques. Dans les deux cas, la perte auditive est généralement sévère à profonde, évolutive, instable, avec des fluctuations et un début parfois retardé. Le CMV congénital, reconnu pour sa forte affinité avec le système nerveux, serait impliqué dans 10 à 20 % des cas de déficience auditive néonatale.

2.4 Répartition des patients selon leur capacité langagière

La répartition des patients en fonction de leur capacité langagière est résumée dans la figure ci-dessous.

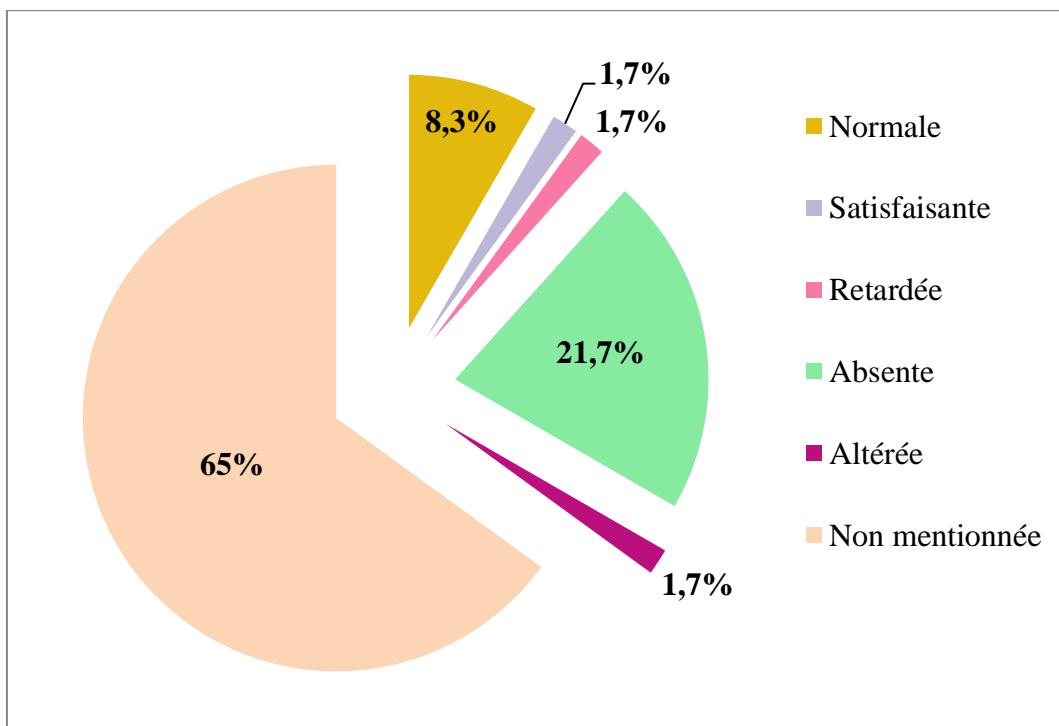


Figure 12. Répartition des patients selon leur capacité langagière.

La distribution des patients selon leur niveau de développement langagier indique que 21,7 % (13 patients) ne présentent aucun langage, ce qui laisse supposer un diagnostic tardif et un retard dans la prise en charge. Seuls 8,3 % (5 patients) ont un langage jugé normal. Les autres patients sont répartis de manière égale entre un langage de qualité satisfaisante, retardé ou altéré, chacun représentant 1,7 % des patients (1 individu). En outre, la proportion élevée de données manquantes (65 %, soit 39 patients) met en lumière la nécessité d'une évaluation systématique du développement langagier, un facteur déterminant pour affiner le pronostic à long terme, en tenant compte des capacités de communication de l'enfant, essentielles à son développement cognitif, social et scolaire.

En 2023, Walker a mis en évidence que les enfants atteints de perte auditive présentent fréquemment des lacunes dans les compétences langagières de haut niveau, ce qui limite leur capacité à s'appuyer sur le sens des mots pour comprendre le langage oral. Cette observation éclaire les résultats de notre étude, qui révèlent un développement langagier insuffisant chez une proportion importante des enfants évalués.

2.5 Répartition des patients en fonction du développement moteur

La répartition des patients en fonction du développement moteur est résumée dans la figure 13.

