

Surdités génétiques

Conférence du Pr Annick TOUTAIN, service de génétique du CHU Bretonneau (Tours), labellisé comme centre de référence par le plan des maladies rares.

Parmi les surdités, 20% ont de causes liées au système auditif lui-même et 60 à 80% ont des causes génétiques (Il reste une part d'inconnue). La surdité génétique est donc une maladie rare (0,5 à 1 cas pour 1000 surdités profondes ou sévères).

Les surdités de perception ont surtout des causes génétiques et 90% d'entre elles sont isolées (pas d'autres problèmes médicaux). Les autres sont dites syndromiques, c'est-à-dire associées à un ou plusieurs autres symptômes cliniques.

Pour l'enfant, les surdités de transmission peuvent être malformatives. Elles sont alors dues à des anomalies génétiques. Dans les formes "tardives" de l'adulte, seule l'otospongiose est une surdité de transmission de cause génétique.

Il existe 3 grands modes de transmission génétique :

- Dominant autosomique (10% des surdités génétiques qui se transmettent par les hommes et les femmes)
- Récessif autosomique (85% qui ne se transmettent qu'éventuellement aux enfants d'une seule génération)
- Lié au chromosome X (1% qui ne touche que les garçons)
- et des cas d'hérédité mitochondriale (anomalie cellulaire maternelle)

Il existe aussi des causes multifactorielles : combinaison de facteurs génétiques variés et de facteurs d'environnement qui prédisposent à la presbycusie, l'otospongiose, la maladie de Ménière.

Plus de 250 gènes de surdité ont été identifiés ,aux noms bizarres tels que DFNA, DFNB, DFNX, GJB2...,

Exemple : le GJB2, identifié en 1995, concerne 10 à 50% des surdités congénitales isolées, de perception, bilatérales, sans malformation de l'oreille interne, pré-linguales, profondes en générale, stables, avec des degrés de déficit variables, plus souvent récessives que dominantes.

Vingt centres de compétence en surdité génétique sont présents en France, dont le premier fut créé à l'hôpital Necker de Paris.

Le rôle du généticien est de participer au diagnostic de la cause. Il le fait (la première consultation dure de 1h à 1h30) avec

- l'enquête généalogique qui comprend les audiogrammes des parents et de la fratrie, repère les pathologies associées et les apparentés à risque
- l'analyse des caractéristiques de la surdité
- l'examen clinique orienté (de la peau parfois)
- la recherche de particularités dans l'histoire familiale (yeux vairons, mèche blanche, yeux en partie cachés au centre...)
- l'organisation des tests génétiques

Ce travail de recherche se fait en lien avec les médecins ORL, le CAMPS (Centres d'Action Médicaux-Sociales Précoce), les services de neuropédiatrie, les services d'imagerie (il existe quelques laboratoires spécialisés en génétique qui, depuis quelques années, peuvent analyser 200 gènes simultanément), éventuellement avec les ophtalmologistes.

Pourquoi le faire ? Trouver une explication, donner un conseil génétique (aux parents, au patient, voire à toute la famille), aider à la prise en charge, éventuellement donner un pronostic, peut-être une thérapeutique ciblée à l'avenir !

