

# Bilan étiologique devant une surdit   cong  nitale

Mohamed Ben Amor  
MCA service ORL CHU LA RABTA

# INTRODUCTION

- La connaissance des étiologies de la surdité de l'enfant est indispensable au diagnostic précoce.
- Le devenir des enfants sourds dépend de la précocité du diagnostic et de la prise en charge de leur handicap.
- **SPN congénitale : 84%**
- **SPN péri-natale : 16 %**
- **Handicap associé : 28 % à 43 %**

# EPIDEMIOLOGIE

- *Facteurs de risques de surdit  neonatale:*

- ATCD familiaux

- S jour en r animation n o-natale 48 h

- Malformations cr nio-faciales

- *Parmi les enfants sourds*

- 50 % n 'ont aucun facteur de risque*

# SURDITÉ DE PERCEPTION CONGÉNITALES

- ❖ 60% surdités prélinguales sont génétiques
- ❖ 70% surdités non syndromiques, isolées
- ❖ 30% surdités syndromiques
- ❖ 400 syndromes décrits

# S CONGENITALES SYNDROMIQUES

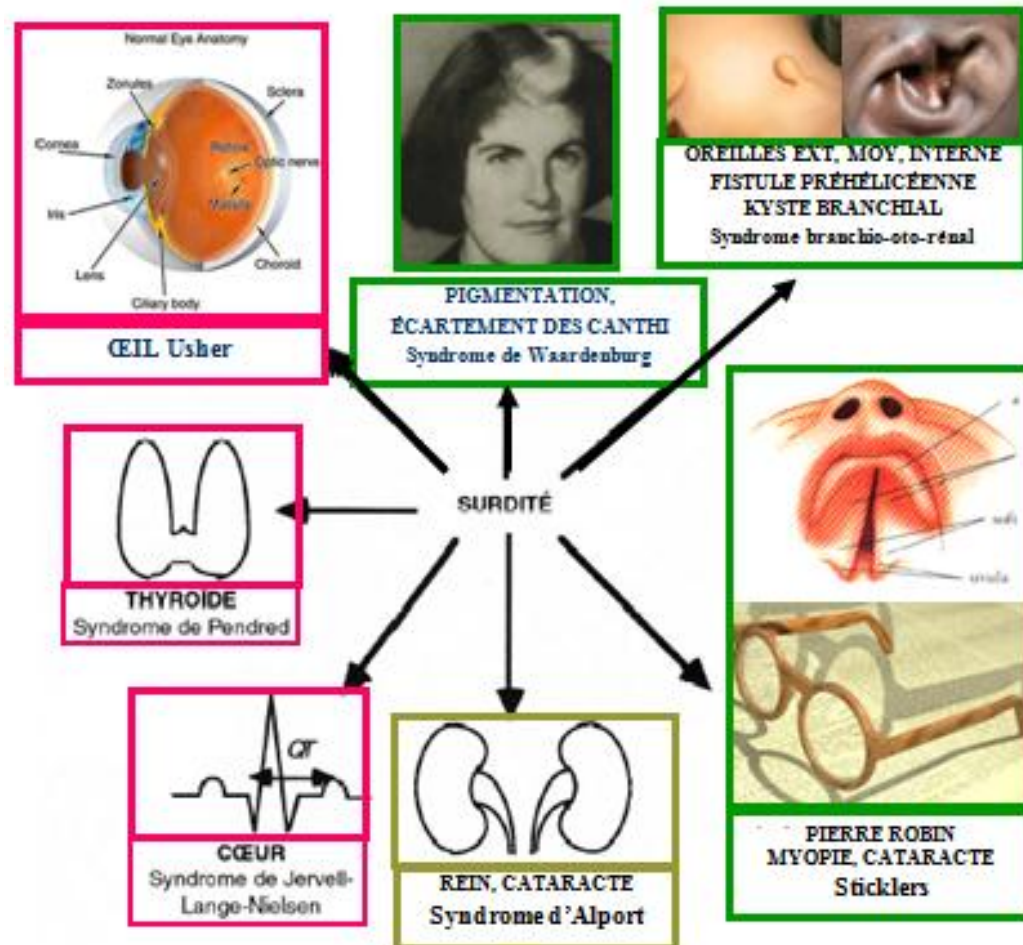
1. Récessives: → Syndrome de Pendred  
→ Syndrome d'Usher  
→ Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen
2. Dominantes: → Syndrome de Waardenburg  
→ Syndrome branchio-oto-rénal  
→ Syndrome de Treacher-Collins
3. Liées à l.X: . → Syndrome de Alport
4. Mitochondriale