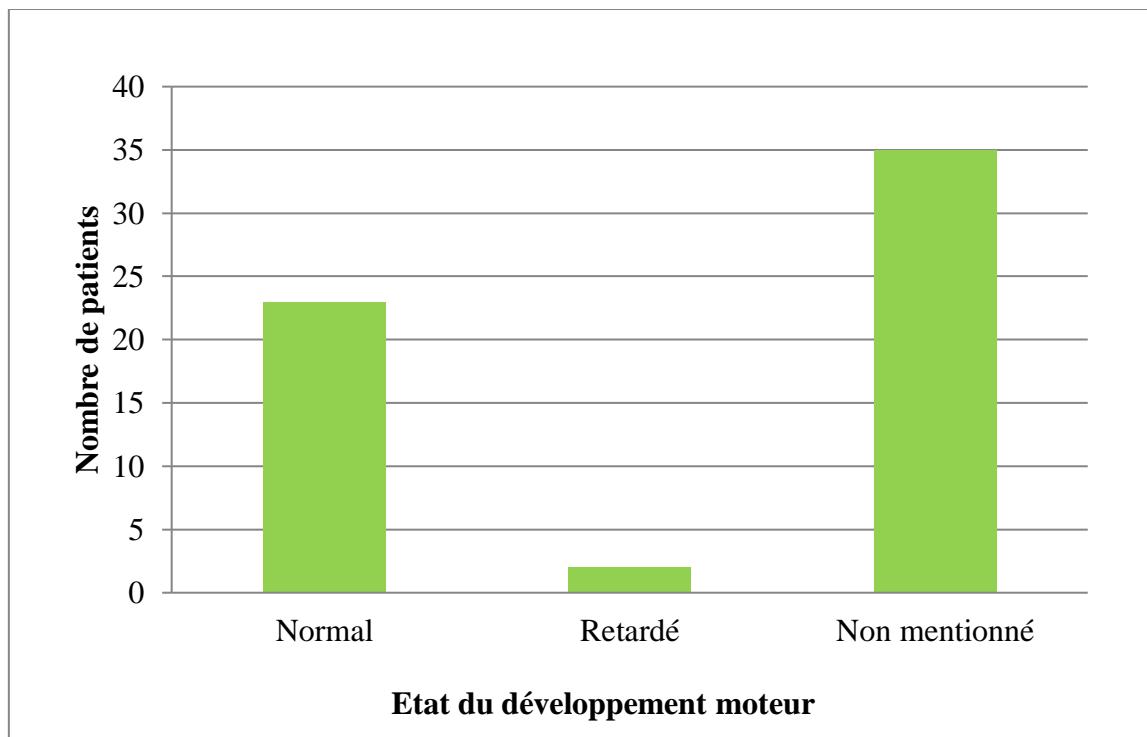


Figure 13. Répartition des patients selon le retard de la marche

Nos résultats révèlent que 38,33 % des patients (23 individus) présentent un développement moteur considéré comme normal, tandis qu'un retard du développement moteur a été observé chez seulement 3,33 % d'entre eux (2 individus). En revanche, pour 58,33 % des cas (35 patients), cette information n'a pas été renseignée dans les dossiers.

Une investigation menée en 2024 dans un centre spécialisé de Paris par Sylvette et ses collègues, portant sur 592 enfants sourds, a montré que 44,4 % d'entre eux (263 patients) présentaient une dysfonction vestibulaire. Celle-ci était souvent liée à des syndromes génétiques, comme le syndrome d'Usher. Ces résultats montrent l'importance de suivre systématiquement le développement moteur pour mieux identifier les formes syndromiques de la surdité congénitale.

Alors que notre étude rapporte une faible prévalence du retard de la marche, celle menée par Kimura et al. (2018) auprès de 195 enfants suivis à la clinique d'audiologie et d'orthophonie du Centre Médical de Tokyo indique que 15,9 % des patients (31 enfants) présentaient une réponse réduite au test du fauteuil rotatoire, accompagnée d'un retard marqué dans

l’acquisition du contrôle de la tête et de la marche autonome, en comparaison avec les enfants ayant une réponse normale. Chez ces 31 enfants, les causes identifiées étaient: une malformation de l’oreille interne ($n = 21$), une surdité congénitale idiopathique ($n = 4$), un faible poids de naissance ($n = 3$), une neuropathie auditive ($n = 2$), et une surdité symptomatique ($n = 1$).

Nos résultats, associés aux données de la littérature, soulignent l’importance d’un dépistage systématique du développement moteur chez l’enfant sourd. Une telle évaluation permettrait de mieux repérer les formes syndromiques et d’optimiser la prise en charge globale.

2.6 Répartition des patients en fonction de leur attitude comportementale

La répartition des patients en fonction des profils comportementaux est représentée dans la figure ci-dessous.

