



République Algérienne Démocratique et Populaire
Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche Scientifique
Université de Larbi Tébessi –Tébessa-
Faculté des Sciences Exactes et Sciences de la Nature et de la Vie
Département de Biologie Appliquée
Domaine des Sciences de la Nature et de la Vie



Mémoire

Présenté en vue de l'obtention du diplôme de **Master**
En : Sciences biologiques
Option : Biologie Moléculaire et Cellulaire

Présenté Par :

M^{lle}. Harize Nardjes
M^{lle}. Lemouchi Marwa

Intitulé :

La Surdi-mutité : Aspects épidémiologique et héréditaire chez les enfants de la Wilaya de Tébessa

Devant le jury :

Dr. Taleb Salima	M.C.A	<i>Université de TEBESSA</i>	Présidente
Dr. Toumi Nassima	M.C.B	<i>Université de TEBESSA</i>	Promotrice
Mme. Ziani Sawsene	M.A.A	<i>Université de TEBESSA</i>	Examinatrice

Date de soutenance : 28 / 06 / 2020



République Algérienne Démocratique et Populaire
Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche Scientifique
Université de Larbi Tebessi –Tébessa-
Faculté des Sciences Exactes et Sciences de la Nature et de la Vie
Département de Biologie Appliquée
Domaine des Sciences de la Nature et de la Vie



Mémoire

Présenté en vue de l'obtention du diplôme de **Master**
En : Sciences biologiques
Option : Biologie Moléculaire et Cellulaire

Présenté Par :

M^{elle}. Harize Nardjes
M^{elle}. Lemouchi Marwa

Intitulé :

**La Surdi-mutité : Aspects épidémiologique et
héréditaire chez les enfants de la Wilaya de Tébessa**

Devant le jury :

Dr. Taleb Salima	M.C.A	<i>Université de TEBESSA</i>	Présidente
Dr. Toumi Nassima	M.C.B	<i>Université de TEBESSA</i>	Promotrice
Mme. Ziani Sawsene	M.A.A	<i>Université de TEBESSA</i>	Examinatrice

Date de soutenance : 28 / 06 / 2020



Remerciements

Nous voudrions dans un premier temps remercier, notre encadrante **Madame Toumi Nassima**, maitre de conférences à l'université de Tébessa, pour sa confiance en nous, son orientation et ses judicieux conseils, qui ont contribué à alimenter notre réflexion et qui nous ont motivées à réaliser ce modeste travail dans ces conditions un peu exceptionnelles.

Nous remercions également toute l'équipe pédagogique de l'université de Tébessa et les intervenants responsables de notre formation, surtout ceux qui prennent en charge le deuxième cycle en Biologie Moléculaire et Cellulaire.

Nous voudrions également remercier **Madame Taleb Salima** et **Madame Ziani Sawsene** pour avoir accepté d'évaluer notre travail.

Nous tenons enfin à remercier toutes les personnes qui ont contribué à la réalisation de notre mémoire et qui nous ont aidées lors des différentes étapes de l'élaboration de ce dernier, en commençant par le directeur de l'école des jeunes sourds Bekkaria-Tebessa **Monsieur. Sari Abdelhamid** qui nous a permis d'interagir avec les enfants et qui nous a laissées travailler dans de très bonnes conditions, ainsi que toute l'équipe pédagogique et administrative de cette école surtout le psychologue pédagogue **Benkhedim Mouhamed Amin**, la chef de service **Madame Adnan Om hani**, le surveillant **Zoughlami Mounir**, le surveillant général **Zoughlami Sghaier** et l'orthophoniste **Djehaiech Kamel** sans oublier les parents des adorables enfants sourd-muets.

Dédicace

Je dédie ce modeste travail à la mémoire de mon père mon bien aimé Lemouchi Ridha paix à son âme, qui m'a toujours poussé dans mes études et offert tout ce dont j'ai besoin pour avancer et accomplir ce que j'ai accomplie jusqu'à présent il m'a donné de très bonnes bases pour devenir une personne responsable et épanouie, je lui offre toute ma gratitude.

A ma très chère mère AllaltaAkila, tous les mots de la terre ne peuvent lui rendre ce qu'elle nous a fait pour nous, elle est un exemple de courage pour moi, elle me comble tous les jours de son amour inconditionnel son soutien et surtout ses prières dont je pourrais jamais m'en lacer dans ma vie merci infiniment.

A ma sœur Lemouchi Chahrazed, la vie ne serait pas aussi magique sans sa présence elle m'accorde de l'écoute de l'attention et surtout de l'amour fraternel, elle m'accompagnerait pour la vie entière.

A mon frère Lemouchi Abderahmen, il est mon bras droit, qui m'accorde du soutien dans tous ce que je fais je lui suis toute reconnaissante.

Du fond du cœur je dédie ce travail à tous ceux qui me sont chers de la famille à mes amis et à mon bien aimé.

L. Maroua

Dédicace

Je dédie cet humble travail à la mémoire de mon cher père Mouhamed El Habib Harize, celui qui m'a appris tant de choses et m'a donné tellement de conseils qui me suivront ou que j'aie tout au long de ma vie, celui qui m'a toujours soutenue, motivé surtout dans mes études, je lui serais toujours reconnaissante, malgré qu'il ne soit plus là j'espère rendre fier son âme éternelle.

A ma chère mère Alleg Yamina aucune dédicace ne serait exprimer ma gratitude, mon amour envers elle pour son éducation les sacrifices qu'elle a fait pour que nous puissions devenir les personnes que nous sommes aujourd'hui, que ce travail soit l'exaucement de ses vœux et le fruit de ses sacrifices en attendant d'éventuelles réussites dans la vie.

A mon frère Mouhammed El Haddi toutes ses qualités seraient trop longues à énumérer, il m'apporte le soutien et l'amour tous les jours, sans lui je ne pourrais pas avancer dans la vie.

A tous mes amis, je les remercie pour leur amour et leur soutien également sans eux le parcours universitaire aurait été moins fabuleux.

H.Narjess

ملخص

الصمم حالة طبية تتميز بفقدان جزئي أو كلي، متحد أو ثنائي، للإحساس بالسمع. وهو أكثر عجز حسي شيوعاً لدى الأطفال. يتم تصنيف الصمم وفقاً لفقدان السمع الذي يتم قياسه على مستوى أفضل أذن في غالبية المنشورات العلمية، ويميز المكتب متوسطة شديدة وعميقة. الدولي لعلم الأصوات السمعية بين إعاقة سمعية

وتوضيح مسببات هذا المرض. يتمثل عملنا في إبراز الجوانب الوبائية والوراثية للأطفال الصم البكم في ولاية تبسة

الصم والبكم؛ الفئة العمرية المتعددة هي من [5-18] سنة ، وتمثل للقيام بذلك ، حددنا مجموعه 3000 شخص يعانون من 17.56% من العدد الإجمالي للصم الصماء في الولاية الجنسين (بنين ، بنات). أجريت دراستنا على 93 حالة ، وقد لوحظ أن الفئة العمرية الأكثر تأثراً تخص الأطفال من [13-18] سنة بنسبة 52.69%. يمثل الأولاد أعلى نسبة من الصم والبكم مقارنة بالفتيات (61.29% مقابل 38.71%). كان الصم والبكم في الغالب من سكان المناطق الحضرية. كانت نسبة الأطفال الصم والبكم الذين حصلوا على تعليم ابتدائي أعلى بنسبة 45.16% مقابل 40.86% في المجموعة الضابطة؛ غالبية الأطفال الصم والبكم يعانون من الصمم العميق.

أظهر التحليل الإحصائي لنتائج دراسة خصائص أفراد العينة وجود فروق ذات دلالة إحصائية كبيرة في وجود تاريخ العائلة. زواج الأقارب؛ عمر الأم عند ولادة الطفل.

تبلغ نسبة الأطفال المصابين بالصمم مع تاريخ عائلي للمرض حوالي 77.42% ومعدل زواج الأقارب في الصم 65.59%.

من الواضح أن زواج الأقارب هو السبب الرئيسي للعديد من الأمراض الوراثية (على وجه الخصوص ، الأمراض المنقولة عن طريق الوضع المتنحي). لقد وجدنا أن معدل زواج الأقارب مرتفع جداً في ولايتنا ، مما يعرض السكان لخطر الإصابة بأمراض وراثية مثل الصمم.

الكلمات المفتاحية: الصمم ، فقدان السمع ، الصمم العميق ، ، الوراثة ، زواج الأقارب، تبسة.

Résumé

La surdité est un état pathologique caractérisé par une perte partielle ou totale uni ou bilatérale du sens de l'ouïe. C'est le déficit sensoriel le plus fréquent chez l'enfant ; Les surdités sont classées en fonction de la perte auditive mesurée au niveau de la meilleure oreille dans la majorité des publications scientifiques, le bureau international d'audiophonologie distingue les déficiences auditives **Moyennes, Sévères et Profondes**.

Notre travail consiste à mettre en évidence les aspects épidémiologiques et héréditaires des enfants sourds-muets dans la wilaya de TEBESSA et d'éclaircir l'étiologie de cette maladie.

Pour s'y faire, nous avons recensé au total **3000 personnes** atteintes de la surdimutité; la tranche d'âge de scolarisation est celle de [5-18] ans, elle représente 17.56% du nombre total des sourds muets de la Wilaya de deux sexes (Filles, garçons). Notre étude a été menée **sur 93 cas**, il a été observé que la tranche d'âge la plus touchée concerne les enfants **de [13-18] ans** avec **52.69%**. Les garçons représentent le pourcentage le plus élevé des sourds-muets par rapport aux filles (**61,29% vs 38,71%**). Les sourds-muets étaient majoritairement citadins. La proportion des enfants sourds-muets avec un niveau d'instruction primaire était plus importante 45,16% versus une proportion de 40,86% chez le groupe témoin ; la majorité des enfants sourds-muets ont une surdité profonde.

L'analyse statistique des résultats de l'étude des caractéristiques des individus de l'échantillon a montré des différences hautement significatives pour la présence des antécédents familiaux, le mariage consanguin et l'âge de la maman à la naissance du bébé.

La proportion des enfants atteints de la surdité avec antécédents familiaux de la maladie est autour de **77.42 %** et le taux de mariage consanguin chez le groupe sourds est de **65.59%**.

Il est évident que la consanguinité est la principale cause de nombreuses maladies héréditaires (notamment, celles transmises via un mode récessif). Nous avons constaté que le taux du mariage consanguin est très élevé dans notre wilaya, ce qui prédispose la population à un risque plus élevé d'apparition des maladies génétiques comme la surdité.

Mots clés: Surdité, perte auditive, surdité profonde, héréditaires, mariage consanguin. TEBESSA

Abstract:

Deafness is a medical condition characterized by a partial or total loss, united or bilateral, of the sense of hearing. It is the most common sensory deficit in children; Deafness is classified according to hearing loss measured at the level of the best ear in the majority of scientific publications, the International Bureau of Audio phonology distinguishes between Medium, Severe and deep hearing impairments.

Our work consists in highlighting the epidemiological and hereditary aspects of deaf-mute children in the state of TEBESSA and to clarify the etiology of this disease.

To do this, we identified a total of 3000 people with deafmutism; the schooling age group is that of [5-18] years old, it represents 17.56% of the total number of deaf mutes in the state of two sexes (Girls, boys). Our study was carried out on 93 cases, it was observed that the most affected age group concerns children [13-18] years of 52.69%. Boys represent the highest percentage of deaf-mutes compared to girls (61.29% vs. 38.71%). The deaf-mutes were mostly urban dwellers. The proportion of deaf-mute children with a primary education level was higher with a rate of 45.16% versus a proportion of 40.86% in the control group; the majority of deaf-mute children have profound deafness.

Statistical analysis of the comparison of genetic factors favoring the onset of deafness between deaf-mutes and healthy people showed highly significant differences in the presence of family history; consanguineous marriage; Age of the mother at the birth of the baby; Mother's puberty age.

The proportion of children with deafness with a family history of deafness is around 77.42% and the rate of consanguineous marriage in the deaf group is 65.59%.

It is obvious that consanguinity is the main cause of many hereditary diseases (in particular, those transmitted via a recessive mode). We have found that the rate of consanguineous marriage is very high in our state, which predisposes the population to a higher risk of developing genetic diseases such as deafness.

Keywords: Deafness, hearing loss, profound deafness, hereditary, consanguineous marriage, TEBESSA.

Liste des Abréviations

AD : Autosomique Dominant

ADN : Acide Désoxyribonucléique

AR : Autosomique Récessif

BIAP : Bureau International d'Audiophonologie

CIM : Cadre de la classification Internationale des Maladies

DAS : Direction des activités sociales

Del : Délétion

DB: Décibels

HZ: Hertz

HL: HearingLevel

IMC : Indice de Masse Corporelle

IOTF : International Obesity Task Force

ORL: Oto-Rhino-Laryngologie

Oms : Organisation mondiale de la santé

SSD: Surdit  Totale Unilat rale

SNP: Single Nucleotide polymorphism

SIPP: The Survey of Income and Program Participation

TSH : Hormone Stimulant la Thyro ide

Liste des Figures

Figure I.1. Schéma représentant les deux mécanismes nécessaires dans l'audition.....	25
Figure I.2 : caractéristiques du son.....	26
Figure I.3 : les ultrasons et les infrasons.....	27
Figure I.4. Vue latérale du labyrinthe membraneux.....	28
Figure I.5 : Anatomie de l'oreille.....	29
Figure I.6 : Anatomie de l'oreille externe.....	30
Figure I.7 : La cochlée.....	31
Figure I.8: Audiogramme quand l'audition est normale.....	35
Figure I.9 : Audiogramme en cas de surdité de transmission	36
Figure I.10 : Audiogramme en cas de surdité de perception.....	36
Figure I.11 : Audiogramme en cas de surdité mixte.....	37
Figure I.12 : Carte englobant la région haplo typée de 13q11-12.....	46
Figure I.13 : Mode de transmission autosomique récessif.....	48
Figure I. 14 : Mode de transmission autosomique dominant.....	49
Figure I.15 : Mode de transmission lié à l'X récessif.....	50
Figure I.16 : Mode de transmission mitochondrial.....	50
Figure I.17 : Syndromes génétiques les plus fréquents comprenant une surdité.....	54
Figure I.18 : Un appareil auditif.....	61
Figure I.19 : Un implant cochléaire.....	62
Figure II.1 : Nombre total des sourds muets.....	67
Figure II.2 : Indice de masse corporelle chez les filles de 0 à 18 ans.....	72
Figure II.3 : Indice de masse corporelle chez les garçons de 0 à 18 ans.....	73
Figure II.4: légendes des arbres pédigrée.....	76
Figure II.5 : Audioradiogramme tonal utilisé dans le centre des sourds muets	77
Figure II.6 : Casque utilisé pour l'audiogramme tonal.....	77
Figure III.1: Répartition des sourds muets en fonction de tranches d'âge.....	81
Figure III.2 : Répartition des sourds-muets selon le sexe.....	82
Figure III.3: Répartition des sourds-muets selon le handicap.....	82
Figure III.4 : Répartition de l'échantillon selon l'âge.....	83
Figure III.5: Distribution des sourds-muets selon le sexe.....	84
Figure III.6: Répartition de l'échantillon selon l'IMC.....	85