# S CONGENITALES SYNDROMIQUES

Récessif

Dominant

Dominant lié à l'X



# DIAGNOSTIC: BUTS

1. Confirmer une surdité
2. Préciser : son degré
3. Son mécanisme
4. Unilatérale ou bilatérale
5. Conséquences
6. Conduite thérapeutique adaptée

# DIAGNOSTIC

- 1) Anamnèse
- 2) Examen clinique: observation clinique, ORL complet
- 3) Examen ophtalmologique avec FO (Usher)
- 4) Consultation Neuro-psychiatrie
- 5) Consultation pédiatrie: Recherche hématurie-protéinurie (Alport)/ Echo rénale

# DIAGNOSTIC

- 6) Consultation cardio: ECG (Jewell et Lange Nellsen)/  
Echo coeur
- 7) Scanner des rochers + IRM
- 8) Biologie: Sérologie TORCHS, (CMV++), Bilan thyroïdien
- 9) Examen vestibulaire
- 10) Génétique
- 11) Audio fratrie + Parents

# 1-ANAMNÈSE

1. *Antécédents familiaux de surdité*
2. *Déroulement de la grossesse*
3. *Infection prénatale : CMV, herpès, toxopl, rubéole, syphilis.*
4. *Syndromes connus associant une surdité*
5. *Surdité progressive ou d'apparition secondaire (Alport, Usher...)*
6. *Maladie neuro-dégénérative.*
7. *- Retard à l'acquisition de la marche (Usher)*
8. *- Hématurie (Alport)*

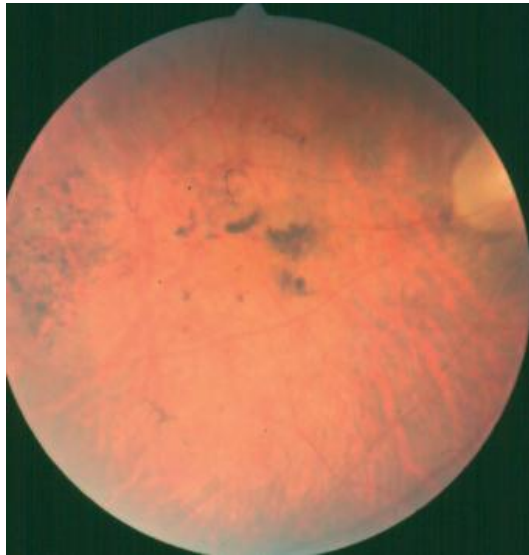
## 2-OBSERVATION CLINIQUE

1. Possibilités psychomotrices
2. Aptitudes relationnelles
3. Stabilité et comportement
4. Evaluation du développement langagier
5. Evaluation de la voix
6. Choix de la stratégie audiométrique

## 2-EXAMEN ORL

- *Malformation craniofaciale*: Fistule ,enchondrome, fente VP luvette,voile....
- *Otoscopie*: Pavillon, CAE, Tympan
- *Anomalie de pigmentation des cheveux (mèche blanche)*, des yeux (hétérochromie irienne), de la peau.
- *Dysmorphie*: (hypoplasie de l'étage moyen de la face, hypoplasie malaire)
- *Pierre Robin* (fente palatine/microrétrognathie/glossoptose)

# 3-EXAMEN OPHTALMO (FO)



Rétinopathie pigmentaire  
(Usher)