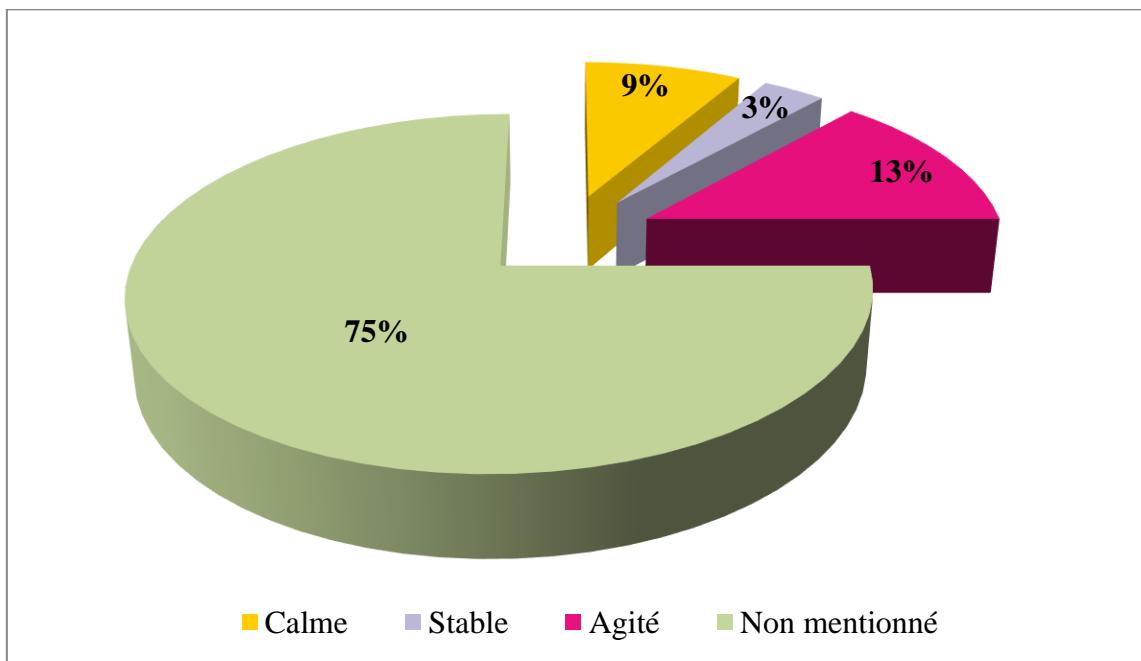


Figure 14. Répartition des patients selon leur profil comportemental.

L’analyse des dossiers indique qu’un comportement agité a été rapporté chez 13,23 % des patients (8 individus), tandis que 8,33 % (5 patients) présentaient un comportement calme et 3,33 % (2 patients) un comportement stable. Cependant, dans la majorité de la population d’étude (75 %, soit 45 patients), cette information n’a pas été renseignée, ce qui empêche toute conclusion définitive. Les troubles du comportement observés pourraient être liés à une

frustration engendrée par les difficultés de communication, soulignant ainsi l'importance d'une prise en charge multidisciplinaire, incluant un soutien psychologique et éducatif adapté.

Nos résultats diffèrent de ceux rapportés par Ridal et al. (2014) au Maroc. Dans leur étude portant sur 250 enfants atteints de surdité sévère ou profonde, 84 % de la cohorte (soit 210 patients) présentaient, selon les témoignages parentaux, des troubles du comportement ainsi qu'un retard dans l'acquisition du langage.

Conformément à nos observations, une étude menée par l'équipe d'Ong (2023) en Australie, portant sur 339 enfants sourds ou malentendants âgés de 5 à 12 ans, a révélé que la proportion d'enfants présentant des troubles émotionnels et comportementaux était similaire entre ceux atteints de surdité unilatérale ou légère (18,3 % ; soit 62 patients) et ceux atteints de surdité modérée à profonde (20,6 % ; soit 70 patients). Dans les deux groupes, l'hyperactivité et le déficit de comportements prosociaux figuraient parmi les symptômes les plus fréquemment rapportés. Par ailleurs, les scores moyens obtenus dans les domaines émotionnel et comportemental étaient comparables entre les groupes et significativement plus élevés que les normes de la population générale.

En revanche, une étude réalisée aux États-Unis par Barker et ses collègues en 2009, dans le cadre d'une recherche multicentrique, a signalé que les enfants sourds ne sont pas moins exposés aux troubles comportementaux que leurs pairs entendants. L'analyse a porté sur 188 familles ayant un enfant atteint d'une surdité neurosensorielle sévère à profonde et 97 familles d'enfants entendants. Parmi les enfants sourds, 53,4 % (100 enfants) présentaient un comportement agressif, 54,4 % (102 enfants) souffraient de troubles de l'attention et 46,7 % (88 enfants) présentaient des troubles émotionnels de type internalisé. Des résultats similaires ont été observés chez les enfants entendants, avec 51,65 % (50 enfants), 51,71 % (50 enfants) et 42,5 % (41 enfants), respectivement, pour les mêmes types de difficultés.

2.7 Répartition des patients selon le traitement reçu par implant cochléaire

La répartition des patients en fonction de leur traitement reçu par implant cochléaire est résumée dans la figure ci-après.

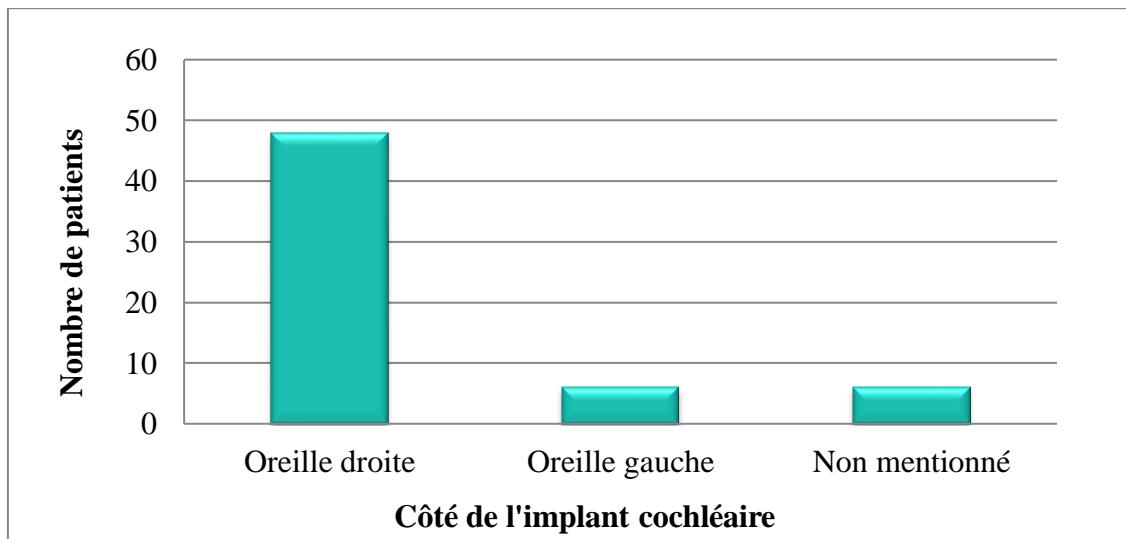


Figure 15. Répartition des patients selon le côté (droit/gauche) de l'implant cochléaire.