Figure III.7: Répartition de l'échantillon selon leur niveau socioéconomique.....	86
Figure III.8 : Répartition de l'échantillon selon l'utilisation des contraceptifs avant l'arrivée de bébé.....	88
Figure III.9 : Répartition de l'échantillon selon la grossesse.....	89
Figure III.10 : Répartition de l'échantillon selon l'âge à la naissance du bébé.....	89
Figure III.11 : Répartition de l'échantillon selon nombre de fausses couches des mamans....	90
Figure III.12 : Répartition de l'échantillon selon l'âge de puberté des mamans.....	91
Figure III.13 : Répartition de l'échantillon selon la capacité de prononciation.....	92
Figure III.14 : Répartition des enfants sourds-muets selon l'âge d'apparition de la maladie...	92
Figure III.15: Répartition des enfants sourds-muets selon l'origine géographique.....	93
Figure III.16 : Répartition de l'échantillon selon le degré de surdité.....	94
Figure III.17 : Répartition des malades en fonction des maladies associées.....	94
Figure III.18 : Répartition de l'échantillon selon la présence ou l'absence des antécédents familiaux.....	95
Figure III.19 : Arbre généalogique de la famille 01.....	98
Figure III.20 Arbre généalogique de la famille 2.....	99
Figure III.21 : Arbre généalogique de la famille 3.....	100
Figure III.22 : Arbre généalogique de la famille 4.....	101
Figure III.23 : Arbre généalogique de la famille 5.....	102
Figure III.24 : Arbre généalogique de la famille 6.....	103
Figure III.25: Arbre généalogique de la famille 7.....	104
Figure III.26:Arbre généalogique de la famille 8.....	105
Figure III.27 : Arbre généalogique de la famille 9.....	106
Figure III.28 Arbre généalogique de la famille 10.....	107

Liste des Tableaux

Tableau I.1. Classification de la surdit�e selon la CIM- 10	41
Tableau I.2: Modes de transmission de la surdit�e g�en�etique.....	51
Tableau II.1 : classification des tranches d'�age de la population �tudi�e.....	70
Tableau II.2 : degr�es de parent�e.....	75
Tableau III.1 : r�epartition de l'�chantillon selon le sexe.....	84
Tableau III.2: R�epartition de l'�chantillon selon leur niveau d'instruction.....	86
Tableau III.3 : R�epartition des parents de l'�chantillon selon leur niveau d'instruction.....	87
Tableau III.4 : R�epartition de l'�chantillon selon la pr�esence ou l'absence du mariage consanguin.....	96
Tableau III.5 : Renseignements de l'enfant 1.....	98
Tableau III.6 : Renseignements de l'enfant 2.....	99
Tableau III.7 : Renseignements de l'enfant 3.....	100
Tableau III.8: Renseignements de l'enfant 4.....	101
Tableau III.9 : Renseignements de l'enfant 5.....	102
Tableau III.10 : Renseignements de l'enfant 6.....	103
Tableau III.11: Renseignements de l'enfant 7.....	104
Tableau III.12 : Renseignements de l'enfant 8.....	105
Tableau III.13 : Renseignements de l'enfant 9.....	106
Tableau III.14: Renseignements de l'enfant 10.....	107

Table des matières

Remerciement.....	V
Dédicace.....	VI/VII
Résumé.....	IX
Liste des Abréviations.....	XI
Abstract.....	X
Liste des Figures.....	XII/XIII
Liste des Tableaux.....	XIV
Introduction générale.....	21
Chapitre I : Synthèse bibliographique	
Partie I : Audition	
I.1. Définition.....	25
I.2. Sons et système auditif	26
I.2.1 Sons.....	26
I.2.1.1. Niveau ou intensité du son.....	27
I.2.1.2. fréquence du son.....	27
I.2.2 Système auditif.....	28
I.3. Anatomie de l'oreille	29
I.3.1 Oreille externe.....	29
I.3.2.Oreille moyenne.....	30
I.3.3.Oreille interne.....	31
I.4. Physiologie et fonctions de l'oreille	32
I.4.1.Mécanisme de l'audition.....	32
I.4.2.Mécanisme de l'équilibre.....	32
I.5.Examens de l'oreille	33
I.6. Bilan auditif	34
I.7. Les mesures subjectives de l'audition	34
I.7.1. L'audiogramme.....	34
I.7.2.L'audiométrie tonale.....	34
I.7.3. L'audiométrie vocale.....	35
I.8. Les résultats d'un bilan auditif et établissement du diagnostic	37

Partie II : Surdi-mutité

II.1. Définitions.....	39
II.2. Sourds ou malentendants.....	40
II.3. Situations médicales multiples de la Surdité.....	40
II.3.1. Classification médicale de la surdité.....	40
II.3.2. Classification de la surdité en fonction du mécanisme physiopathologique.....	42
II.3.2.1. Surdités de transmission.....	43
II.3.2.2. Surdités de perception.....	43
II.3.2.2.1 Surdité de perception unilatérale ou bilatérale.....	43
II.3.2.3. Surdités mixtes.....	44
II.4. Causes génétiques de la surdité congénitale sporadique et héréditaire.....	45
II.4.1. surdités génétiques et leur mode de transmission.....	47
II.4.1.1. Autosomique récessif (AR).....	49
II.4.1.2. Autosomique dominant (AD).....	49
II.4.1.3. Lié à l’X.....	49
II.4.1.4. Mode de transmission mitochondrial.....	50
II.4.2. Surdités Syndromiques.....	51
II.4.2.1. Syndrome d’Usher.....	52
II.4.2.2. Syndrome de Pendred.....	52
II.4.2.3. Syndrome de Jervell et Lange Nielsen.....	52
II.4.2.4. Syndrome branchio-otoréнал.....	53
II.4.2.5. Syndrome de Waardenburg.....	53
II.4.3. Surdités non syndromiques.....	54
II.5. Origines médicales de la perte auditive chez l’enfant	56
II.5.1. Atrésie/microtie.....	56
II.5.2. Otite moyenne chronique.....	56
II.5.3. Bec de lièvre et/ou fente palatale.....	56
II.5.4. Surdité de naissance.....	57
II.5.5. Trisomie 21.....	57
II.5.6. Otite externe.....	57
II.5.7. Méningite.....	58
II.5.8. Substances ototoxiques.....	58
II.5.9. Perte auditive subite.....	58
II.5.10. Traumatisme.....	59

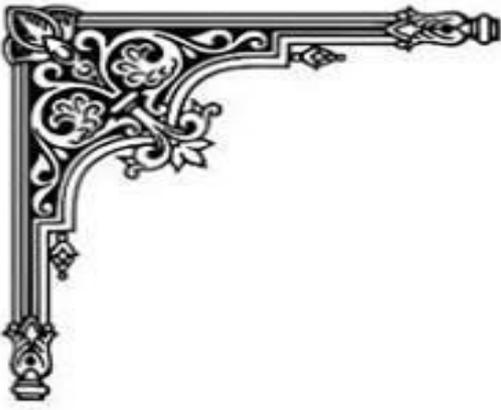
II.5.11. Syndrome de Treacher Collins.....	59
II.6. Goitre et surdi-mutité.....	60
II.7. Traitements.....	61
II.7.1. Aides auditives.....	62
II.7.1.1. Utilisation des aides auditives.....	62
II.7.1.3. Avantages procurés par une aide auditive.....	63
II.7.2 Probabilité d’implants cochléaire.....	63
Chapitre II : Matériels Et Méthodes	
1. Objectif de l’étude.....	66
2. Lieu et période de l’étude.....	66
3. Échantillons.....	66
3.1. Population cible.....	66
3.2. Taille de l’échantillon.....	67
4. Critères d’inclusion.....	67
5. Déroulement de l’enquête.....	68
6. Pré-test et validation de l’instrument de collecte.....	68
7. Questionnaire.....	68
8. Contraintes.....	68
9. Données sociodémographiques.....	69
9.1. Age.....	69
9.2. Age d’apparition de la maladie.....	70
9.3. Niveau socioéconomique.....	70
9.4. Niveau d’instruction.....	71
9.5. Résidence.....	71
10. Données anthropométriques.....	71
10.1. Indice de masse corporelle (IMC).....	71
11. Arbres généalogiques (pédigrées).....	74
a. Pédigrées.....	74
b. Analyses de la ségrégation familiale.....	74
c. Consanguinité.....	74
d. Légende.....	76
12. Traitements des données.....	77
13. Matériels utilisés pour l’audiométrie	78

Chapitre III : Résultats

Partie I : Analyses statistiques

1. Résultats de recensement total des sourds-muets dans la Wilaya de Tébessa.....	81
I.1. Répartition des sourds-muets de la wilaya de TEBESSA selon les tranches d'âge....	81
I.2. Répartition des sourds-muets dans la wilaya de TEBESSA selon le sexe.....	81
I.3. Répartition des sourds-muets dans la wilaya de TEBESSA selon leur handicap.....	82
II : Résultats de l'étude des caractéristiques des individus de l'échantillon.....	83
II.1. Répartition de l'échantillon selon les tranches d'âge.....	83
II.2. Répartition de l'échantillon en fonction du sexe.....	83
II.3 : Répartition de l'échantillon selon l'indice de masse corporelle (IMC).....	84
II.4. Répartition de l'échantillon en fonction du niveau socioéconomique.....	85
II.5. Répartition de l'échantillon selon leur Niveau d'instruction.....	86
II.6. Répartition de l'échantillon selon l'utilisation des contraceptifs avant l'arrivée de bébé.....	88
II.7 Répartition de l'échantillon selon le type de grossesse (Normale/ à risque).....	88
II.8 Répartition de l'échantillon selon l'âge la naissance du bébé.....	89
II.9. Répartition de l'échantillon selon le nombre de fausses couches.....	90
II.10. Répartition de l'échantillon selon l'âge de puberté de la maman.....	90
II.11 Répartition de l'échantillon selon la capacité à prononcer les mots.....	91
II.12 : Répartition des enfants sourds-muets selon l'âge d'apparition de la maladie..	92
II.13. Répartition des sourds-muets selon l'origine géographique.....	93
II.14. Répartition des sourds-muets selon le degré de surdit�.....	93
II.15. Répartition des malades en fonction des pathologies associ�es.....	94
II.16. Répartition de l'échantillon en fonction de la pr�sence/absence des ant�c�dents familiaux.....	95
II.17. Répartition de l'échantillon en fonction de la pr�sence/absence de mariage consanguin.....	95
Partie II : Arbres g�n�alogiques	
II. Arbres g�n�alogiques.....	98
II.1. Analyse des p�digr�es.....	98
II.1.1 Famille « 1 ».....	98
II.1.2 Famille « 2 ».....	99
II.1.3 Famille « 3 ».....	100
II.1.4 Famille « 4 ».....	101

II.1.5 Famille « 5 »	102
II.1.6 Famille « 6 »	103
II.1.7 Famille « 7 »	104
II.1.8 Famille « 8 »	105
II.1.9 Famille « 9 »	105
II.1.10 Famille « 10 »	107
Chapitre IV : Discussion	
IV.1 Discussion des résultats de recensement total des sourds-muets dans la Wilaya de Tébessa	109
IV.1.1 Age.....	109
IV.1.2 Sexe.....	109
IV.1.3. Répartition des sourds-muets dans la wilaya de TEBESSA selon leur handicap.....	109
IV.2 Discussion des résultats de l'étude des caractéristiques des individus de l'échantillon	110
IV.2.1 Age.....	110
IV.2.2 Sexe.....	110
IV.2.3 Indice de masse corporelle (IMC).....	111
IV.2.4 .Niveau Socio-économique.....	111
IV.2.5 Niveau d'instruction.....	112
IV.2.6. Utilisation des contraceptifs avant l'arrivée du bébé.....	112
IV.2.7 Grossesse normale ou à risque.....	112
IV.2.9 Nombre de fausses couches.....	113
IV.2.10 Age de puberté de la maman.....	113
IV.2.11 Age de l'apparition de la maladie.....	113
IV.2.12 Origine géographique.....	114
IV.2.13 Degré de surdité.....	114
IV.2.14 Pathologies associées.....	115
IV.2.15 Antécédents familiaux.....	115
IV.2.16 Mariage consanguin.....	116
IV.2.17 Arbres généalogiques.....	117
Conclusion et perspective	119
Bibliographie	120
Annexes	cxxi



Introduction Générale



L'Audition avec nos quatre autres sens (la vue, le toucher, le goût et l'odorat) nous permet de connaître le monde extérieur, sur lequel nous agissons avec le geste et la parole, tant que l'audition fonctionne nous ne prêtons pas attention à ses mécanismes. (Frachet, 2009)

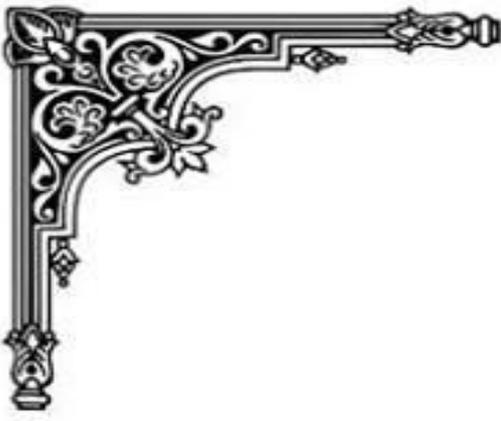
Quand l'audition se dérègle tout devient désagréable, un inconfort auditif et une mal audition retentissent sur notre vie quotidienne et nos relations aux autres donc toutes déficiences auditives sont considérée comme un handicap.

La surdi-mutité est un handicap sensoriel fréquent et son étiologie est génétique dans la majorité des cas, depuis qu'on s'intéresse à ce problème, on a cherché à le classer en classes bien définies. On distinguait autrefois les formes congénitales et acquises.

La surdimutité acquise est caractérisée par une asymétrie des lésions, les oreilles droite et gauche présentant des courbes audiométriques dissemblables, tandis que dans la surdi-mutité héréditaire les lésions seraient symétriques; les deux surdi-mutités héréditaires, la surdité labyrinthique et la sporadique, se caractérisent par leur mode de transmission, la labyrinthique étant dominante et la sporadique récessive. (Secretan, 1952)

Les surdités génétiques peuvent être causées par des atteintes chromosomiques ou par des mutations ponctuelles, la plupart des surdités génétiques sont dues à une mutation ponctuelle d'un gène. Elles représentent plus de la moitié des surdités de perception de l'enfant, et se manifestent sous de multiples aspects cliniques selon la présence d'atteintes d'autres organes, le mode de transmission génétique, enfin le degré et l'âge d'apparition du déficit auditif. Des dizaines de gènes sont responsables des formes de surdité isolée (non syndromique), et plusieurs centaines de syndromes avec surdité ont été décrits. À ce jour, 33 gènes (et quatre mutations mitochondriales) sont identifiés pour les surdités non syndromiques, et plus de 100 pour les surdités syndromiques. (Mosnier, 2000) ; Le diagnostic repose sur les antécédents familiaux, sur la recherche systématique d'un syndrome associé à la surdité, et la vérification de l'audiogramme des parents et de la fratrie.

Notre objectif consiste au recensement des enfants sourds muets quel que soit le type de leur surdité et d'établir une étude descriptive et analytique concernant les données collectés sur les enfants sourds afin d'en déduire les différents facteurs de risques concernant cette pathologie et pour étudier l'impact de l'hérédité sur la surdité à partir d'analyse d'arbres généalogiques de quelques profils importants de notre population étudiée.



Chapitre I : Synthèse bibliographique



Partie I : Audition

I. Audition

I.1. Définition

L'audition désigne l'ensemble des processus liés à la capacité de percevoir des sons. Qui englobe une action des oreilles, comprenant le conduit auditif externe, le tympan, le marteau, l'enclume, l'étrier, la trompe d'Eustache, l'oreille interne, la cochlée et le nerf auditif. L'audition est rendue possible également par le cerveau, qui analyse les ondes sonores captées par le pavillon (Alberti, 2001) .