Maculopathie d'Alport



Colobome



Iris bleu porcelaine



Hétérochromie irienne

## 4-Ex neurologique spécialisé

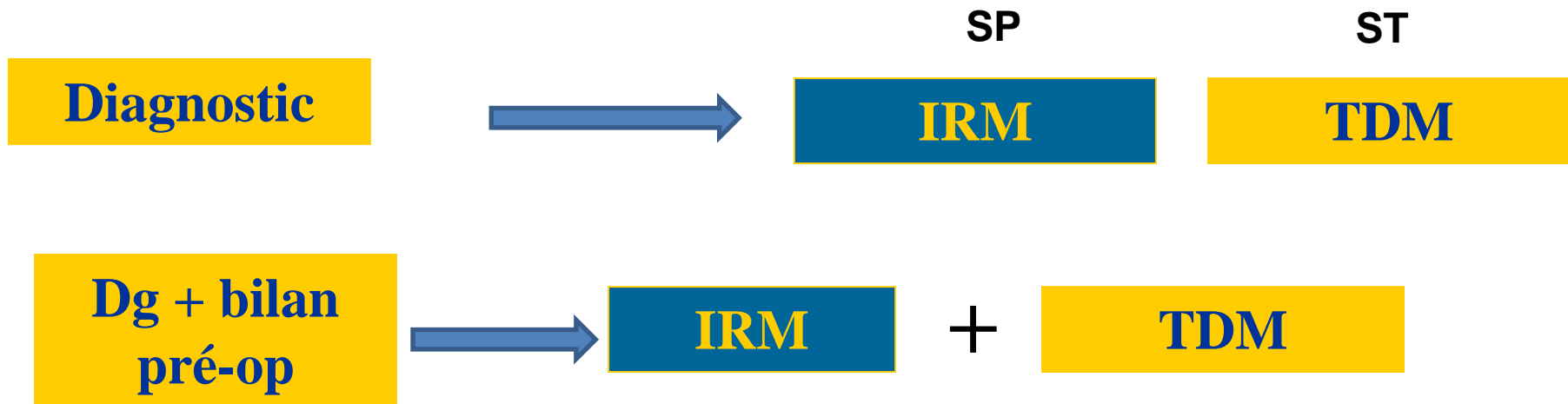
## 5-Bilan rénal

Echo rénale, Ex par bandelette (protéinurie, hématurie)

## 6-Bilan cardiaque

ECG (élargissement QT) , Echo cardiaque?

# 7-IMAGERIE



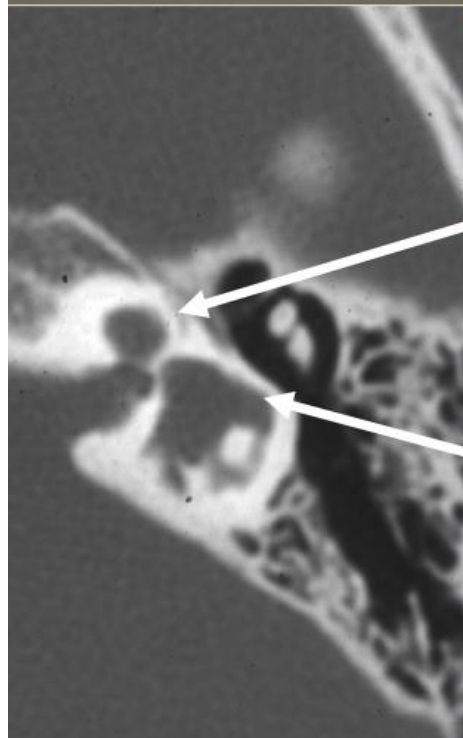
# 7-IMAGERIE (TDM)

- Préciser une étiologie
- Orientation du diagnostic génétique:
  - TDM normale: recherche mutation de CX26 (25%), ADN mitochondrial
  - TDM pathologique: recherche mutation de PDS, Gusher
- Implications cliniques (dilatation de l'aqueduc du vestibule +++):
  - Surdités évolutives et/ou fluctuantes
  - Risques (traumatismes, barotraumatismes, méningites, implants...)
  - Vaccinations