La revue systématique de la littérature, publié par l'équipe de Kraaijenga en 2017, indique une tendance en faveur de l'oreille droite dans les performances postopératoires de l'implant cochléaire, aussi bien chez les enfants que chez les adultes atteints de surdité neurosensorielle symétrique. Bien que les preuves soient de faible qualité en raison de l'hétérogénéité des études préalables, un avantage pour l'oreille droite a été retrouvé dans la majorité des travaux examinés. Sur cette base, les auteurs recommandent prudemment l'implantation du côté droit, à condition qu'aucun autre facteur ne contre-indique ce choix.

De façon cohérente avec ces conclusions, nos résultats cliniques montrent une nette prédominance de l'oreille droite, choisie dans 80 % des cas (48 patients), contre seulement 10 % pour l'oreille gauche (6 patients). Cette préférence semble motivée par des facteurs à la fois anatomiques (perméabilité cochléaire plus favorable à droite), audiologiques (meilleure audition résiduelle à gauche, donc préservation) et chirurgicaux (accessibilité technique). En revanche, un manque de documentation est observé dans 10 % des dossiers (6 patients), soulignant la nécessité d'une meilleure standardisation des données cliniques.

Ainsi, nos observations cliniques rejoignent les tendances identifiées dans la littérature, soutenant l'idée que, en l'absence de contre-indication spécifique, l'oreille droite est souvent privilégiée dans la stratégie d'implantation cochléaire.

Conclusion et perspectives

Conclusion et perspectives

Conclusion

Dans un contexte où la surdité congénitale représente un enjeu majeur de santé publique, notre étude vise à approfondir la compréhension de son étiologie en analysant les données cliniques, audiologiques et génétiques de 60 patients suivis entre 2018 et 2024 au service ORL du CHU Ibn Badis de Constantine.

L'approche adoptée, à la fois descriptive et analytique, a permis de mettre en évidence plusieurs éléments significatifs : une prédominance masculine (61,7 %), une majorité de patients originaires de la région de Constantine, ainsi qu'un taux de consanguinité parentale élevé (42 %), identifié comme facteur de risque significatif.

L'analyse démographique révèle que la majorité de la population étudiée concerne des enfants âgés de moins de 10 ans, soulignant l'importance cruciale d'un dépistage précoce pour optimiser la prise en charge.

Par ailleurs, bien que les antécédents familiaux aient été partiellement renseignés, les données disponibles suggèrent fortement l'implication de facteurs génétiques dans l'étiologie de la surdité congénitale.

Sur le plan audiolologique, la forte prévalence des formes profondes de surdité neurosensorielle (53,3 %) reflète la gravité du déficit auditif observé chez la majorité des patients. En parallèle, la fréquence non négligeable des causes infectieuses intra-utérines (11,7 %) met en évidence le rôle essentiel du suivi prénatal et de la prévention dans la réduction des formes évitables de surdité.

D'un point de vue fonctionnel, les répercussions sont importantes : absence de langage chez 21,1 % des patients, troubles du comportement chez 13,23 %, et retard du développement moteur chez 3,33 % d'entre eux. Sur le plan thérapeutique, l'implantation cochléaire a concerné l'oreille droite dans 80 % des patients.

L'ensemble de ces résultats met en évidence la nécessité d'une détection néonatale systématique, d'un suivi pluridisciplinaire individualisé et de la prévention des facteurs de risque évitables, notamment la consanguinité.

Conclusion et perspectives

Perspectives

À la lumière de ces résultats, il serait pertinent d'orienter les recherches futures vers :

- l'élargissement de la cohorte de patients atteints de surdité congénitale à l'échelle nationale, afin d'obtenir une vision plus représentative de la population algérienne ;
- l'exploration approfondie des causes génétiques à l'aide des techniques de séquençage de nouvelle génération (NGS ; *next generation sequencing*) ;
- l'identification des mutations géniques associées à la surdité, notamment celles impliquant des gènes responsables de la fonction auditive ou de la susceptibilité aux infections *in utero* ;
- l'évaluation du potentiel de la thérapie génique comme approche innovante pour corriger certaines mutations responsables de formes héréditaires de surdité.