L'ouïe est l'un des principaux sens et, comme la vision, elle est importante pour l'alerte et la communication à distance. Il peut être utilisé pour alerter, communiquer le plaisir et la peur. C'est une appréciation consciente des vibrations perçues comme sonores. Pour ce faire, le signal approprié doit atteindre les parties supérieures du cerveau. L'audition d'une personne peut être mesurée par un audiomètre, qui repère d'éventuelles surdités (Alberti, 2001)(Frachet, 2009).



**Figure I.1. Schéma représentant les deux mécanismes nécessaires dans l'audition :
Transmission, perception (Deleau, 1830).**

I.2. Sons et système auditif

I.2.1. Sons

Sont des variations de pression qui alternent des pics de compression de l'air et des vallées, ou les molécules s'éloignent les unes des autres (Kahane, 2011/2012).

Les ondes sonores sont caractérisées par leur intensité, mesurée en décibels (dB), et leur fréquence, mesurée en hertz (Hz) (Simon, 2009)(Vergnon, 2008).

La psycho acoustique est une science des sons, elle est utilisée pour l'étude de propriétés particulières du son, propriétés que l'on appelle souvent "attributs subjectifs", c'est alors le système auditif qui sert d'outil pour l'analyse du son, et non plus l'inverse (Canévet, 2005).

sinusoïdale

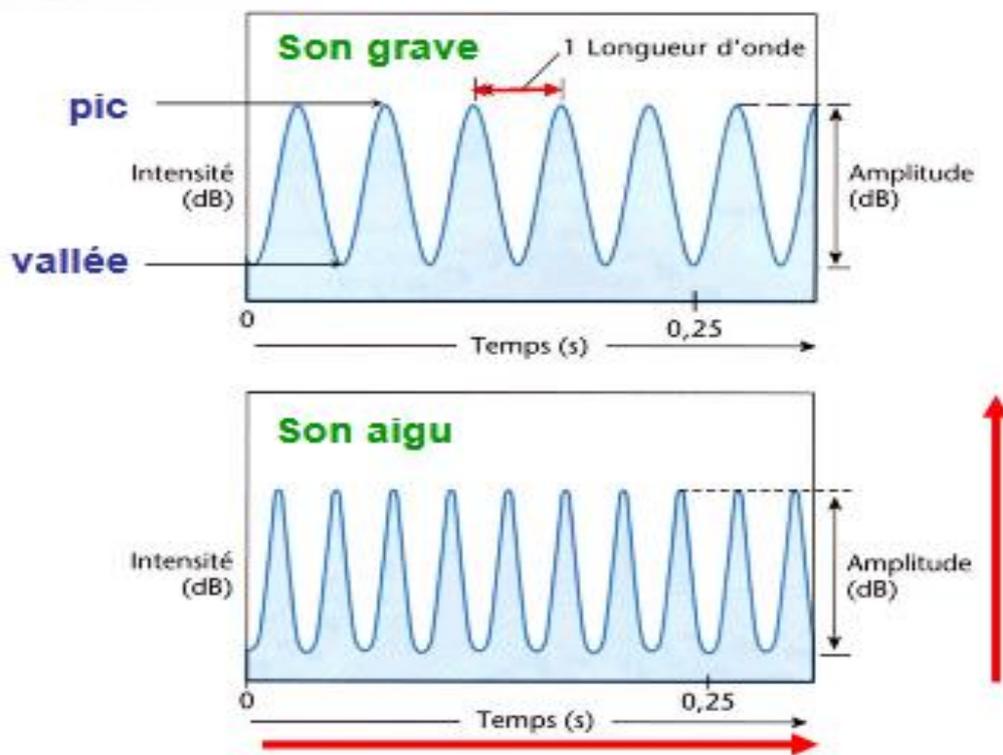


Figure I.2 : caractéristiques du son (Kahane, 2011/2012)

I.2.1.1. Niveau ou intensité du son

Donne la sensation de son faible et de son fort ; il est mesuré en décibels (dB). En dessous de 0 décibel, seuil de l'audition humaine, la perception est impossible, tandis qu'au-dessus de 120 décibels, le son est douloureux et nocif pour l'oreille. La plupart des sons de l'environnement sont compris entre 30 et 90 décibels. A chaque fois que le son augmente de 10 décibels, il est perçu deux fois plus fort (Simon, 2009).

Voici quelques exemples d'intensité de son :

- Des chuchotements ont une intensité de 25 à 35 dB ;
- Une conversation à une intensité de 55 à 75 dB ;
- Un concert peut avoir une intensité de 110 dB.

I.2.1.2. fréquence du son

Elle donne la sensation de son grave et de son aigu ; c'est le nombre de vibrations par seconde ; elle s'exprime en hertz (Hz). L'oreille humaine peut entendre des sons compris entre 20 et 20 000 Hz. Au-dessous de 20 Hz, ce sont des infrasons, au-dessus de 20 000 Hz, ce sont des ultrasons (**Figure I.4**) (Simon, 2009).

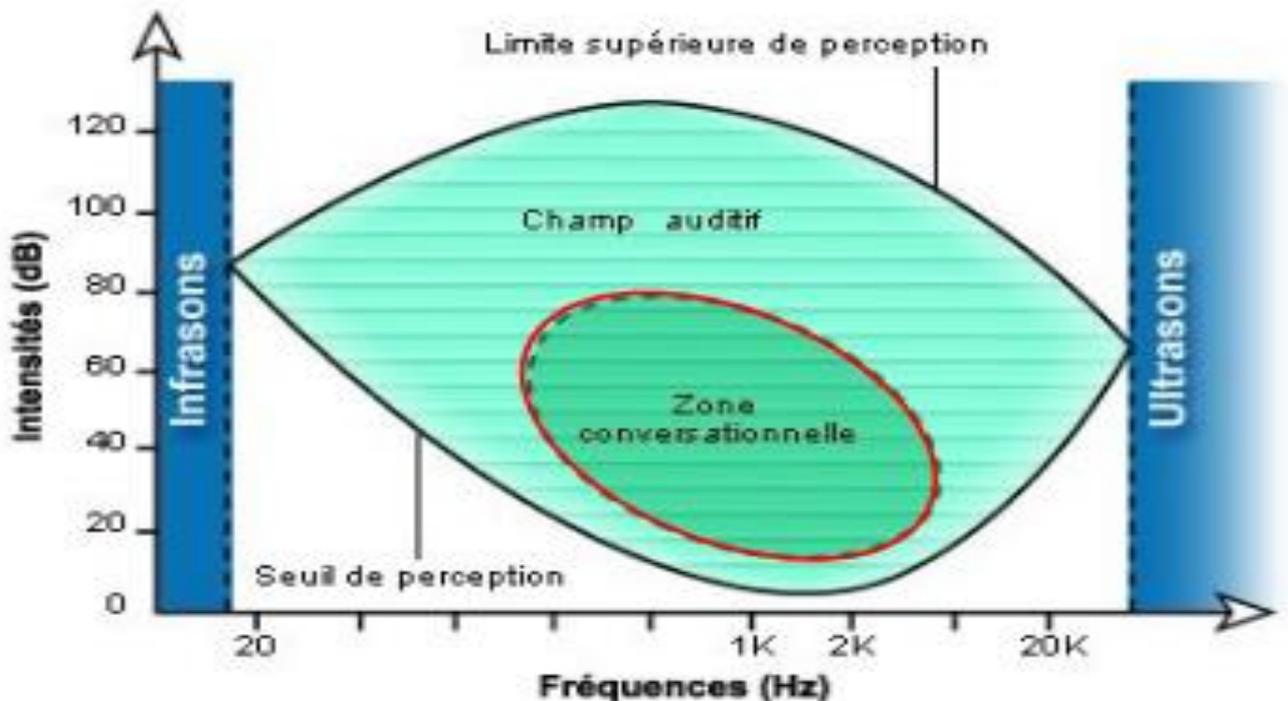


Figure I.3 : les ultrasons et les infrasons (Kahane, 2011/2012)

I.2.2 Système auditif

Le système auditif est un système complexe permettant de transformer un signal physique, le déplacement d'une onde de pression sonore, en un signal nerveux, tout en codant les principales caractéristiques de ce signal physique, à savoir la fréquence, l'intensité et la localisation spatiale de la source sonore. L'oreille interne contient les mécanorécepteurs permettant cette transduction du signal physique en signal nerveux. Elle est spécialisée dans le traitement des informations vibratoires, à basses fréquences (< 20 Hz) pour la partie vestibulaire et à hautes fréquences (entre 20 et 20 000 Hz) pour la partie cochléaire. Le nerf cochléaire, en contact anatomique étroit avec les nerfs vestibulaires et le nerf facial, transmet fidèlement cette information nerveuse aux centres supérieurs de l'audition (Simon, 2009)(Boudou, 2015).

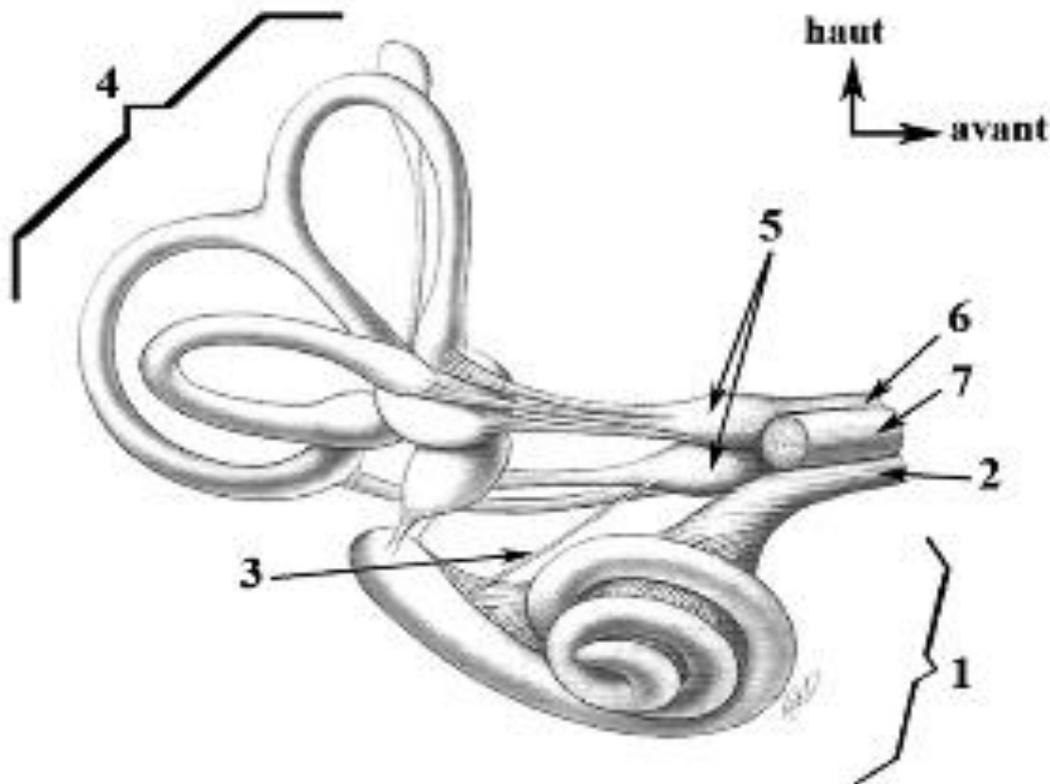


Figure I.4. Vue latérale du labyrinthe membraneux

1. Labyrinthe antérieur cochléaire. 2. Nerf cochléaire. 3. Anastomose vestibulo-cochléaire.
4. Labyrinthe postérieur vestibulaire. 5. Ganglions vestibulaires supérieur et inférieur.
6. Nerf vestibulaire. 7. Nerf facial (Parent, 1996).

I.3. Anatomie de l'oreille

L'oreille se retrouve de manière paire et symétrique de chaque côté de la tête. L'oreille a pour fonction de convertir les vibrations physiques en une impulsion nerveuse codée. Elle est constituée de trois grandes régions: L'oreille externe, moyenne et interne (**Figure I.5**)(Bonnier, 1896).

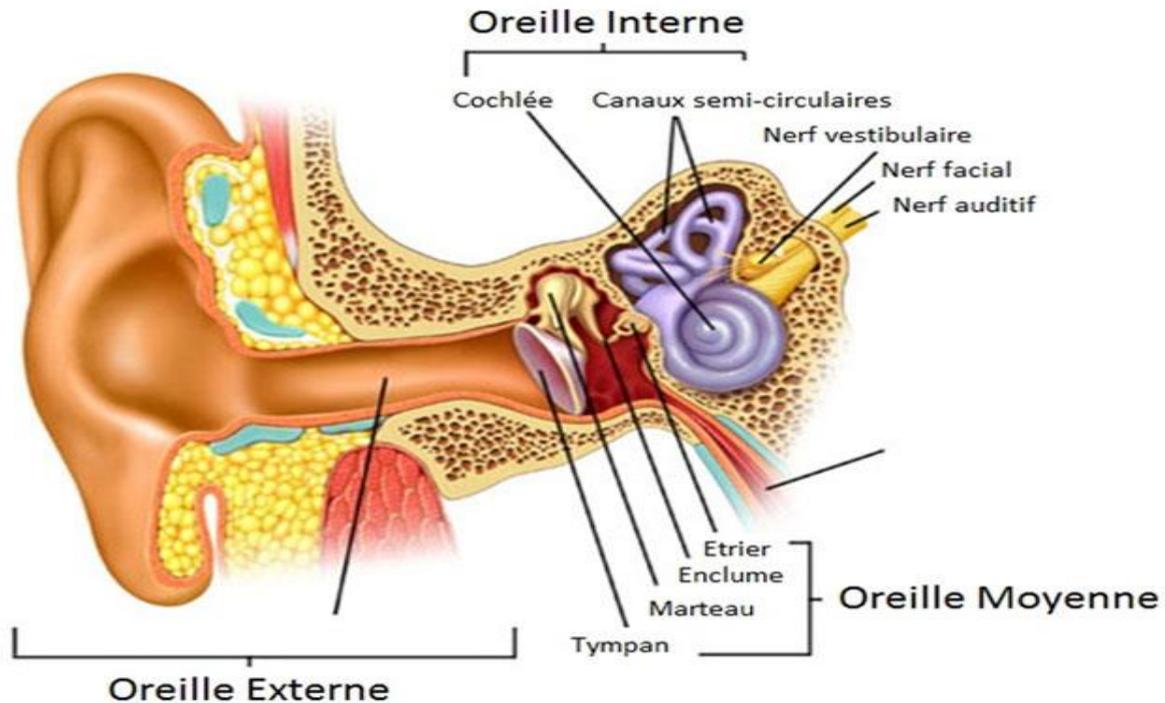


Figure I.5 : Anatomie de l'oreille (Kahane, 2011)

1.3.1. Oreille externe

L'oreille externe est formée du pavillon et du conduit auditif externe. Le pavillon, ou auricule, correspond à ce qu'on appelle dans le langage courant, l'oreille : c'est la partie en forme de coquille, rendue rigide par du cartilage sauf dans sa partie inférieure, le lobe de l'oreille, qui est fait de peau. Le pavillon aide à diriger les ondes vers le conduit (Alberti, 2001).

Le conduit est un petit tube étroit (environ 2,5 cm de long sur 0,5 cm de large) qui passe à travers l'os temporal. Ses parois sont recouvertes de glandes cérumineuses qui sécrètent le cérumen, une substance de couleur jaune-brun qui piège les corps étrangers (poussières, bactéries...) présents dans le conduit; c'est ce qu'on appelle

communément la cire. L'oreille externe transmet les sons à l'oreille interne en percutant une membrane au bout du conduit, le tympan (**Figure I.6**) (Alberti, 2001).

