

Dr Isabelle FAJARDY

Unité Fonctionnelle Marqueurs Prédicatifs des Maladies Chroniques
Service Biochimie automatisée des protéines & Biologie Prédictive
Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire
Pôle de Biologie Pathologie Génétique, CHRU de Lille
Tél : 03 20 44 68 36 ou 03 20 44 51 45

La surdité est le déficit sensoriel le plus fréquent puisque 1/1000 à 1/700 enfants naissent avec une surdité profonde ou sévère.

La grande majorité des surdités sont dites non-syndromiques ou isolées, c'est à dire que le déficit auditif est le seul signe clinique observé.

Actuellement dans les pays développés, 60-80% des surdités précoces sont d'origine génétique. La plupart des surdités présentes à la naissance sont des surdités de perception (d'origine neurosensorielle, oreille interne), par opposition aux surdités de transmission (amplification du message sonore par l'oreille moyenne - avec le tympan et les osselets - et l'oreille externe). 95 % des surdités isolées se transmettent selon un mode autosomique récessif (type DFNB), 10-15% selon un mode autosomique dominant (type DFNA), 1% des surdités isolées selon un mode lié au chromosome X (type DFN).

La connexine **GJB2** est impliquée dans 30 % des cas de surdité non syndromique de perception .

Il est donc important de la rechercher en 1^{er} intention (en association éventuelle avec la recherche de la délétion principale du gène **GJB6**).

Au laboratoire, nous réalisons l'étude des connexines GJB2 avec éventuellement la recherche de GJB6.

Le diagnostic précoce avant l'acquisition du langage est recommandé car il va permettre la prise en charge précoce de l'enfant et la proposition d'un appareillage ou d'un implant .

Prélèvement :

2 tubes de sang EDTA

Consentement + renseignements cliniques téléchargeables sur le site :

- http://biologiepathologie.chru-lille.fr/fichiers/27_795consentement_bm_.pdf
- http://biologiepathologie.chru-lille.fr/fichiers/179_795connexines_23_10.pdf

Tarification : B500-4082 par connexine