Références bibliographiques

Références bibliographiques

- Barker, D. H., Quittner, A. L., et al. (2009). Predicting behavior problems in deaf and hearing children: The influences of language, attention, and parent–child communication. *Development and Psychopathology*, 21(2): 373–392.
- Ben Arab, S., Masmoudi, S., et al. (2004). Consanguinity and endogamy in Northern Tunisia and its impact on non-syndromic deafness. *Genetic Epidemiology*, 27(1): 74–79.
- Bouccara, D., Avan, P., et al. (2005). Réhabilitation auditive. *Médecine/Sciences*, 21(2): 190–197.
- Boudjenah, F., Hasbellaoui, M., et al. (2024). Results of the first universal newborn hearing screening in Algeria: A multicentric study of 1,530 newborns (2022–2023). *Arab Journal of Audiovestibulology*, 15(1): 27–32.
- Brotto, D., Greggio, M., et al. (2024). Autosomal recessive non-syndromic deafness: Is AAV gene therapy a real chance?. *Audiology Research*, 14(2): 239–253.
- Brownell, W. E. (1997). How the ear works: Nature's solutions for listening. *The Volta Review*, 99(5): 9–28.
- Brownstein, Z., Shvartzki, S., & Avraham K. B. Molecular etiology of deafness and cochlear consequences. *Deafness*, Springer Handbook of Auditory Research. pp. 17–39.
- Bussé, M. L., Hoeve, L. J., et al. (2020). Prevalence of permanent neonatal hearing impairment: Systematic review and Bayesian meta-analysis. *International Journal of Audiology*, 59(6): 475–485.
- Calvet, C., Lahliou, G., et al. (2018). Progrès de la thérapie génique. *Médecine/Sciences*, 34(10): 842–848.
- Chen, H.K., Hsieh, Y.W., et al. (2024). Increased risk of hearing loss associated with MT-RNR1 gene mutations: A real-world investigation among Han Taiwanese population. *BMC Medical Genomics*, 17(1): 155.
- Conrad, W., & Gorniak, G. (2019). The head. In *Human Anatomy Synopsis*. Bookboon, 1st ed. pp 98–101.
- Dahbi, N., El Khair, A., et al. (2024). Consanguinity, complex diseases and congenital disabilities in the Souss population (Southern Morocco): A cross- sectional survey. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, 25(1): 27.
- de Nava, S. L. A., & Lasrado, S. (2023). Physiology, ear. In *StatPearls*. StatPearls Publishing. Bookshelf ID NBK540992.
- Delmaghani, S., & El-Amraoui, A. (2020). Inner ear gene therapies take off: Current promises and future challenges. *Journal of Clinical Medicine*, 9(8): 2309.

Références bibliographiques

- Dia, T., Loum, B., et al. (2023). Childhood hearing impairment in Senegal. *Genes* (Basel), 14(3): 562.
- Farjami, M., Assadi, R., et al. (2020). The worldwide frequency of MYO15A gene mutations in patients with non-syndromic hearing loss: A meta-analysis. *Iranian Journal of Basic Medical Sciences*, 23(7): 841–848.
- Feng, H., Zhang, S., et al. (2024). Genomic and phenotypic landscapes of X linked hereditary hearing loss in the Chinese population. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19: 342.
- Géléoc, G. S. G., & Holt, J. R. (2014). Sound Strategies for Hearing Restoration. *Science*, 344(6184): 1241062.
- Goderis, J., Leenheer, E., et al. (2014). Hearing loss and congenital CMV infection: A systematic review. *Pediatrics*, 134(5): 972–982.
- Gray, H. (1918). Organs of the senses and the common integument. In *Anatomy of the Human Body*. Ed Warren H. Lewis, 20th ed. pp 1028–1078.
- Guan-Jiang, H., Zhi-Jun, F., et al. (2025). The global prevalence of complete hearing loss in 204 countries and territories, 1990–2021: A systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021. *Frontiers in Public Health*, 13: 1526719.
- Guo, Z., Ji, W., et al. (2024). Global, regional, and national burden of hearing loss, 1990–2021: A systematic analysis for the Global. *BMC Public Health*, 245(1): 2521.
- Gurgel, R. K., Jackler, R. K., et al. (2012). Un nouveau format standardisé pour les résultats auditifs dans les essais cliniques. *Otolaryngology–Head and Neck Surgery*, 147(5): 803-807.
- Ideura, M., Nishio, S., et al. (2019). Comprehensive analysis of syndromic hearing loss patients in Japan. *Scientific Reports*, 9(1): 11976.
- Jamois, Y. (1990). Fonction de commande et de régulation. In *L'homme* (Collection Les soins infirmiers. Foucher. pp. 110–112
- Kettani, S. (2017). Étude moléculaire de la surdité de perception d'origine génétique. Thèse de doctorat en médecine, Université Sidi Mohammed Ben Abdellah, Fès. pp 94
- Khabou, H., & Dalkara, D. (2015). La conception de vecteurs adaptés à la thérapie génique oculaire : Développements dans les vecteurs de transfert de gènes pour la thérapie génique oculaire. *Médecine/Sciences*, 31(5): 529–537
- Kim, J.K., Lee, H. Y., et al. (2024). A hidden pathophysiology of endolymphatic hydrops: case report of a patient with spontaneous intracranial hypotension presenting