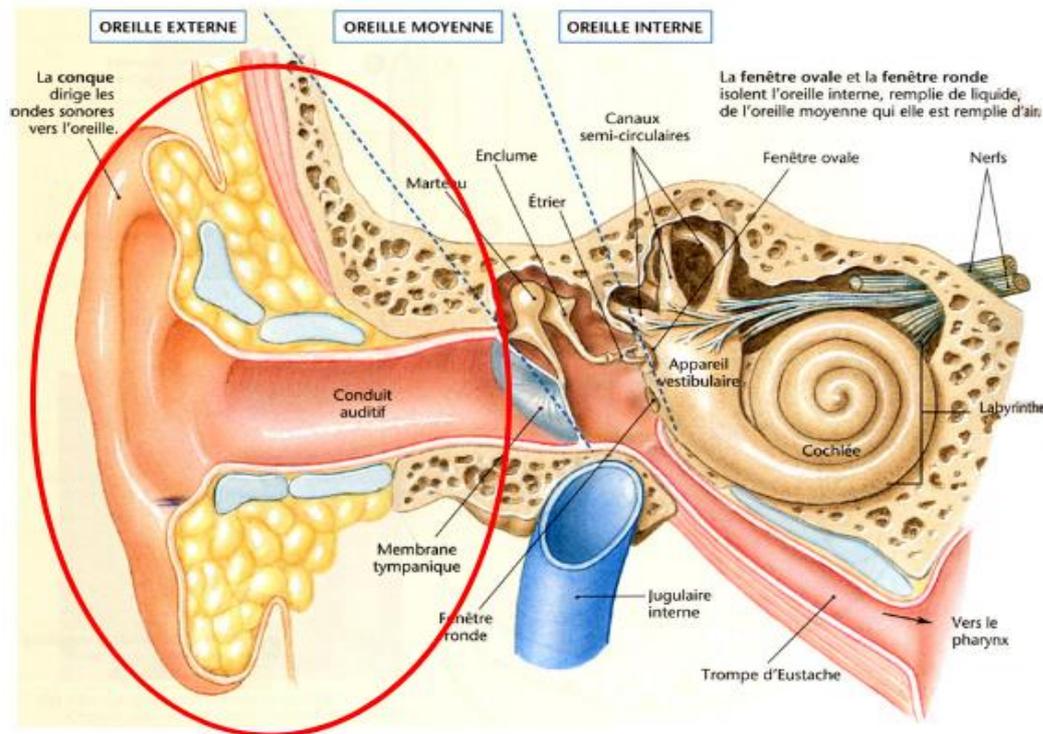


Figure I.6 : Anatomie de l'oreille externe (Kahane, 2012)

I.3.2. Oreille moyenne

L'oreille moyenne est faite de plusieurs cavités remplies d'air creusées dans l'os temporal dont le principal est la caisse du tympan. Elle contient les trois plus petits os du corps humain : le marteau, l'enclume et l'étrier. Ces os forment une chaîne d'osselets qui transmet les vibrations du tympan à l'oreille interne.

L'oreille moyenne est reliée à la gorge par la trompe d'Eustache, un conduit qui permet de maintenir une pression identique entre l'oreille moyenne et l'extérieur. Elle est normalement fermée mais s'ouvre au moment du bâillement, de la déglutition ou de l'éternuement (**Figure I.6**).

Les personnes ayant déjà pris l'avion connaissent cette sensation d'oreille qui se «découche» au moment de l'équilibration des pressions. Elle communique avec l'oreille interne par l'intermédiaire de deux orifices, la fenêtre ronde et la fenêtre ovale (Simon, 2009).

I.3.3. Oreille interne

L'oreille interne est une structure complexe appelée labyrinthe osseux. C'est en réalité une cavité qui comprend trois parties : la cochlée, le vestibule et les canaux semi-circulaires.

La cochlée est l'organe de l'audition, en forme de spirale. La cochlée osseuse est ainsi appelée parce qu'elle a la forme d'une coquille d'escargot. Elle a deux tours et demi et abrite l'organe de l'ouïe connu sous le nom de labyrinthe membraneux entouré de liquide appelé la périlymphe, a un volume d'environ 0,2 millilitre, Dans cet espace se trouvent jusqu'à 30 000 cellules de cheveux qui traduisent les vibrations en impulsions nerveuses et environ 19 000 fibres nerveuses qui transmettent les signaux vers et depuis le cerveau (**Figure I.7**) (De Ridder, 2004)(Vergnon, 2008).

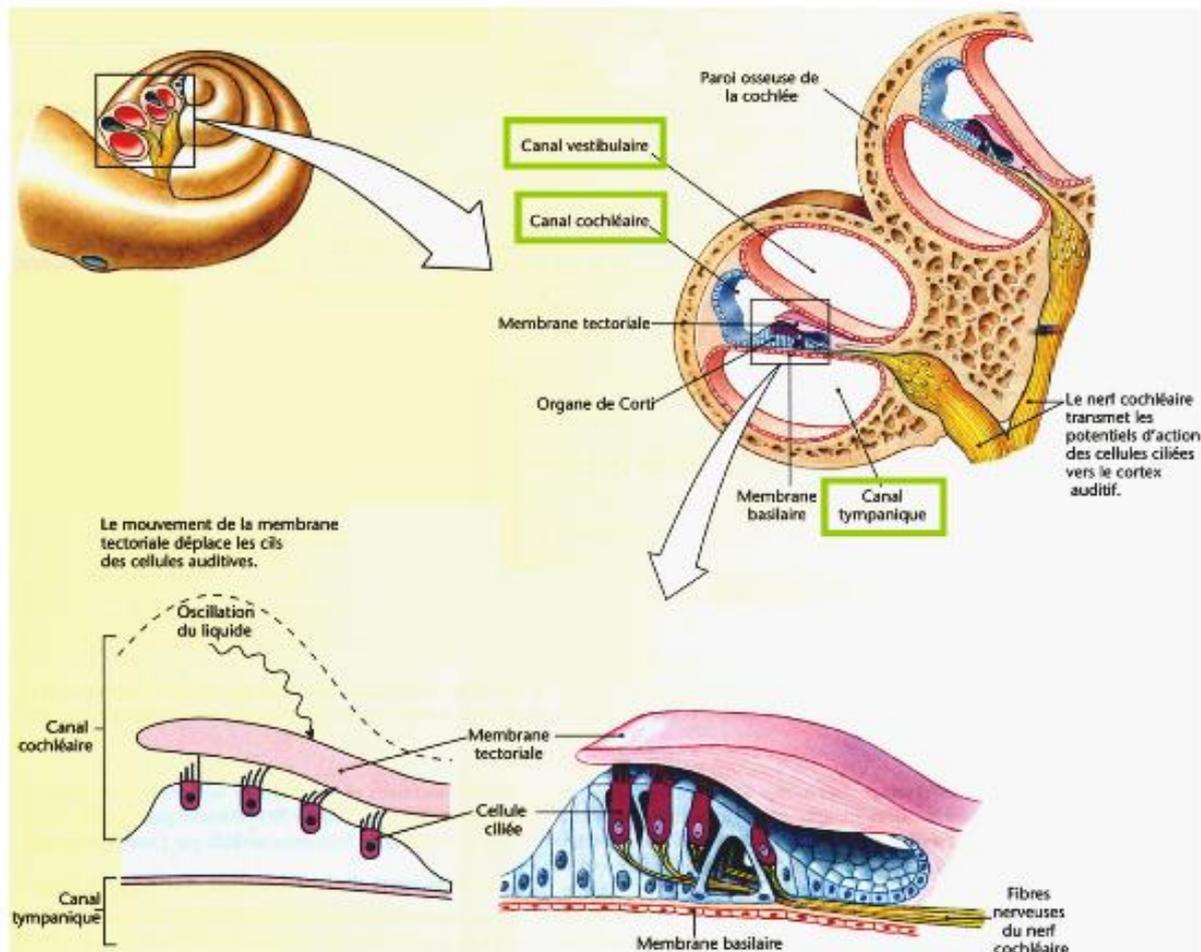


Figure I.7 : Cochlée (Kahane, 2012)

Le vestibule se situe entre la cochlée et les canaux semi-circulaires, qui sont au nombre de trois et orientés dans les trois plans de l'espace. Le labyrinthe est rempli de

liquides lymphatiques. Il est en continuité avec le labyrinthe vestibulaire ou organe d'équilibre qui, en termes techniques, agit à la fois comme un accéléromètre linéaire et angulaire, permettant ainsi au cerveau de connaître la position de la tête par rapport à la gravité et à son environnement. L'organe de l'équilibre ne sera plus traité (Alberti, 2001)(Oort, 1918)(**Figure I.6**).

I.4. Physiologie et fonctions de l'oreille

L'oreille est l'organe responsable de l'ouïe et de l'équilibre. L'oreille externe et l'oreille moyenne sont uniquement dédiées à l'audition. L'oreille interne est impliquée dans l'audition et l'équilibre (Alberti, 2001)(Nicard, 2016).

I. 4.1. Mécanisme de l'audition

Lorsqu'une onde sonore entre dans le conduit auditif externe, elle frappe le tympan qui vibre. Ces vibrations sont transmises à la chaîne des osselets, qui à leur tour, propagent le mouvement aux liquides de l'oreille interne. Ces vibrations parviennent à la cochlée qui renferme l'organe de Corti : c'est le récepteur des vibrations qui est tapissé de cellules ciliées sensibles aux mouvements du liquide. Ces cellules traduisent les mouvements sonores en influx nerveux. Ces messages sont transmis par le nerf cochléaire au cerveau où il est décodé et interprété.

L'oreille humaine perçoit des ondes sonores qui ont une fréquence située entre 20 hertz (basses fréquences) et 20 000 Hertz (hautes fréquences) (Nicard, 2016).

I.4.2. Mécanisme de l'équilibre

L'équilibre est maintenu grâce à l'appareil vestibulaire de l'oreille interne. Le vestibule et les trois canaux semi-circulaires sont tapissés de cellules ciliées sensibles aux mouvements. Lorsque la tête bouge, le liquide se déplace et active les cils de ces cellules. Elles produisent alors un message nerveux envoyé au cervelet pour informer de la position de la tête. Au niveau des cellules ciliées des canaux semi-circulaires, on trouve des petits cristaux de carbonate de calcium (les otolithes) en suspension dans le liquide. En mouvements, ces cristaux pèsent plus ou moins sur les cellules ciliées. De la même manière, un message est envoyé au cerveau pour informer de la position du corps dans l'espace (Nicard, 2016).

Le maintien de l'équilibre fait également appel au système visuel et musculaire. En fonction de toutes les informations reçues, le cerveau ajuste si besoin la posture par l'activation de certains muscles (Nicard, 2016).

I.5. Examens de l'oreille

- **Otoscopie** : examen clinique visuel de l'oreille. Le médecin examine les différentes structures de l'oreille à l'aide d'instruments spécifiques comme l'otoscope. Son extrémité, en forme d'entonnoir et muni d'une lumière, s'introduit facilement dans le conduit auditif externe pour observer jusqu'au tympan. Il permet de mettre en évidence une atteinte locale comme un bouchon de cérumen par exemple (Nicard, 2016).
- **Audiométrie** : examen qui consiste à évaluer l'audition, grâce à des instruments produisant des sons ou des mots que le patient doit écouter, détecter et parfois répéter. Les résultats obtenus sont inscrits sur une courbe appelée audiogramme (Nicard, 2016).
- **Myringotomie** : incision du tympan qui permet l'évacuation de liquide. Cette intervention est pratiquée dans le cas d'une otite moyenne (évacuation de pus) ou d'une otite séreuse afin de réduire la pression dans la cavité (Nicard, 2016).
- **Tympanoplastie** : reconstruction du tympan après sa déchirure suite à un traumatisme avec un objet (coton-tige) ou à des infections fréquentes de l'oreille moyenne par exemple.
- **Labyrinthectomie chimique** : injection d'un antibiotique dans l'oreille moyenne qui va diffuser dans l'oreille interne. Cet antibiotique, la gentamycine, a la particularité d'être toxique pour le vestibule mais peu pour la cochlée. Cette intervention peut être proposée aux personnes souffrant de vertiges dans le cas de la maladie de Ménière (Nicard, 2016).
- **vestibulaire** : intervention chirurgicale qui consiste à sectionner les fibres nerveuses qui véhiculent les informations en provenance du labyrinthe. Ce type d'intervention est proposé aux personnes souffrant de vertiges invalidant liés à un dysfonctionnement des fonctions de l'équilibre, et pour lesquelles les traitements sont inefficaces.
- **Scanner** : technique d'imagerie à visée diagnostique qui consiste à « balayer » une région du corps donnée afin de créer des images en coupe, grâce à l'utilisation d'un faisceau de rayons X. Le terme « scanner » est en réalité le nom de l'appareil médical,

mais il est communément utilisé pour nommer l'examen. On parle aussi de tomodensitométrie ou de scanographie. Dans le cas de vertiges, le scanner permet de visualiser l'oreille interne (Nicard, 2016).

I.6. Bilan auditif :

Les mesures de l'audition sont en général prescrites lorsque des signes laissent présager une baisse de celle-ci. C'est le cas par exemple :

- D'une impression de difficulté à entendre ou comprendre des conversations ;
- De difficultés à suivre une conversation au téléphone ;
- D'une gêne auditive en milieu bruyant.

D'autres symptômes peuvent amener à faire un bilan auditif : bruits dans les oreilles, vertiges, otites, exposition au bruit dans le cadre professionnel ou de loisirs, prise de médicaments ototoxiques, antécédents familiaux de problèmes d'audition avant 50 ans (Blanchot, 2014).

I.7. Mesures subjectives de l'audition :

I.7.1. Audiogramme

Un audiogramme permet d'identifier les surdités de transmission, de perception et les surdités mixtes. Il nécessite la participation active de la personne qui fait le test. Il se réalise dans un endroit silencieux, souvent une cabine insonorisée (Blanchot, 2014).

L'audiogramme consiste à faire entendre un son de fréquence pure avec une intensité de plus en plus forte, pour apprécier à partir de quelle intensité le patient commence à percevoir cette fréquence. Ce seuil auditif dit "liminaire" s'exprime en décibels (dB) par rapport à l'audition des sujets normaux. La perte s'exprime en dB HL (Hearing Level). Pour chacune des fréquences (de 125 Hertz à 8 000 Hz) et des oreilles, on évalue également le seuil douloureux ou inconfortable qui chez le sujet normal est d'environ 100 dB (une intensité dangereuse pour l'oreille) (Blanchot, 2014) (Annexe1).

I.7.2. Audiométrie tonale

L'audiométrie tonale permettra d'évaluer :

- La conduction aérienne, qui est l'audition obtenue avec un haut-parleur plaqué sur le pavillon de l'oreille. Elle représente notre audition de tous les jours et permet d'identifier une surdité de transmission ;
- La conduction osseuse, qui retranscrit la transmission du son au niveau de l'oreille interne. Pour court-circuiter l'apport de l'oreille externe, un vibreur placé derrière l'oreille va induire une conduction osseuse évaluant ainsi la transmission sonore au niveau de l'oreille interne, du nerf et des centres cérébraux auditifs. La conduction osseuse permet d'identifier une surdité de perception (Blanchot, 2014).

I.7.3. Audiométrie vocale

L'audiométrie vocale teste la perception de la parole. L'audiogramme vocal consiste donc à faire entendre des mots et à demander au patient de répéter ce qu'il a entendu. Cet examen complémentaire permet de mesurer la gêne auditive réelle, mettant à jour des distorsions que l'audiogramme tonal ne décèle pas. On peut ainsi avoir un audiogramme tonal peu perturbé et un audiogramme vocal aux résultats très décevants (Blanchot, 2014).