# 7-IMAGERIE(TDM)



Anomalie  
segmentation de  
la cochlée

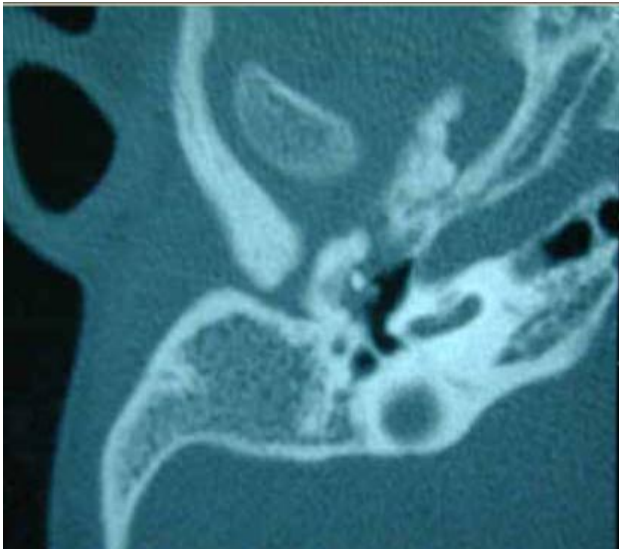


Ectasie cochléaire  
Et vestibulaire

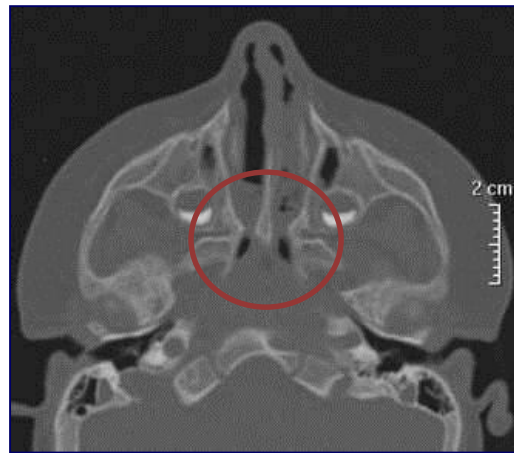
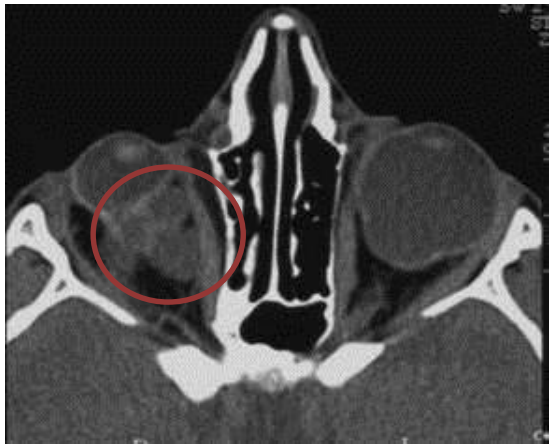