Références bibliographiques

- with sudden sensorineural hearing loss with vertigo. *Frontiers in Neurology*, 15(1): 1394534.
- Kimura, Y., Masuda, T., et al. (2018). Vestibular function and gross motor development in 195 children with congenital hearing loss—Assessment of inner ear malformations. *Otology & Neurotology*, 39(2): 196–205.
 - Korver, A. M. H., Smith, R. J. H., et al. (2017). Congenital hearing loss. *Nature Reviews Disease Primers*, 3: 16094.
 - Kraaijenga, V. J. C., Derkzen, T. C., et al. (2017). The effect of side of implantation on unilateral cochlear implant performance in patients with prelingual and postlingual sensorineural hearing loss: A systematic review. *Clinical Otolaryngology*, 43(2): 440–449.
 - Lacombe, M. (2000). L'oreille. In *Précis d'anatomie et de physiologie humaines*. Ed Lamarre. pp 142–146.
 - Makani, P., Thioux, M., et al. (2024). Hyperacusis in tinnitus individuals is associated with smaller gray matter volumes in the supplementary motor area regardless of hearing levels. *Brain Sciences*, 14(7), 726.
 - Meyer, A., Petit, C., & Safieddine, S. (2013). Thérapie génique des surdités humaines : Défis et promesses. *Médecine/Sciences*, 29(10): 883–889.
 - Mondain, M., Blanchet, C., et al. (2005). Classification et traitement des surdités de l'enfant. *EMC Oto-rhino-laryngologie*, 2(3), 301–319.
 - Mossus, Y., Ngo, N., et al. (2022). Profil clinique de la surdité de l'enfant à Yaoundé. *Health Sciences and Disease*, 23(8): 40–44.
 - Nguyen, S. H. (1995). Les organes des sens. *Manuel d'anatomie et de physiologie*. Ed Lamarre. pp 354–369.
 - Ong, J. J., Smith, L., et al. (2023). Emotional behavioral outcomes of children with unilateral and mild hearing loss. *Frontiers in Pediatrics*, 11(1): 1209736.
 - Redfield, S., & Shearer, A. E. (2023). STRC-related autosomal recessive hearing loss. In Adam, M.P., Feldman, J., et al. (Eds.), *GeneReviews*. University of Washington, Seattle, Bookshelf ID NBK598310.
 - Roberts, C., & Jackson, F. (2013). Tonic tensor tympani syndrome in tinnitus and hyperacusis patients: A multi-clinic prevalence study. *Noise & Health*, 15(63): 117–128.
 - Sansović, I., Meašić, A.-M., et al. (2023). Clinical relevance of the TECTA c.6183G>T variant identified in a family with autosomal dominant hearing loss: a case report. *Croatian Medical Journal*, 64(5):329-333.

Références bibliographiques

- Sanyelbhaa, H. A., Kabel, A., et al. (2017). The risk ratio for development of hereditary sensorineural hearing loss in consanguineous marriage offspring. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 101(1): 7–10.
- Shearer, A. E., Hildebrand, M. S., et al. (2024). Hereditary hearing loss and deafness overview. Adam, M.P., Feldman, J., et al. (Eds.), *GeneReviews*. University of Washington, Seattle, Bookshelf ID NBK1434.
- Talbi, S., Bonnet, C., et al. (2018). Genetic heterogeneity of congenital hearing impairment in Algerians from the Ghardaïa province. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 112(1): 1–5.
- Tanaka-Ouyang, L., Marlin, S., et al. (2017). Les surdités d'origine génétique. *La Presse Médicale*, 46(11): 1089–1096.
- Tchiengang, K., Ndadi, J., Ndiaye, M., et al. (2021). Child deafness in Sub-Saharan Africa: Experience of two ENT services in Casamance, South of Senegal. *International Journal of Otolaryngology and Head & Neck Surgery*, 10(2), 92–101.
- Tranebjærg, L., Samson, R. A., et al. (2022). Jervell and Lange-Nielsen syndrome. In Adam, M.P., Feldman, J., et al. (Eds.), *GeneReviews*. University of Washington, Seattle, Bookshelf ID NBK1405.
- Venkatasamy, A., & Péporté, A.R.J (2024). Secondary endolymphatic hydrops: A clinical and literature overview. *Frontiers in Neurology*, 15(1): 1525954.
- Walker, E. A. (2023). The importance of high-frequency bandwidth on speech and language development in children: A review of Patricia Stelmachowicz contributions to pediatric audiology. *Seminars in Hearing*, 44(Suppl 1): S3–S16.
- Wang, H., Chen, Y., et al. (2024). Bilateral gene therapy in children with autosomal recessive deafness 9: Single-arm trial results. *Nature Medicine*, 30(6), 1898–1904.
- Wiener-Vacher, S.R., Campi, M., et al. (2024). Vestibular impairment and postural development in children with bilateral profound hearing loss. *JAMA Network Open*, 7(5): e2412846.
- Xu, K., Chen, S., et al. (2023). Degradation of cochlear Connexin26 accelerates the development of age-related hearing loss. *Aging Cell*, 22(11): e13973.

Annexe

Fiche de renseignements

Identité du patient

Nom et prénom :

Sexe :

Date de naissance :

Wilaya de résidence :

Commune :

Renseignements cliniques

Âge lors de la consultation :

Diagnostic :

Âge au moment du diagnostic :

Type de surdité :

Pathologies associées :

Examen ORL :

Examen orthophonique :

Enquête familiale

Consanguinité des parents :

Degré :

Lien de parenté entre les parents :

Cas similaires dans la famille :

Lien de parenté :

Nombre de décès :

Lien de parenté :

Résumés

Résumé

La surdité, perte auditive partielle ou totale, peut être d'origine génétique, infectieuse ou environnementale. Sa forme congénitale constitue une anomalie sensorielle majeure, souvent à l'origine de retards dans le développement du langage. Représentant un véritable enjeu de santé publique, cette anomalie touche plus de 430 millions de personnes dans le monde, un chiffre que l'OMS prévoit d'atteindre 700 millions d'ici 2050.