Lecture d'un audiogramme

L'**axe vertical** de l'audiogramme représente le **volume sonore**, il est exprimé en décibels. L'**axe horizontal** représente quant à lui la **fréquence sonore** mesurée en Hertz.(Blanchot, 2014)



Figure I.8: Audiogramme quand l'audition est normale (Blanchot, 2014)

Les deux courbes aérienne et osseuse sont plus moins collées

Haut du graphique (pas d'écart > à 5 dB).

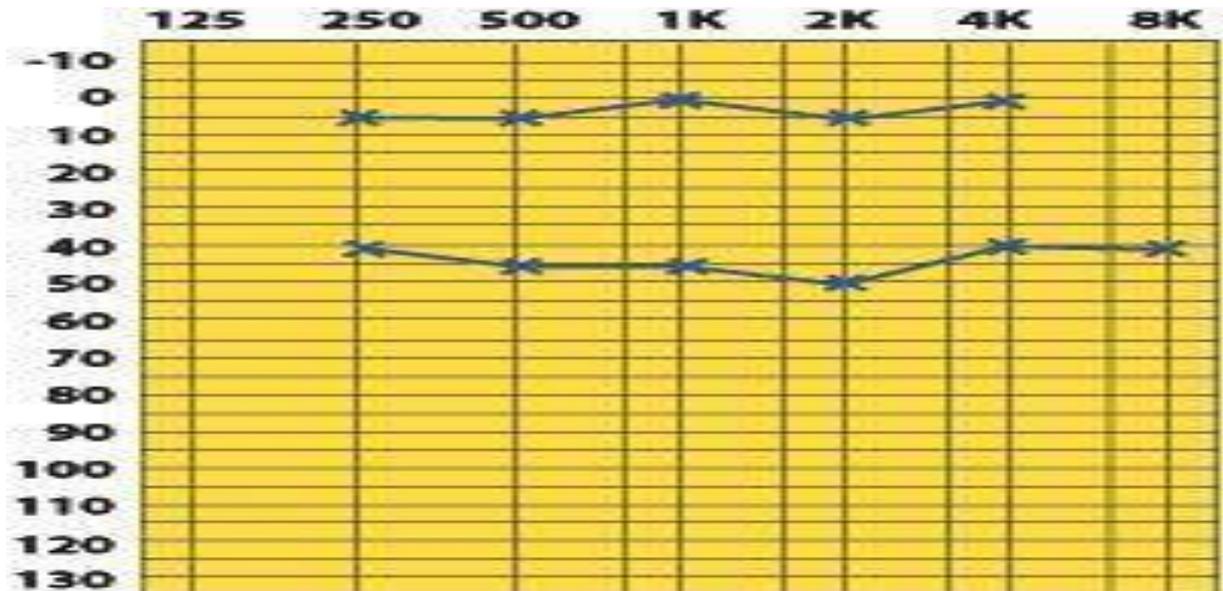


Figure I.9 : Audiogramme en cas de surdité de transmission (Blanchot, 2014)

La courbe de conduction osseuse reste collée en haut, car l'oreille interne est normale ; mais la courbe de conduction aérienne descend plus ou moins bas, sans dépasser 40 à 50 dB.



Figure I.10 : Audiogramme en cas de surdité de perception (Blanchot, 2014)

Les deux courbes, tout en restant collées, s'effondrent plus ou moins profondément, mais bien souvent en prédominant sur les fréquences aiguës.

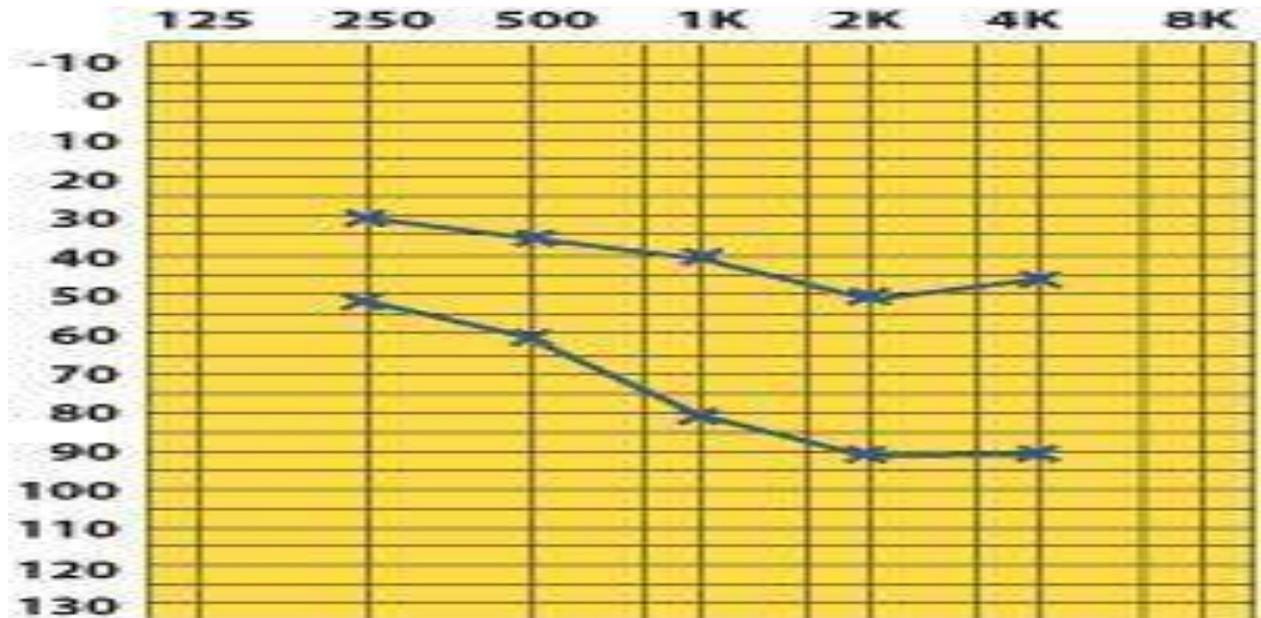


Figure I.11 : Audiogramme en cas de surdité mixte (Blanchot, 2014)

En plus de l'effondrement de la courbe osseuse, la courbe aérienne descend encore plus bas, et cette part de transmission surajoutée augmente encore la gêne.

I.8. Résultats d'un bilan auditif et établissement du diagnostic :

Une fois l'audiogramme effectué, l'examineur fait la moyenne des seuils obtenus pour certaines des fréquences testées (500 Hz, 1000 Hz, 2000 Hz, 4000 Hz). La valeur obtenue permet de savoir si l'audition est normale ou s'il y a une surdité :

- ✓ De 0 à 20 dB : audition normale; De 20 à 40 dB : surdité légère ;
- ✓ De 40 à 70 dB : surdité moyenne ; De 70 à 90 dB : surdité sévère ;
- ✓ Au-delà de 90 dB : surdité profonde.

Le type de surdité est également établi. En fonction de la perte auditive et de son origine, on **distingue différentes surdités** (Blanchot, 2014).

Partie II : Surdi-mutité

II. Surdi-mutité

L'expression « sourd-muet » est fréquemment utilisée pour parler de personnes sourdes. Or, cette expression est péjorative, incorrecte et désuète chez les sourds. En effet, elle ne correspond pas à la réalité vécue par la grande majorité de ceux-ci.

Les enfants sourds et leurs familles, mais également les adultes sourds sont en première ligne de cet amalgame verbal qui crée encore aujourd'hui une entrave à la communication et entraîne une mauvaise compréhension de ce qu'est la surdité.

Un changement doit passer aussi par une prise de conscience des définitions exactes des termes « sourd » et « muet » (Alba, 2016).

II.1. Définitions

Pour bien comprendre pourquoi il est inexact de dire « sourd-muet » quand on parle d'une personne sourde, il faut avant toute chose définir clairement les deux mots présents dans cette expression : le mot « sourd » et le mot « muet ».

Être sourd ou être muet, ce sont deux réalités tout à fait différentes qui doivent être bien dissociées l'une de l'autre. Un sourd n'est pas forcément muet tout comme un muet n'est pas forcément sourd (Alba, 2016).

- **Sourd** : personne qui ne perçoit pas ou qui perçoit difficilement les sons ;
- **Muet** : qui n'a pas ou plus l'usage de la parole ;
- **Sourd-muet** : personne privée à la fois de l'ouïe et de la parole (Larousse, 2006).

Au niveau physique, les organes qui sont touchés sont bien distincts et en aucun cas liés.

- **La surdité** touche l'oreille (externe, moyenne ou interne) et implique une perte partielle ou totale de l'audition.
- **La mutité** touche les cordes vocales et désigne l'absence de celles-ci ou l'incapacité de la personne à les utiliser.

Les cordes vocales des personnes sourdes fonctionnent donc parfaitement (sauf exception rare) mais leur perception différente des sons influence leur capacité à les utiliser. Pour une personne sourde, il est donc plus ou moins difficile de prononcer des mots puisqu'elle ne les entend pas (Nicard, 2016).

La surdité : est un état pathologique caractérisé par une perte partielle ou totale uni ou bilatérale du sens de l'ouïe. C'est le déficit sensoriel le plus fréquent chez l'enfant (Larousse , 2006)(Elziere M, 2012).

Ces définitions très théoriques ne prennent pas en compte toutes les réalités. En effet, même privés de langage oral, certains sourds ne sont pas pour autant dépourvus de parole : ils utilisent la langue des signes (Elziere M, 2012) (Annexe2).

II.2. Sourds ou malentendants

Pour définir si une personne est sourde ou malentendante, on peut utiliser les critères suivants :

- **Médicaux** (degré de la perte auditive)
- **Culturels** (préférence pour le langage des signes universel ou pour la langue orale soutenue ou par lecture labiale ou le Langage Parlé Complété)
- **Autres** (capacité de converser au téléphone. (Sourd ou malentendant, 2016)

On opère une distinction entre "malentendants", "sourds" et "sourds-muets". On définit un malentendant comme "quelqu'un qui entend / mal ou très peu" et un sourd comme "quelqu'un qui n'entend pas du tout" (Marorie, 2011).

Les sourds sont clairement différenciés des malentendants par leurs capacités auditives. "Sourd" est utilisé pour les locuteurs de la langue des signes : "une famille de sourds signants". Au contraire, on parle de "malentendant" lorsque l'éducation est oraliste "pour les malentendants, c'est souvent les parents qui codent". L'empreint d'un tel vocabulaire nous semble influencé par celui utilisé par les professionnels en contact avec des sourds. En général, le mot "malentendant" est réservé aux sourds éduqués de façon oraliste, tandis que "sourd" est employé en contexte bilingue, lorsque le sujet signe (Marorie, 2011).

II.3. Situations médicales multiples de la Surdit 

II.3.1. Classification m dicale de la surdit 

Dans le champ m dical, la surdit  est classiquement d crite comme une alt ration de la fonction d'audition, quantifi e en fonction du seuil de perception auditive. Sur le plan audiom trique, les surdit s sont class es en fonction de la perte auditive mesur e au

niveau de la meilleure oreille dans la majorité des publications scientifiques (Garabedian, 2003).

Selon les recommandations du bureau international d'audiophonologie, la perte totale moyenne est calculée à partir de la perte en décibels (dB HL) aux fréquences 500 Hz, 1.000 Hz, 2.000 Hz et 4.000 Hz. Toute fréquence non perçue est notée à 120 dB HL de perte. Leur somme est divisée par 4 et arrondie à l'unité supérieure (Garabedian EN, 2003).

Le bureau international d'audiophonologie distingue les déficiences auditives:

- **Moyennes**, par une perte tonale moyenne comprise entre 41 et 70 dB HL ;
- **Sévères**, par une perte tonale moyenne de 71 à 90 dB HL ;
- **Profondes**, par une perte tonale moyenne ≥ 91 dB. HL Aucune perception de la parole.

Cette distinction entre surdité moyenne, surdité sévère et profonde est le support d'une distinction par certains professionnels entre personnes « malentendantes » ou personnes « sourdes ». D'autres expressions telles que « **demi-sourds** » ont également été utilisées pour désigner les personnes ayant une surdité moyenne. Aucune de ces expressions n'a été utilisée dans ce document car les commentaires recueillis en phase de lecture font apparaître que cette distinction est perçue par certaines personnes sourdes comme un jugement de valeur négatif de leur état, et ces expressions n'apportent aucune précision médicale comparativement à la précision du seuil auditif (Les recommandations, 2003).

Dans le cadre de la classification internationale des maladies CIM-10, la surdité est définie essentiellement en fonction de son mécanisme physiopathologique (Surdité de l'enfant : accompagnement des familles, 2009).

Tableau I.1 : Classification de la surdité selon la CIM-10

Code	Libellé
H90	Surdité de transmission et neurosensorielle
H90.0	Surdité bilatérale de transmission
H90.1	Surdité unilatérale de transmission sans altération de l'audition de l'autre oreille
H90.2	Surdité de transmission, sans précision
H90.3	Surdité neurosensorielle bilatérale

H90.4	Surdit� neurosensorielle unilat�rale sans alt�ration de l'audition de l'autre oreille
H90.4	Surdit� neurosensorielle unilat�rale sans alt�ration de l'audition de l'autre oreille
H90.5	Surdit� neurosensorielle, sans pr�cision
H90.6	Surdit� bilat�rale mixte de transmission et neurosensorielle
H90.7	Surdit� unilat�rale mixte de transmission et neurosensorielle sans alt�ration de l'audition de l'autre oreille
H90.8	Surdit� mixte de transmission et neurosensorielle, sans pr�cision
H91	Autres pertes de l'audition
H91.0	Perte de l'audition par ototoxicit�
H91.1	Presbycusie
H91.2	Perte auditive soudaine idiopathique
H91.3	Surdi-mutit�, non class�e ailleurs
H91.4	Autres pertes pr�cis�es de l'audition
H91.5	Perte de l'audition, sans pr�cision
H91.6	Autres affections de l'oreille, non class�es ailleurs
H93	Affections vasculaires et d�g�n�ratives de l'oreille (dont surdit� isch�mique transitoire)

II.3.2. Classification de la surdit  en fonction du m canisme physiopathologique

De fa on plus pr cise, certains auteurs, en fonction du m canisme physiopathologique ou de l'affection entra nant la surdit  distinguent les surdit s (Virole, 2006) :

- « **De transmission** », secondaires   un dysfonctionnement de l'oreille moyenne ;
- « **De perception** », secondaires   une atteinte de l'oreille interne. Chez l'enfant, les surdit s de perception bilat rales comprennent: (Cohen-Salmon, 1997).
 - **les surdit s cong nitales isol es (non syndromiques) ou syndromiques**, c'est- -dire associ es   d'autres malformations ou troubles fonctionnels r alisant de nombreux, mais tr s rares, syndromes plus ou moins complexes,

- **les surdités acquises** : prénatales (ex. rubéole congénitale), néonatales (ex : prématurité) et post-natales (ex : méningite) ;
- « **rétro-cochléaire** », secondaire à une atteinte neurologique (Cohen-Salmon M, 1997)

II.3.2.1. Surdités de transmission

Les surdités de transmission se caractérisent par une atteinte de l'oreille externe ou de l'oreille moyenne. Dans ce cas, la perte moyenne est rarement supérieure à 40 dB et la surdité est souvent opérable et facilement appareillable (Lieu Jec, 2010).

On peut ajouter à cette catégorie les surdités transitoires de l'otite aiguë ou les surdités permanentes dues à un blocage ou des osselets. Parmi les causes de ces déficiences auditives, on peut citer l'otospongiose, maladie métabolique qui a pour effet de limiter le déplacement de la chaîne des osselets (Lieu Jec, 2010).

II.3.2.2. Surdités de perception

Les surdités de perception se caractérisent par une atteinte de l'oreille interne. Ces déficiences auditives sont plus difficiles à traiter. Elles ne sont pas opérables et ne peuvent être qu'appareillées. Ces déficiences auditives sont congénitales, génétiques ou accidentelles.

