



« Nul n'est prophète... »

Suite à la *brève* publiée dans *m/s* (mai 1998, n° 5, p. 672), intitulée « Surdités non syndromiques : le grand bond en avant », il nous est apparu nécessaire de compléter, voire de vérifier certaines informations.

L'auteur s'interroge sur « la fréquence de la mutation préférentielle (qui) doit être recherchée dans différents pays et par différents approches », et d'ajouter « des études analogues sont attendues en France » ; or ces données existent. Notre laboratoire a été le premier à mettre en évidence, dès 1997, l'implication prépondérante de l'atteinte du gène de la connexine 26 parmi les surdités héréditaires isolées prélinguales (apparaissant avant l'âge de l'acquisition du langage), et à montrer l'existence d'une mutation très fréquente (30delG, dénommée 35delG par d'autres auteurs) [1]. La plupart des atteintes prélinguales isolées (non syndromiques) de l'audition sont transmises sur le mode autosomique récessif. Au terme d'une étude portant sur des familles malentendantes de plusieurs pays, dont la France, nous avons établi que les mutations du gène de la connexine 26 sont à l'origine de la moitié des surdités prélinguales isolées autosomiques récessives, et que la mutation 30delG rend compte de 80 % de ces mutations.

L'implication du gène de la connexine 26 dans les surdités de transmission autosomique dominante a également été mise en évidence dans notre laboratoire [2]. La mutation décrite comme responsable

de surdité autosomique dominante dans l'article auquel la *brève* fait référence [3], n'était autre qu'un polymorphisme asymptotique retrouvé depuis chez plusieurs personnes entendant [3, 4].

Enfin, l'interrogation sur « un conseil génétique (qui) sera(it) un jour possible » en matière de surdité, appelle un commentaire. Depuis longtemps, les généticiens cliniciens tentent d'apporter un conseil génétique aux familles concernées ; de surcroît, depuis trois ans, une consultation de génétique spécialisée s'adressant exclusivement aux personnes sourdes et à leur famille existe à Paris. Il y a peu encore, le conseil génétique portant sur les surdités était particulièrement difficile [5]. En effet, certaines atteintes auditives isolées de l'enfant sont dues à des infections pré- ou périnatales qui passent inaperçues. Face à la demande de parents entendants qui ont un enfant sourd et souhaitent connaître le risque de récurrence de l'atteinte auditive pour les enfants à venir, le généticien était donc très démuné. Le plus souvent, la mise en évidence de mutations dans l'un des « gènes responsables de surdité » aurait seule pu apporter une réponse. Or, plusieurs dizaines de gènes sont responsables de surdité et la plupart n'ont pas encore été identifiés. Aujourd'hui, la prévalence inattendue de l'atteinte du gène de la connexine 26 et la « relative simplicité » de la recherche des mutations dans ce gène (il ne comporte que deux exons) bouleversent l'approche du diagnostic étiologique des surdités isolées et du conseil génétique.

C'est pourquoi, dès l'obtention des résultats sus-mentionnés :

– un travail d'information des personnes concernées, par le biais de leurs associations, a été réalisé, et, – l'avis du Comité national d'Éthique sur une éventuelle demande de diagnostic anténatal que pourraient susciter ces nouvelles possibilités diagnostiques a été sollicité.

Par ailleurs, une étude en cours a pour objectif d'apprécier les conditions dans lesquelles un tel diagnostic moléculaire pourrait être proposé aux familles, afin de mettre en œuvre une pratique médicale adaptée ■

1. Denoyelle F, et al. *Hum Mol Genet* 1997; 6: 2173-7.
2. Denoyelle F, et al. *Nature* 1998; 393: 319-20.
3. Kelsell DP, et al. *Nature* 1997; 387: 80-3.
4. Scott DA, et al. *Nature* 1998; 391: 32.
5. Martin S, et al. *Otol Chir Cervicofac* 1998; 115: 3-8.

Christine Petit¹
Sandrine Marlin¹
Françoise Denoyelle^{1, 2}

¹ *Unité de génétique des déficits sensoriels, Cnrs Ura 1968, Institut Pasteur, 25, rue du Docteur-Roux, 75724 Paris Cedex 15, France.*

² *Service ORL, Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau, 75571 Paris Cedex 12, France.*