L'objectif de cette investigation est d'évaluer la fréquence des principales étiologies de la surdité congénitale chez des patients de l'Est algérien, tout en explorant les facteurs génétiques et environnementaux susceptibles d'en favoriser la survenue. Elle vise également à analyser les signes cliniques et les données audiologiques afin d'en apprécier les conséquences fonctionnelles.

Patients et méthodes: au total, 60 patients âgés de 1 à 25 ans, atteints de surdité congénitale ont été recrutés au service ORL du CHU Ibn Badis de Constantine pour une étude descriptive et analytique portant sur certains facteurs étiopathogéniques. Les patients inclus ont été suivis entre 2018 et 2024.

Résultats et discussion: une fréquence élevée de surdité congénitale a été observée chez les enfants de la région de Constantine, représentant plus de la moitié de l'échantillon, avec une prédominance masculine. Les tranches d'âge les plus représentées se situent entre 0 et 10 ans, avec une moyenne d'âge de $5,93 \pm 5,01$ ans. La consanguinité parentale a été soulignée dans 42 % des cas, constituant un facteur de risque non négligeable. Sur le plan audiologique, la surdité neurosensorielle était la forme la plus fréquente (53,3 %), avec une forte prévalence de la forme profonde. L'infection *in utero* a été identifiée comme principale cause dans 11,7 % des cas. Par ailleurs, 21,1 % des patients présentaient une absence de langage, 13,23 % manifestaient un comportement agité, et un retard du développement moteur a été observé chez seulement 3,33 %. Enfin, l'analyse des modalités de prise en charge révèle que 80 % des patients ont bénéficié d'un implant cochléaire du côté droit.

Conclusion: cette étude descriptive et analytique indique une contribution utile à la compréhension de l'étiopathogénie de la surdité congénitale. Les résultats obtenus soulignent la nécessité de poursuivre les investigations en élargissant la cohorte étudiée, afin d'affiner les connaissances sur ses mécanismes. Ce travail représente un pas important vers l'optimisation de la prise en charge des patients atteints de surdité congénitale en Algérie.

Mots clés : surdité congénitale, facteurs étiopathogéniques, audiologie.

Summary

Deafness, which can be either partial or total hearing loss, can have genetic, infectious, or environmental etiologies. In the case of a congenital one, it represents an important sensory deficit, which can cause language developmental delays. An important public health issue, this problem affects more than 430 million people worldwide, a number that is set to rise to 700 million by the year 2050.

The purpose of this research is to determine the frequency of the principal causes of congenital deafness in patients from eastern Algeria, and to explore the genetic and environmental factors likely to contribute to its occurrence. It also aims to analyze the clinical signs and audiological data in order to assess their functional consequences.

Patients and methods: a total of 60 patients aged between 1 and 25 years with congenital deafness were recruited from the ENT department of CHU Ibn Badis in Constantine for a descriptive and analytical study of certain aetiopathogenic factors. The patients included were followed between 2018 and 2024.

Results and discussion: a high frequency of congenital deafness was observed in children from Constantine region, representing more than half of the sample, with a male predominance. The most common age groups were between 0 and 10 years, with an average age of 5.93 ± 5.01 years. Parental consanguinity was noted in 42% of cases, constituting a significant risk factor. Audiologically, sensorineural hearing loss was the most common form (53.3%), with a high prevalence of the profound form. *In utero* infection was identified as the main cause in 11.7% of cases. In addition, 21.1% of patients showed a lack of language, 13.23% showed agitated behaviour, and delayed motor development was observed in only 3.33%. Finally, an analysis of the treatment methods used revealed that 80% of patients received a right-sided cochlear implant.

Conclusion: this descriptive and analytical study provides a useful contribution to understanding the aetiopathogenesis in congenital deafness. The results highlight the need to continue investigations by expanding the cohort studied, in order to refine our knowledge of its mechanisms. This work represents an important advance in the optimisation of patient management for congenital deafness in Algeria.

Keywords: congenital deafness, etiopathogenic factors, audiology.

ملخص

قد يكون للصم، سواءً كان فقدان سمع جزئياً أو كلياً، أسباب وراثية أو معدية أو بيئية. في حالة الصمم الخلفي، يُمثل عجزاً حسياً خطيراً، قد يُسبب تأخراً في تطور اللغة. تُعتبر هذه المشكلة مشكلة صحية عامة مهمة، إذ تؤثر على أكثر من 430 مليون شخص حول العالم، وهو رقم من المتوقع أن يرتفع إلى 700 مليون بحلول عام 2050.

يهدف هذا البحث إلى تحديد تواتر الأسباب الرئيسية للصم الخلفي لدى مرضى شرق الجزائر، مع مراعاة بعض العوامل الوراثية والبيئية. كما سنتناول العلامات السريرية والبيانات السمعية لفهم التأثيرات الوظيفية لهذا المرض

المرضى والطرق: لإجراء دراسة وصفية وتحاليلية تستكشف بعض العوامل المسببة للأمراض، قمنا بتجنيد 60 مريضاً يعانون من الصمم الخلفي، تراوح أعمارهم بين سنة و25 عاماً. نمت متابعة المرضى المؤهلين للتجنيد من عام 2018 إلى عام 2024 في قسم مستشفى ابن باديس الجامعي في قسنطينة.