La plupart sont acquises et résultent d'une agression des cellules ciliées de l'oreille interne par le bruit, le vieillissement, les médicaments ototoxiques (toxiques pour l'oreille) ou d'autres maladies (Lieu Jec, 2010).

II.3.2.2.1 Surdité de perception unilatérale ou bilatérale

La surdité peut atteindre une seule oreille, on parle alors de surdité unilatérale. Elle peut concerner les deux oreilles de manière symétrique, c'est une surdité bilatérale symétrique ou alors toucher les deux oreilles en prédominant d'un côté, on parle alors de surdité bilatérale asymétrique (Lieu Jec, 2010)

- **Perte auditive de perception bilatérale**

La perte auditive de perception est provoquée par un endommagement de l'oreille interne ou cochlée. Une intervention chirurgicale ou des prothèses auditives peuvent alors être proposées. Les prothèses auditives amplifient les sons. Cependant, si votre enfant est

atteint d'une perte auditive de perception bilatérale sévère à profonde, les prothèses peuvent ne pas suffire et les sons amplifiés transmis peuvent lui parvenir avec de fortes distorsions. Dans ce contexte, l'implant cochléaire peut être l'une des solutions indiquées. Il s'agit d'un dispositif électronique implanté au cours d'une intervention chirurgicale et qui contourne la partie interne endommagée de l'oreille afin de stimuler directement le nerf auditif. Contrairement aux prothèses auditives, les implants cochléaires n'amplifient pas les sons. Ils convertissent les ondes sonores en impulsions électriques et les transmettent à l'oreille interne (Lieu Jec, 2010).

- **Perte auditive de perception unilatérale**

La perte auditive profonde d'un côté est également appelée surdité unilatérale (SSD) ou cophose unilatérale. Certains enfants naissent avec une surdité unilatérale ou cette dernière peut être déclenchée par différents facteurs comme une maladie, un traumatisme ou une exposition à des bruits très forts. Si elle n'est pas traitée, cette limitation de sa capacité à discerner correctement les sons peut gêner les progrès scolaires de votre enfant. Elle peut retarder le développement de ses capacités de langage et de parole¹, ce qui peut entraîner des difficultés d'apprentissage et des troubles du comportement². Dans ce contexte, une intervention chirurgicale ou des prothèses auditives peuvent être indiquées. Si ces solutions ne sont pas adaptées ou ne suffisent pas à la bonne compréhension de votre enfant, d'autres solutions telles que l'implant à conduction osseuse peuvent être envisagées. Ce dispositif transmet, à travers l'os, le son de l'oreille endommagée vers l'oreille interne du côté opposé (Lieu Jec, 2010).

II.3.2.3. Surdités mixtes

Les surdités mixtes sont une combinaison des deux surdités précédentes. Elles associent ainsi un obstacle de transmission du son à une atteinte de l'oreille interne (Beme, 2014).

Si la classification des surdi-mutités semble aujourd'hui bien établie, il n'en est pas de même des caractères cliniques et encore moins anatomo-pathologiques. Rappelons rapidement ce qu'on s'accorde en général à admettre aujourd'hui :

On estime d'une part que la surdi-mutité acquise est caractérisée par une atteinte des deux fonctions vestibulaire et cochléaire, tandis que dans la forme héréditaire, seul l'appareil

auditif est lésé. On admet d'autre part, que la surdimutité acquise est caractérisée par une asymétrie des lésions, les oreilles droite et gauche présentant des courbes audiométriques dissemblables, tandis que dans la surdi-mutité héréditaire les lésions seraient symétriques, les reliquats auditifs éventuels étant identiques des deux côtés et les courbes audiométriques se recouvrant pratiquement complètement (Beme, 2014).

Les deux surdi-mutités héréditaires, **la surdité labyrinthique** et **la sporadique**, se caractérisent par leur mode de transmission

- **La labyrinthique étant dominante et la sporadique récessive.** Elles se différencient d'autre part par le fait que la surdité labyrinthique n'est pas totale, qu'elle présente donc des restes d'ouïe qui peuvent être relativement importants et qu'elle est progressive, s'aggravant avec les années. La surdité sporadique, au contraire, serait pratiquement toujours totale et cela dès la naissance. Au point de vue anatomo-pathologique, la surdi-mutité acquise est due à des séquelles de labyrinthite. Les surdi-mutités héréditaires sont moins bien connues
- **La surdité labyrinthique** présente des malformations atteignant aussi bien les parties membraneuses que le squelette osseux. La surdi-mutité récessive, par contre, montre un squelette osseux intact. On admet, en général, qu'elle présente les altérations localisées aux cellules sensorielles et surtout à la strie vasculaire. Cependant, on a aussi constaté une atrophie du ganglion et du nerf cochléaires, on admet plutôt que la surdité récessive serait due à une dégénérescence du nerf acoustique depuis les centres cérébraux. Il s'agirait donc d'altérations centrales (Secretan, 1952).

II.4. Causes génétiques de la surdité congénitale sporadique et héréditaire

La surdité est héréditaire ou apparemment sporadique. Il a été montré que DFNB1 sur le chromosome 13 est un lieu majeur de surdité récessive dans environ 80% des cas Familles méditerranéennes et que le déficit génétique de la connexine-26 la protéine de jonction 2 (GJB2) est mutée dans les familles DFNB1 (**Figure I.12**) (Angeli, 2000).

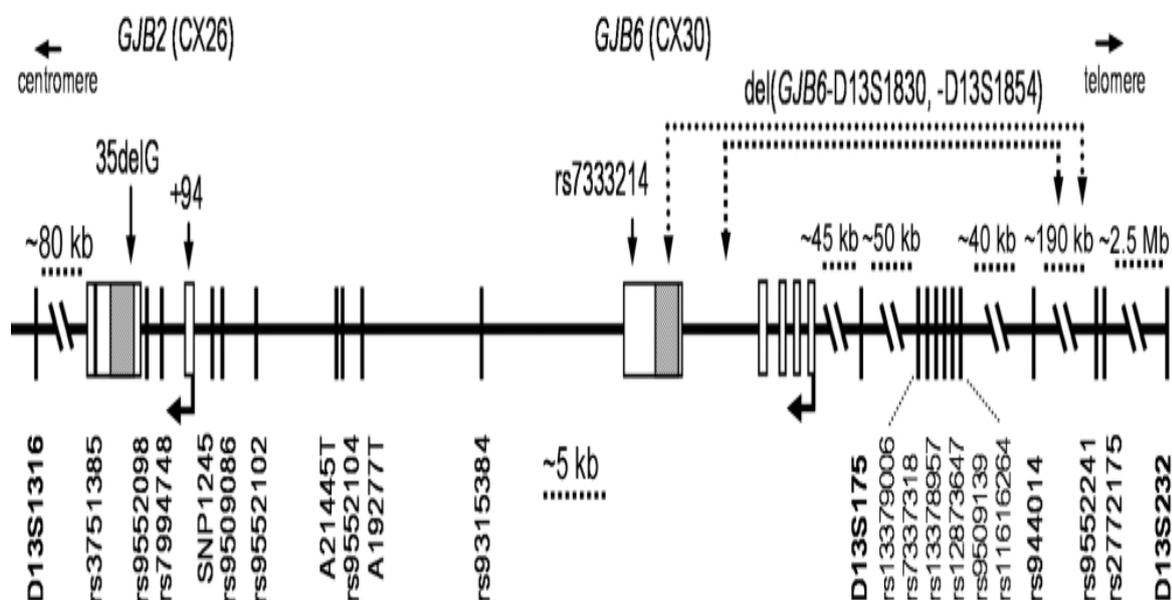


Figure I.12 : Carte englobant la région haplotypée de 13q11-12 (Wilch, 2006)

Figure I.12 : Carte englobant la région haplotypée de 13q11-12, montrant les emplacements de GJB2, GJB6, microsatellites génotypes et SNP marqueurs et points d'arrêt de del (GJB6-D13S1830) et del (GJB6-D13S1854), tous représentés approximativement à l'échelle. Les emplacements des variantes utilisées pour les tests d'expression spécifiques d'allèles - GJB2 35delG, GJB2 94 et rs7333214 - sont également indiquées. Les cases indiquent les exons, et les cases hachurées indiquent les régions codantes des deux gènes. Les lignes verticales indiquent les emplacements approximatifs des microsatellites génotypés (en gras) et des SNP. D13S232 est le microsatellite le plus proximal montrant la recombinaison du nouvel haplotype chez les personnes. Les sites de début de transcription de GJB2 et GJB6 sont indiqués par des flèches à angle droit (Wilch, 2006)

La connexine 26 est active dans les jonctions intercellulaires (et non directement dans les cellules ciliées), notamment dans la cochlée et elle joue un rôle dans le recyclage de certaines molécules essentielles (dont le potassium) au fonctionnement des cellules neurosensorielles. De 3 à 5 % de la population générale sont porteurs d'une anomalie de ce gène et peuvent donc donner naissance à des enfants ayant une surdité (si leur conjoint est également porteur d'une anomalie dans ce gène) (Kelsell, 1997).

On a étudié les mutations du gène GJB2 dans les familles et cas sporadiques de surdité.

La recherche sur la génétique de la surdité a montré que mutations dans la connexine-26 (jonction lacunaire protéine 2, [GJB2]) gène, situé sur le chromosome humain

13q11(DFNB1), provoquent une surdité récessive non syndromique. Des mutations ont également été détectées dans la myosine VIIA(MYO7A), sur le chromosome humain 11q13(DFNB2), dans certaines familles avec des formes récessives de surdité. Une mutation chez un homologue humain du gène diaphane de la drosophile a été identifiée dans une forme dominante de surdité non syndromique (DFNA1) (Kiang , 1997).

Ces trois gènes sont les premiers identifiés de plus de 30 loci devraient être impliqués dans la surdité non syndromique.

L'analyse de la région codante complète du gène GJB2a révélé sept mutations différentes: trois changements de cadre (35delG, 35insG et 167delT), deux codons d'arrêt (Glu47Stop et Tyr65Stop), et deux acides aminés substitutions (Met1Val et Arg127His). Nous avons détecté 35delG chez 58 participants non apparentés, et la Mutation 167delT chez deux participants hétérozygotes pour35delG. La mutation 35insG est causée par l'insertion d'un G entre les nucléotides 30 et 35 du gène, qui génère un décalage de lecture et conduit à un arrêt à codon 47, et entraînerait une connexine-26 tronquée protéine avec seulement 46 acides aminés (Kelsell, 1997).

II.4.1. Surdités génétiques et leur mode de transmission

Les surdités génétiques peuvent être causées par des atteintes chromosomiques ou par des mutations ponctuelles. Une surdité de perception a ainsi été décrite dans le cadre de certaines maladies chromosomiques (trisomies 21, 13 ou 18, syndrome de Turner). Le syndrome poly malformatif est alors souvent au premier plan. Le diagnostic de la surdité par les tests cliniques est délicat du fait du retard mental, rendant souvent nécessaires les tests objectifs (Petit, 1996)

La plupart des surdités génétiques sont dues à une mutation ponctuelle d'un gène. Plus de 100 gènes pourraient ainsi être impliqués dans les surdités. De nombreuses formes cliniques de surdité génétique peuvent être distinguées selon :

- La présence d'atteintes d'autres organes ;
- Le mode de transmission génétique ;
- Le degré, l'âge d'apparition et le type audiométrique du déficit.

II.4.1.1. Autosomique récessif (AR)

Dans ce mode de transmission, les deux allèles du gène doivent être mutés pour que le sujet soit sourd. Les parents porteurs d'une copie anormale (allèle) du gène en cause (porteurs hétérozygotes) sont normo entendant et, statistiquement, un quart des enfants (garçon ou fille) sont sourds, porteurs de mutations sur les deux allèles du gène (homozygotes) (**Figure I.13**)

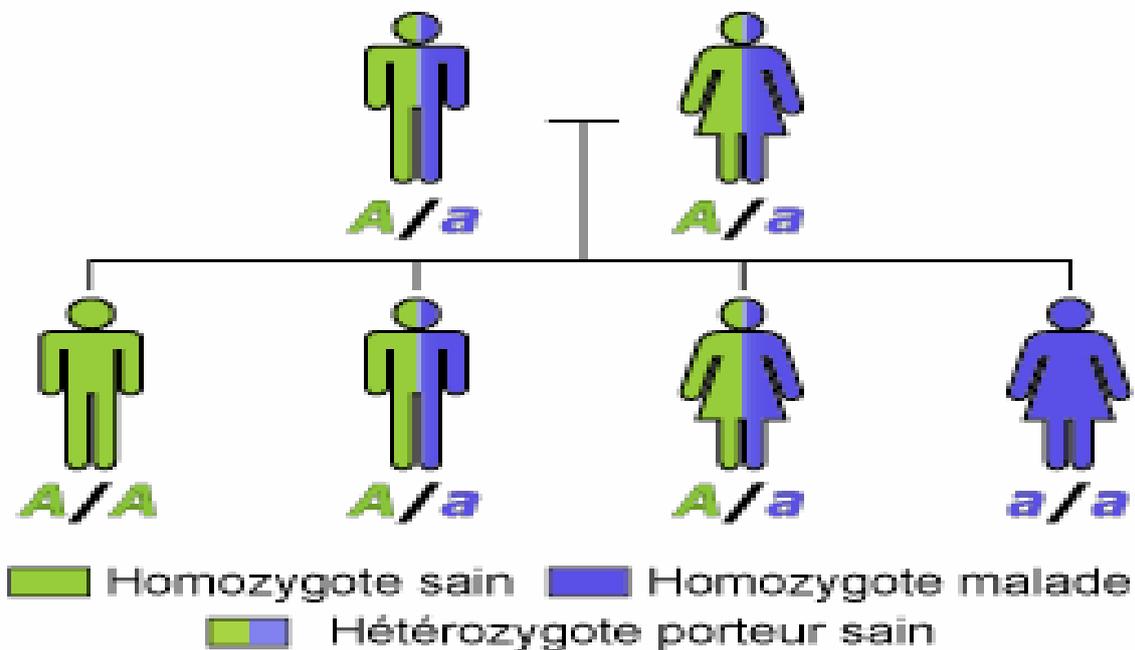


Figure I.13: Mode de transmission autosomique récessif (Transmission des maladies génétiques)

Le mode de transmission autosomique récessif est favorisé par la consanguinité. On estime qu'environ trois quarts des surdités non syndromiques se transmettent sur le mode AR et ce mode est le deuxième en fréquence dans les surdités syndromiques.