Elargissement CAI

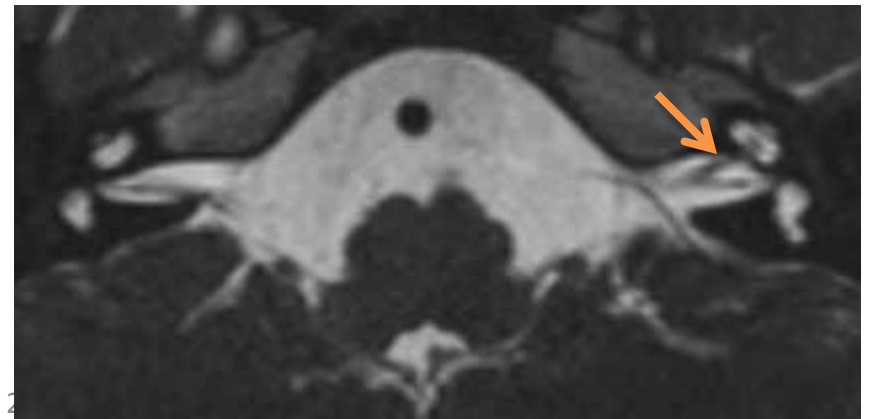
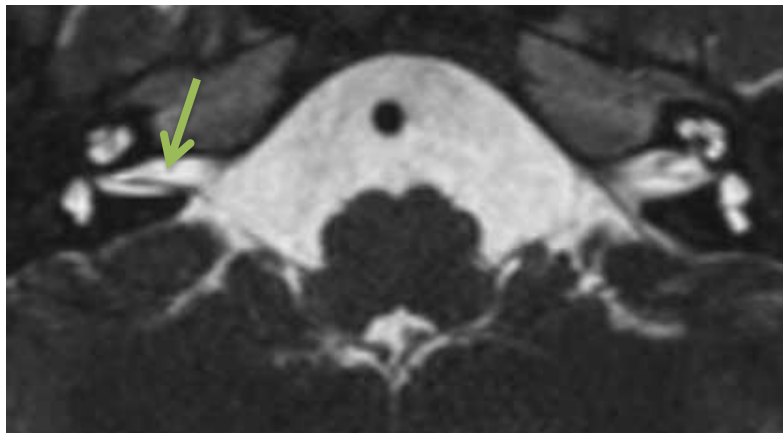
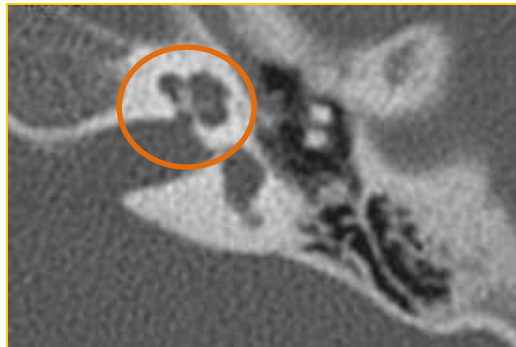
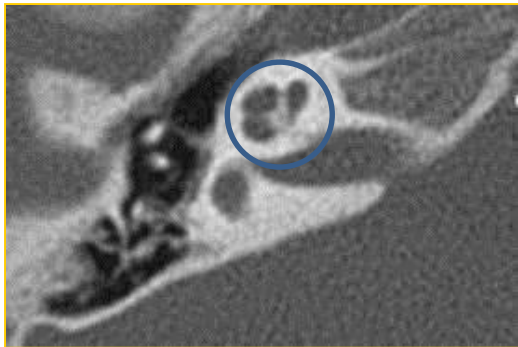
# 7-IMAGERIE(TDM)