النتائج والمناقشة: لوحظ ارتفاع في معدل الإصابة بالصم الخلفي بين أطفال منطقة قسنطينة. حيث انهم كثروا أكثر من نصف إجمالي للعينة كما سجلنا هيمنة الذكور. وكانت الفئات العمرية الأكبر تمثيلاً تراوحت بين 0 و10 سنوات، وبلغ متوسط عمر العينة 5.93 ± 5.01 سنة. كما تم تسجيل زواج الأقارب في 42% من الحالات، وهي موثقة في أكثر المراجع صلةً كعامل خطر رئيسي. ومن منظور سمعي، شُكّل فقدان السمع الحسي العصبي العجز الأكثر شيوعاً بين سكان العينة (53.3%)، مع سيطرة واضحة للحالات العميقية. كما تم تحديد العدوى داخل الرحم كسبب رئيسي في 11.7% من الحالات. كما كان هناك 21.1% من المرضى الذين لم يُظهروا أي تطور في اللغة و13.23% أظهروا سلوكاً مضطرباً، و3.33% فقط أظهروا عجزاً في نمو المهارات الحركية. وأخيراً، أما فيما يخص وسائل العلاج، فقد تبين أن 80% من المرضى خضعوا لزرع قوقعة في الأذن اليمنى

الخلاصة: قدمت هذه الدراسة الوصفية، ذات الجانب التحليلي، مساهمة مهمة في فهم الأسباب المرضية للصم الخلفي. وقد أثبت العمل المقدم ضرورة مواصلة البحث مع مجموعة أكبر من المرضى لدراسة العوامل المسببة للصم الخلفي في الجزائر. ويمثل العمل المقدم هنا جزءاً هاماً من رحلة تعزيز الإدارة المثلثة لمرضى الصمم الخلفي و التكفل بهم في الجزائر.

الكلمات المفتاحية: الصمم الخلفي، العوامل المسببة للصم الخلفي، علم السمع.

La surdité congénitale : à propos de 60 patients

Mémoire pour l'obtention du diplôme de Master en Génétique

Résumé

La surdité, perte auditive partielle ou totale, peut être d'origine génétique, infectieuse ou environnementale. Sa forme congénitale constitue une anomalie sensorielle majeure, souvent à l'origine de retards dans le développement du langage. Représentant un véritable enjeu de santé publique, cette anomalie touche plus de 430 millions de personnes dans le monde, un chiffre que l'OMS prévoit d'atteindre 700 millions d'ici 2050.

L'objectif de cette investigation est d'évaluer la fréquence des principales étiologies de la surdité congénitale chez des patients de l'Est algérien, tout en explorant les facteurs génétiques et environnementaux susceptibles d'en favoriser la survenue. Elle vise également à analyser les signes cliniques et les données audiologiques afin d'en apprécier les conséquences fonctionnelles.

Patients et méthodes: au total, 60 patients âgés de 1 à 25 ans, atteints de surdité congénitale ont été recrutés au service ORL du CHU Ibn Badis de Constantine pour une étude descriptive et analytique portant sur certains facteurs étiopathogéniques. Les patients inclus ont été suivis entre 2018 et 2024.

Résultats et discussion: une fréquence élevée de surdité congénitale a été observée chez les enfants de la région de Constantine, représentant plus de la moitié de l'échantillon, avec une prédominance masculine. Les tranches d'âge les plus représentées se situent entre 0 et 10 ans, avec une moyenne d'âge de $5,93 \pm 5,01$ ans. La consanguinité parentale a été soulignée dans 42 % des cas, constituant un facteur de risque non négligeable. Sur le plan audiologique, la surdité neurosensorielle était la forme la plus fréquente (53,3 %), avec une forte prévalence de la forme profonde. L'infection *in utero* a été identifiée comme principale cause dans 11,7 % des cas. Par ailleurs, 21,1 % des patients présentaient une absence de langage, 13,23 % manifestaient un comportement agité, et un retard du développement moteur a été observé chez seulement 3,33 %. Enfin, l'analyse des modalités de prise en charge révèle que 80 % des patients ont bénéficié d'un implant cochléaire du côté droit.

Conclusion: cette étude descriptive et analytique indique une contribution utile à la compréhension de l'étiopathogénie de la surdité congénitale. Les résultats obtenus soulignent la nécessité de poursuivre les investigations en élargissant la cohorte étudiée, afin d'affiner les connaissances sur ses mécanismes. Ce travail représente un pas important vers l'optimisation de la prise en charge des patients atteints de surdité congénitale en Algérie.

Mots-clefs : surdité congénitale, facteurs étiopathogéniques, audiologie.

Laboratoires de recherche : Laboratoire de Biologie Moléculaire et Cellulaire (U Constantine 1 Frères Mentouri).

Présidente du jury : Dr BOUDOKHANE Ibtissem (MC(B) – U Constantine1 Frères Mentouri).

Encadrante : Dr ZIDOUNE Housna (MC(B) – U Constantine1 Frères Mentouri).

Examinateur : Mr LATRECHE Fethi (MA(A) – U Constantine1 Frères Mentouri).