II.4.1.2. Autosomique dominant (AD)

Dans ce mode de transmission, les sujets ayant un seul allèle muté (hétérozygotes) sont sourds. La mutation génétique de l'allèle atteint peut, par exemple, produire une protéine anormale, qui empêche le fonctionnement de la protéine normale, produite par l'allèle sain (**Figure I.14**)

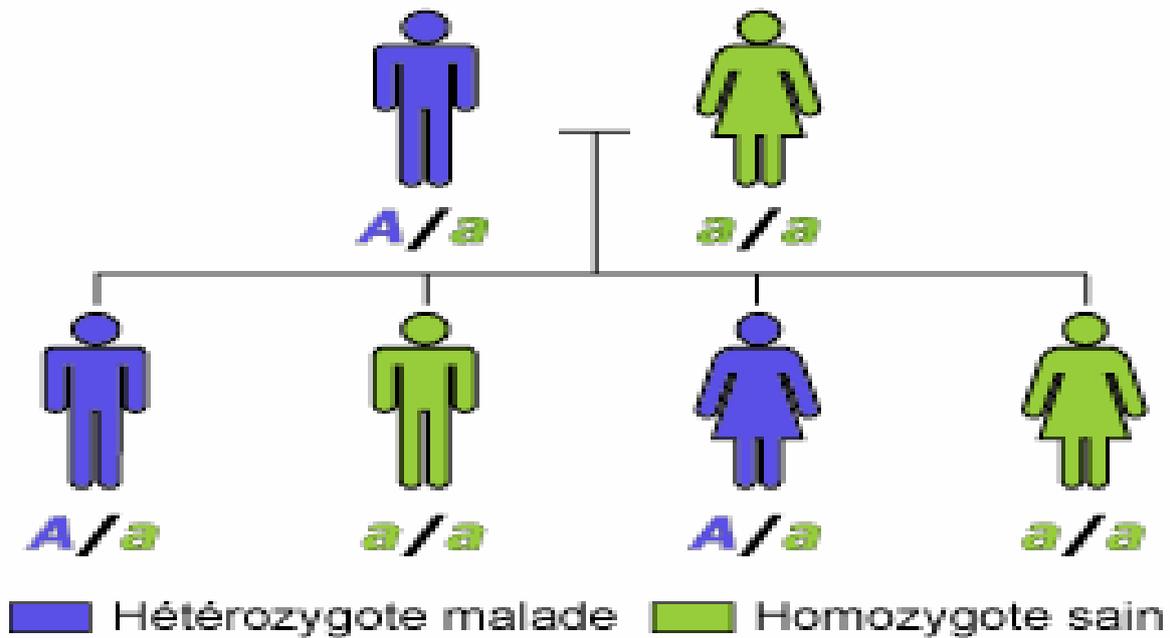


Figure I.14 : Mode de transmission autosomique dominant (Transmission des maladies génétiques)

Dans les familles atteintes de surdit e autosomique dominante, l'un des parents est sourd et porte sur un seul all le du g ne la mutation pathog ne, mutation qu'il va transmettre   la moiti  de ses enfants qui seront alors sourds. L'expressivit  est tr s souvent variable dans ce mode de transmission, plusieurs sujets atteints dans la famille pouvant pr senter des surdit s de s v rit  tr s diff rente.

Lorsque la surdit  est syndromique, les signes associ s au syndrome peuvent  tre absents ou discrets chez certains sourds de la famille, chez qui la surdit  para t alors isol e, et certains membres porteurs de l'anomalie g n tique peuvent  tre entendant (Denoyelle et *al.*, 1998)

II.4.1.3. Li    l'X

Le g ne en cause est situ  sur le chromosome X. Chez les gar ons qui n'ont qu'un X, la maladie s'exprime et ils sont donc atteints de surdit . Ils transmettront l'X porteur de la mutation g n tique   leurs filles entendantes. Chez les femmes, l'X porteur de la mutation g n tique est en g n ral « compens  » par le deuxi me X normal (surdit  dite r cessive li e   l'X). Rarement, comme dans le syndrome d'Alport, la surdit  est dite dominante li e   l'X, et les femmes ne sont alors pas seulement en mesure de transmettre la surdit , elles en sont aussi atteintes, de fa on moins s v re que les gar ons (**Figure I.15**) (Denoyelle , 2000).

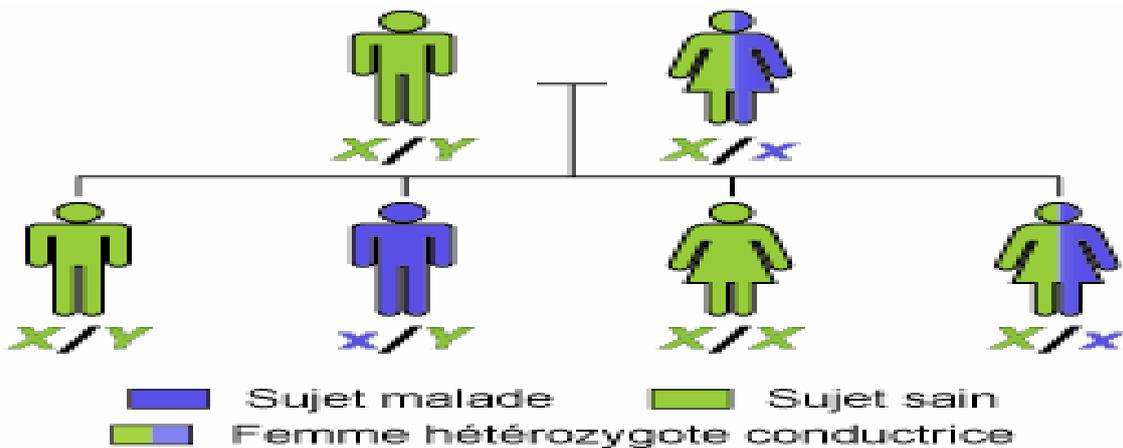


Figure I.15 : Mode de transmission lié à l’X récessif (Transmission des maladies génétiques)

II.4.1.4. Mode de transmission mitochondrial

Le génome mitochondrial est un fragment d’acide désoxyribonucléique (ADN) situé hors du noyau de la cellule, dans la mitochondrie. Il est transmis par la mère. Lorsqu’un gène de surdité est situé sur l’ADN mitochondrial, l’arbre généalogique est caractéristique car hommes et femmes peuvent être sourds, mais seules les femmes pourront transmettre la surdité à leurs enfants qui sont en théorie tous sourds dans la fratrie (Denoyelle *al.*, 1999)(Figure I.16)

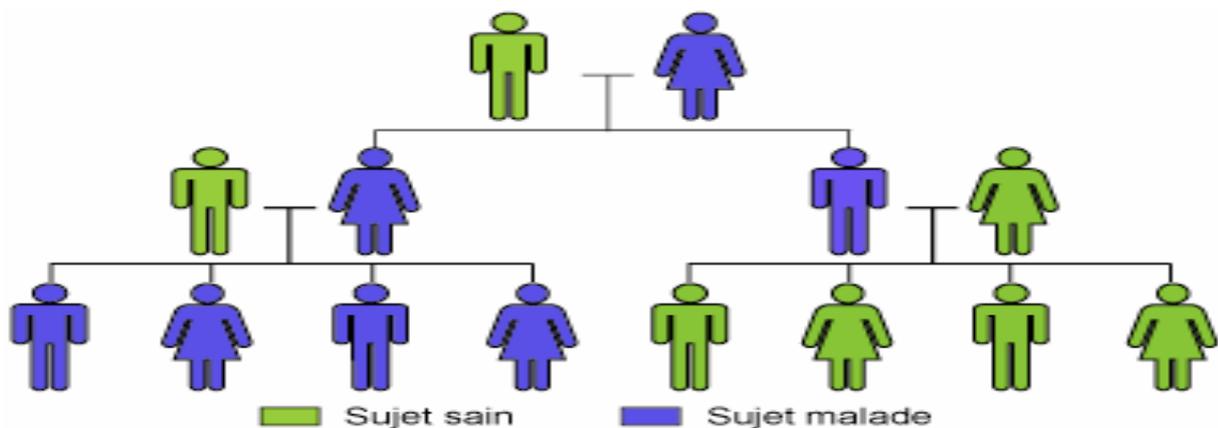


Figure I.16 : Mode de transmission mitochondrial (Transmission des maladies génétiques)

Une étude a montré que la population de sourds muets congénitaux d’Irlande du Nord, rapportée par Stevenson & Cheeseman, semble, selon l’analyse de ségrégation à maximum de vraisemblance et la théorie des équivalents nuisibles, se composer de trois types (Lina-Granade, 2001).

- **Récessifs autosomiques, pénétrance complète**, 68% de tous les cas de MH, au moins plusieurs locus, taux de mutation moyen 1×10^{-5} par locus, fréquence porteuse 0–080 par gamète.
- **Dominants autosomiques, pénétrance élevée mais non complète**, 22% de tous les cas de MH, au moins deux locus, taux de mutation total 5×10^{-5} par gamète.

(a) Gènes hérités des parents affectés, 7% de tous les cas.

(b) Nouveaux mutants hérités de parents normaux, 15% de tous les cas.

- **Cas sporadiques**, dus à une infection non reconnue ou à des mécanismes génétiques plus complexes, 9% de tous les cas (Chung, 1959).
- **Résumé des gènes identifiés à ce jour selon leur mode de transmission:**

Nombre total de gènes de perte auditive non syndromiques identifiés à ce jour: 121

Gènes de perte auditive non syndromiques dominants autosomiques: 49

Gènes de perte auditive non syndromique autosomique récessive: 76

Gènes de perte auditive non syndromiques liés à l'X: 5 (Van Camp G, 2018)

Tableau I. 2: Modes de transmission de la surdité génétique

Modes de transmission	Le suet Sourd	Les parents	Le risque de surdité dans la fratrie
Autosomique dominant	Homozygote	Hétérozygotes sains ou sourds	25%
Autosomique récessif	Hétérozygote	Hétérozygotes et un des parents est sourd	50%
Lié à l'X	Hétérozygote si masculin	Mère hétérozygote conductrice et père hétérozygote sain.	50% de frères atteints 50% de sœurs conductrices
	Homozygote si féminin	Mère saine et père hétérozygote sourd	100% de fils sains 100% de filles conductrices
Mitochondrial	Mutation mitochondriale	Mère sourde et père sain ou sourd	100%

II.4.2. Surdités Syndromiques

Plusieurs centaines de syndromes avec surdité ont été décrits et plus de 150 gènes sont identifiés à ce jour. Un certain nombre de syndromes peuvent bénéficier d'un diagnostic moléculaire, mais le diagnostic de surdité syndromique reste avant tout clinique (Martini A, 1996).

En raison du très grand nombre de syndromes rares avec surdité, toute pathologie malformative chez l'enfant doit faire pratiquer un bilan auditif systématique si le dépistage néonatal n'a pas eu lieu. Certains syndromes avec surdité doivent être recherchés systématiquement en raison de leur fréquence, de leur présentation possible comme une surdité isolée ou de la possibilité d'un traitement médical spécifique (Martini A, 1996).

II.4.2.1. Syndrome d'Usher

Le syndrome d'Usher associe surdité, trouble de l'équilibre et rétinite pigmentaire. L'implant cochléaire doit être proposé très précocement chez ces enfants et de façon bilatérale pour avoir les meilleures chances qu'ils développent un moyen de communication sans utiliser la voie visuelle. Le syndrome de Usher de type 1 s'accompagne d'une aréflexie vestibulaire, d'où le dogme que tout enfant sourd profond congénital ayant un retard à la marche (< 18 mois) est un syndrome de Usher jusqu'à preuve du contraire. Le seul moyen de prouver l'absence de rétinite pigmentaire débutante est l'électrorétinogramme(ERG) car le fond d'œil est souvent normal chez le petit enfant (Lina-Granade, 2001).

II.4.2.2. Syndrome de Pendred

Le syndrome de Pendred, dû au même gène que la surdité DFNB4, SLC26A4, est reconnu par l'association d'une surdité d'origine cochléaire le plus souvent évolutive, prélinguale ou postlinguale précoce, à un trouble de l'organification de l'iode qui se manifeste par un goitre thyroïdien. Le goitre est euthyroïdien ; les dosages hormonaux sont donc inutiles. La surdité a la particularité, lorsqu'elle n'est pas très profonde d'emblée, d'évoluer par paliers d'aggravation brutale suivis d'une récupération en général partielle. Ces fluctuations sont extrêmement handicapantes et angoissantes pour l'enfant. L'âge d'apparition du goitre thyroïdien est variable, le plus souvent au cours de la deuxième décennie. L'imagerie des rochers met en évidence des anomalies morphologiques de l'oreille interne (dilatation de l'aqueduc du vestibule, cochlée incomplète de type « Mondini ») de façon constante (Lina-Granade, 2001).

II.4.2.3. Syndrome de Jervell et Lange Nielsen

Le syndrome de Jervell et Lange Nielsen associe une surdité profonde et un allongement du QT, entraînant des risques de malaise et mort subite. Un électrocardiogramme est donc nécessaire dans le bilan d'une surdité profonde.

II.4.2.4. Syndrome branchio-otorenal

Le syndrome branchio-otorenal associe des anomalies de sarcs branchiaux (fentes, fistules ou kystes branchiaux), une surdité (surdité de transmission ou surdité neurosensorielle), des anomalies de l'oreille externe (oreilles mal ourlées, enchondromes, . . .) mais aussi de l'oreille moyenne et de l'oreille interne, des anomalies rénales (malformation de l'arbre urinaire, hypoplasie ou agénésie rénale, dysplasierénale, kystes rénaux). Ainsi, l'échographie rénale est nécessaire devant la présence d'une surdité associée à des anomalies des arcs branchiaux ou à une malformation de l'oreille externe (Lina-Granade, 2001).

II.4.2.5. Syndrome de Waardenburg

Le syndrome de Waardenburg associe une surdité à des anomalies de la pigmentation qui sont donc facilement repérables lors de l'examen clinique. Il peut s'agir d'une mèche de cheveux blancs sur le front, chevelure blanche avant 30 ans, hétérochromie irienne, iris bicolore, coloration bleu saphyr des yeux, plages de dépigmentation cutanée. D'autres signes cliniques peuvent également être notés : dystopie des canthinternes, racine du nez proéminente, hypoplasie des ailes du nez. On décrit quatre types de ce syndrome en fonction de l'association des différents signes cliniques. (Lina-Granade, 2001) Le syndrome d'Alport associe une surdité post linguale progressive (première décennie) à une hématurie micro- puis macroscopique. Celle-ci est le témoin d'une glomérulopathie qui conduit entre 30 et 50 ans à une insuffisance rénale (Lina-Granade, 2001)(**Figure I.17**).

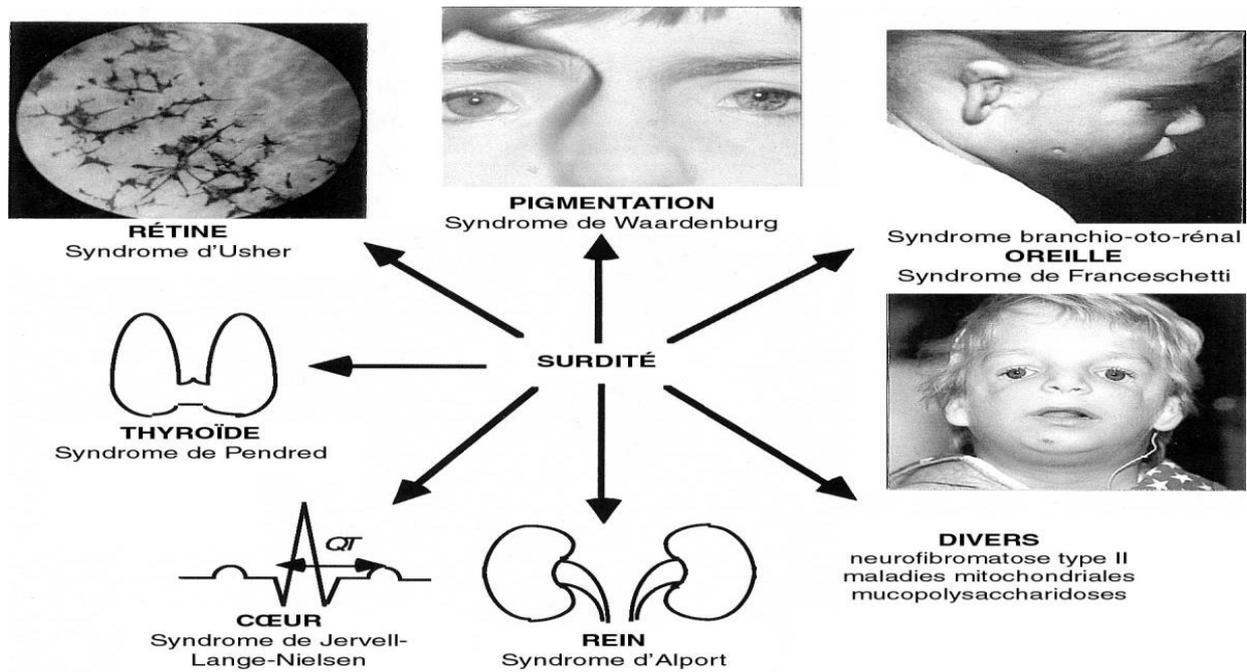


Figure I.17 : Syndromes génétiques les plus fréquents comprenant une surdité.(Lina-Granade, 2001)

II.4.3. Surdités non syndromiques

Dans ces formes de surdité sans maladie ou malformation associée, on estime à près de **120** le nombre de **gènes** localisés sur les chromosomes humains (responsables un à un de formes de surdité parfois impossibles à différencier cliniquement). Ces loci se répartissent de la façon suivante :

DFNA1 à 64, DFNB1 à 95, DFNX1 à 5, DFNY. Au sein de ces loci, 60 gènes sont identifiés, auxquels on peut ajouter sept mutations du génome mitochondrial. Un gène est largement prédominant dans la majorité des pays, celui de la connexine 26 (appelé GJB2) responsable de la forme de surdité autosomique récessive DFNB1. DFNB1 est une surdité de perception congénitale non progressive, pouvant être de tous degrés, mais le plus souvent profonde, avec des courbes audiométriques plates ou descendantes. Les épreuves vestibulaires caloriques et le scanner des rochers sont normaux (Blanchard, 2012).