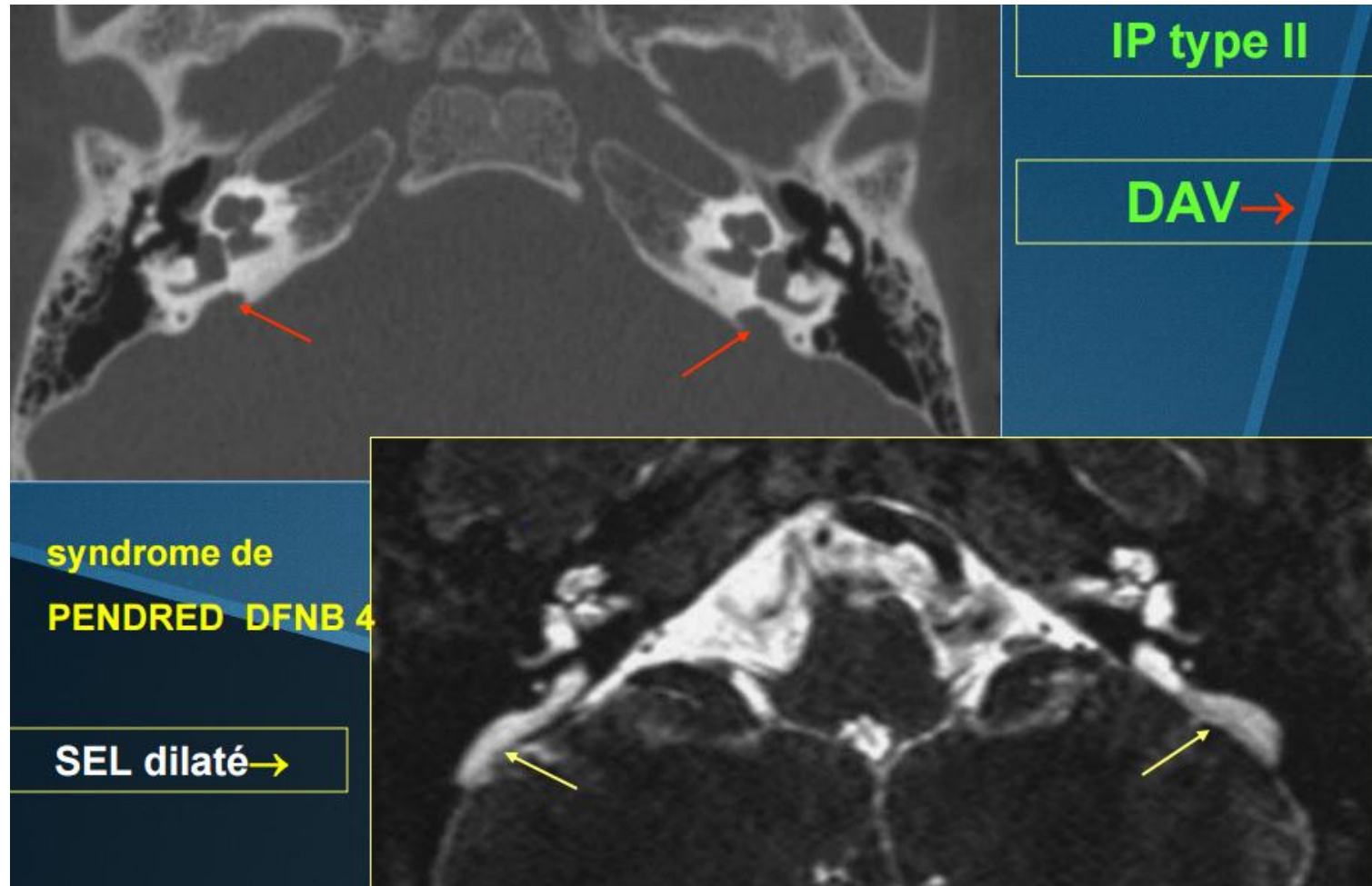
**Absence de CAE Caisse hypoplasique**



## ***Syndrome C.H.A.R.G.E***



# ***Syndrome de Pendred***



## 8-Bilan biologique

Sérologie TORCHS, CMV enfant(Guthrie) + mère, Bilan Thyroïdien

## 9-Bilan vestibulaire

- Dépister une atteinte bilatérale de l'oreille interne en cas de surdité unilatérale
- Surdité + atteinte vestibulaire:
  - Usher
  - COCH (DFNA9)

# 10-GÉNÉTIQUE

## *Intérêt du diagnostic moléculaire*

1. Connaître la cause de la surdité: pourquoi ?
  2. Préciser le pronostic : évolution ?
  3. Rechercher des anomalies associées
- ⇒ Améliorer et ajuster la prise en charge de l'enfant

# Génétique: guidée par le résultat du bilan étiologique

- Transmission maternelle: atteinte mitochondriale, surdité liée à l'X
- Déclenchement ou aggravation de la surdité par:
  - Petit traumatisme: Pendred, Gusher
  - Prise d'aminoglycosides: surdité mitochondriale
- Éléments cliniques d'un syndrome (BOR, Waardenburg, Stickler, ...)
- Atteinte vestibulaire (Usher, COCH)
- Malformation d'OI au scanner (Pendred, Gusher, BOR, Waardenburg)

# Génétique: guidée par le résultat du bilan étiologique

- Profil auditif particulier:
  - Surdit  progressive: Pendred, Gusher, KCNQ4, COCH
  - Surdit  mixte (Pendred, Gusher), BOR
  - Atteinte pr f rentielle dans les fr quences graves (WFS1)
  - OEA pr sents pendant au moins un certain temps (OTOF)...

# CONCLUSION

- Intérêts potentiels de la découverte de l'étiologie d'une surdité:
  - de rassurer les parents
  - de donner des éléments pronostiques
  - d'évaluer les risques de récurrence = conseil génétique
  - de modifier la thérapeutique: Usher: implantation rapide
- Le bilan étiologique négatif dans 30% des cas