Le DFNB1 rend compte de près de 60 % des surdités non syndromiques congénitales autosomiques récessives et 30 à 40 % des cas sporadiques. Dans 50 % des cas, la surdité de perception est profonde ; elle est sévère ou moyenne pour l'autre moitié des cas. Elle est généralement non progressive. (M. Blanchard, 2012) Une des mutations de ce gène, appelée 35delG, est largement prédominante (70 % des mutations détectées). Les porteurs

hétérozygotes (normo entendant) de cette mutation sont très fréquents dans la population générale, entre 2,5 et 4 % de la population en Espagne et Italie et 2 % aux États-Unis. En conséquence, la mutation 35delG du gène GJB2 de la connexine 26 est, avec la mutation deltaF508 du gène CFTR responsable de la mucoviscidose, la mutation pathogène humaine la plus fréquente connue à ce jour. Le diagnostic moléculaire de mutations du gène de la connexine 26 est demandé en routine par les généticiens : au terme du bilan étiologique visant à éliminer une pathologie ou malformation associée, la mise en évidence de mutations de GJB2 devant un cas sporadique de surdité congénitale permet d'affirmer le caractère génétique de la surdité et d'informer les familles du risque de récurrence (25 %) pour les futures naissances, mais aussi sur les faibles risques d'aggravation de la surdité dans cette forme, non évolutive dans la grande majorité des cas. De plus, dans certaines formes familiales, le diagnostic moléculaire de mutations de GJB2 peut permettre de préciser un mode de transmission peu clair (Blanchard, 2012).

Un deuxième gène est fréquemment en cause, estimé à 5 à 6 % des enfants sourds, celui de la pendrine (SLC26A4). La surdité s'appelle DFNB4. Elle ressemble en tous points à celle du syndrome de Pendred dû au même gène (progressive ou fluctuante, malformation de l'oreille interne de type dilatation de l'aqueduc du vestibule et/ou dilatation cochléo-vestibulaire) mais reste isolée c'est-à-dire sans atteinte thyroïdienne. La reconnaissance des surdités DFNB4 est importante pour le conseil génétique, mais aussi pronostique, car leur évolutivité prévisible peut aider l'orientation éducative et faire prendre des précautions vis-à-vis des microtraumatismes (certains sports, barotraumatismes) chez ces enfants. L'imagerie des rochers est l'élément fondamental pour rattacher une surdité isolée à une anomalie du gène de la pendrine (Blanchard, 2012).

Un troisième gène rend compte d'une forme très particulière de surdité liée à l'X : le gène POU3F4, responsable de la surdité DFNX2. La surdité de perception s'accompagne d'une part transmittionnelle importante.

La génétique des surdités non syndromiques s'est développée de façon majeure en 8 ans et plus de 70 gènes responsables chacun d'une forme de surdité sont actuellement localisés sur les chromosomes humains. Trente-trois de ces gènes sont identifiés à ce jour, ainsi que quatre mutations mitochondriales (Reid, 1994).

II.5. Origines médicales de la perte auditive chez l'enfant

II.5.1. Atrésie/microtie

L'atrésie se caractérise par l'absence de développement du conduit auditif externe et est souvent en relation avec une microtie, un développement anormal de l'oreille externe. Ces malformations peuvent être à l'origine d'une perte auditive de transmission. L'atrésie et la microtie peuvent être des anomalies isolées, mais il peut également s'agir d'un symptôme comme dans le cas du syndrome de Goldenhar et de Treacher Collins (Mastroiacovo, 1995).

II.5.2. Otite moyenne chronique

L'otite moyenne est une infection de l'oreille moyenne qui touche plus particulièrement les enfants : il s'agit de la maladie infantile la plus répandue dans le monde. Les types d'otite moyenne sont classés en fonction de leur gravité : otite moyenne aiguë ; otite moyenne avec épanchement ; otite moyenne chronique ; et otite séreuse (Roberts , 1997) Les enfants qui connaissent des épisodes récurrents d'otite moyenne aiguë et ceux qui souffrent d'otite moyenne avec épanchement ou d'otite séreuse courent un risque plus élevé de développer une perte auditive de transmission ou de perception. Les périodes de perte auditive causées par une otite moyenne peuvent avoir un impact négatif sur le développement de la parole chez l'enfant et être accompagnées de difficultés d'apprentissage et de problèmes de concentration ou de comportement (Yilmaz , 2006).

II.5.3. Bec de lièvre et/ou fente palatale

Les fentes orofaciales résultent d'un défaut de fusion de parties de la lèvre ou du palais pendant la grossesse (Kids Health, 2011). La taille d'un bec de lièvre peut varier, allant d'une légère encoche au coin de la lèvre à une ouverture qui peut se prolonger jusqu'à la narine ou aux gencives. La gravité d'une fente palatale varie également. Il s'agit d'une déformation du palais mou (partie postérieure) ou d'une fente qui peut s'étendre jusqu'au bord du palais osseux (partie antérieure). Un enfant peut naître avec un bec de lièvre ou une fente palatale isolée ou avec les deux. Ces deux malformations peuvent être traitées avec succès par la chirurgie, particulièrement lorsque l'intervention a lieu pendant les 12 à 18 mois qui suivent la naissance. Dans de nombreux cas, les enfants affectés par une fente palatale ont également des problèmes au niveau de la trompe d'Eustache, ce qui peut conduire à une formation de liquide dans l'oreille interne et éventuellement à une perte auditive. Pour cette raison, il convient de contrôler régulièrement l'audition des enfants qui présentent une fente palatale et

éventuellement de procéder à un drainage de l'oreille à l'aide d'aérateurs trans-tympaniques (Roberts , 2000).

II.5.4. Surdit  de naissance

Ce type de surdit  est pr sent d s la naissance. Environ 50 % des cas de surdit  de naissance sont caus s par des facteurs g n tiques. Dans les autres cas, la perte auditive est occasionn e par des infections ou autres facteurs affectant le b b  pendant la grossesse ou au moment de la naissance. Contract es au d but de la grossesse, les infections caus es par le virus de la rub ole peuvent  tre   l'origine d'une surdit  de naissance. D'autres infections peuvent  tre transmises de la m re   l'enfant pendant l'accouchement. Le d veloppement de l'audition de l'enfant peut  galement  tre affect  par la prise de certains m dicaments par la m re pendant la grossesse, en particulier certains types d'antibiotiques (Doctissimo, 2005).

II.5.5. Trisomie 21

La trisomie 21 ou syndrome de Down est une maladie chromosomique caract ris e par la pr sence d'un chromosome suppl mentaire pour la 21e paire. Les personnes atteintes d'un syndrome de Down pr sentent des modifications morphologiques comme l' picanthus, la macroglossie et le pli unique de la paume de la main, et elles pr sentent un risque augment  de cardiopathie cong nitale, de trouble organique et de perte auditive. Les infections chroniques de l'oreille comme l'otite moyenne avec  panchement sont les causes les plus fr quentes de perte auditive chez les enfants atteints de trisomie 21. La perte auditive peut  galement  tre due   des malformations du syst me auditif et   des probl mes de transmission nerveuse. La d ficience auditive chez les patients atteints de trisomie 21 est g n ralement une d ficience de transmission (Snik , 2005), mais une perte auditive mixte ou de perception peut  galement se pr senter (Shott , 2001). Le degr  de perte auditive chez l'enfant atteint de trisomie 21 peut varier. Cependant, m me une perte auditive l g re peut avoir un lourd impact sur la perception de la parole, l'acquisition du langage, les r sultats scolaires et la vie sociale (Nicholson, 2011).

II.5.6. Otite externe

L'otite externe est une inflammation de l'oreille externe et/ou du conduit auditif. Elle est g n ralement caus e par une infection bact rienne ou par une mycose mais elle peut  galement  tre la cons quence d'une dermatite, une allergie ou une l sion, sans infection microbienne. L'otite externe est consid r e comme l'« otite du baigneur » car elle est souvent

causée par une infection bactérienne due à une exposition prolongée à l'eau. Dans la plupart des cas, les tissus du conduit auditif gonflent et deviennent douloureux et/ou sensible au toucher (Martel, 1999).

II.5.7. Méningite

La méningite est une infection virale ou bactérienne qui provoque une inflammation et un gonflement des membranes qui enveloppent le cerveau et la moelle épinière. Les symptômes les plus courants de méningite sont les maux de tête et une raideur de la nuque associés à de la fièvre et un état mental altéré, des vomissements, une photophobie (intolérance à la lumière) et une phono phobie (intolérance aux bruits forts). La perte auditive ou surdit  fait partie des complications graves  ventuelles. La m ningite peut  tre caus e par une affection virale, bact rienne ou par d'autres micro-organismes, et plus rarement par la consommation de certaines substances (Moussair 1990).

II.5.8. Substances ototoxiques

Les m dicaments ototoxiques endommagent l'oreille interne et sont une cause fr quente de perte auditive, particuli rement chez les enfants qui doivent prendre r guli rement des m dicaments. Les premiers sympt mes sont g n ralement des bourdonnements dans les oreilles (acouph nes) et des vertiges. La perte auditive caus e par des substances ototoxiques a tendance   se d velopper rapidement. Cependant, une audition normale peut  tre retrouv e apr s l'arr t de la prise m dicamenteuse. Certaines substances, cependant, peuvent provoquer un endommagement permanent de l'oreille interne. Les m dicaments les plus utilis s susceptibles de provoquer une perte auditive sont : aspirine hautement dos e, les anti-inflammatoires non st ro idiens, certains antibiotiques, les diur tiques de l'anse utilis s dans le traitement de l'hypertension et des insuffisances cardiaques, et les traitements du cancer (Campo, 2001).

II.5.9. Perte auditive subite

La perte auditive subite de perception est une perte rapide de l'audition qui peut appara tre tout d'un coup ou sur une p riode allant jusqu'  trois jours (Conlin, 2007) Elle peut se produire   tous les  ges et affecte les femmes et les hommes   part  gale, mais plus particuli rement les patients qui ont entre 50 et 60 ans. Cette perte auditive d marre avec une perte subite de l'audition dans une oreille et est parfois accompagn e d'acouph nes, d'une sensation d'oreille pleine ou de vertiges. En pr sence de ces sympt mes, il convient de

consulter de toute urgence un médecin. Certains patients recouvrent entièrement l'audition sans aucune intervention médicale, en général au cours des trois premiers jours. D'autres voient leur état s'améliorer doucement pendant deux ou trois semaines. Différents traitements sont disponibles si la perte auditive ne s'améliore pas ou si elle s'aggrave, y compris la cortisone (Conlin, 2007)(Michael K. Wynne, 2001).

II.5.10. Traumatisme

Un traumatisme sonore est un endommagement des mécanismes de l'oreille interne dû à une exposition à des bruits de forte intensité. Il peut s'agir d'explosions à proximité de l'oreille, de tirs d'armes à feu, ou de l'exposition sur une longue période à de la musique forte ou au bruit de machines. Les symptômes incluent la perte auditive généralement partielle et concernant les hautes fréquences, ainsi que des sifflements dans l'oreille ou acouphènes. La perte auditive due au bruit peut s'aggraver dans le temps (Medline plus, 2001).

II.5.11. Syndrome de Treacher Collins

Le syndrome de Treacher Collins, également connu sous le nom de syndrome de Franceschetti ou dysostose mandibulo-faciale, est une maladie génétique qui engendre des anomalies craniofaciales. Le syndrome de Treacher Collins est souvent associé à une insuffisance respiratoire chronique, des apnées du sommeil et une perte auditive de transmission due à des malformations de l'oreille externe et moyenne (National institute on deafness and other communication disorders, 2011).

La malformation de l'oreille moyenne est présente dans la plupart des cas, alors que la malformation de l'oreille moyenne avec perte auditive de transmission est peu répandue. La perte auditive est généralement bilatérale avec une perte de transmission d'environ 50 à 70 décibels. Même en cas de conduit auditif externe normal et ouvert, la chaîne des osselets (os de l'oreille moyenne qui permettent l'amplification du son) est souvent déformée (Argenta, 1989). Le syndrome de Treacher Collins est une maladie rare qui touche environ un enfant sur 10 000 (Trainor PA, 2009).

II.6. Goitre et surdi-mutité

L'apparition de surdité congénitale, de mutisme et de goitre non associés au crétinisme ou à la maladie mentale le retard chez les patients thyroïdiens est connue sous le nom de syndrome de Pendreds (Illum, 1972). On estime que 4 à 10% des enfants atteints de surdité congénitale souffrent de cette condition (Batsaki, 1962). La perte auditive perceptive est considérée comme présente à la naissance, bien qu'elle ne soit souvent pas reconnue pendant plusieurs années. La cause de la déficience auditive est une malformation bilatérale congénitale de la cochlée de Mondinotype. Le goitre n'est pas reconnu cliniquement à la naissance ou dans la petite enfance. Cela devient évident dans les années pré-pubertaires où il se présente comme une hypertrophie colloïdale évoluant vers un goitre nodulaire (Fraser, 1960).

Il a été démontré que le défaut thyroïdien est un défaut partiel dans l'organisation de l'iode conduisant à la sous-production de thyroxine et hyperplasie thyroïdienne ultérieure (Neipomnische, 1978). Le syndrome est causé par un seul gène récessif mutant responsable à la fois de la surdité et du goitre. Son mécanisme autosomique donne une incidence égale chez les deux sexes, inhabituel dans la maladie thyroïdienne. Cet article passe en revue les aspects actuels de la pathogenèse et du traitement de ce syndrome et signale sa survenue deux frères et sœurs soudanais.

Le défaut thyroïdien s'est avéré être un défaut partiel dans l'organisation de l'iode entraînant une sous-production de thyroxine. Cette déclenche la sécrétion de l'hormone stimulant la thyroïde (TSH) qui stimule la glande thyroïde hyperplasie pour compenser le défaut en maintenant le niveau minimal d'hormones thyroïdiennes production pour garder le patient euthyroïdien. Le défaut d'organisation est le mieux démontré par la test de décharge de perchlorate qui est considéré comme diagnostique chez les enfants atteints de surdité goitreuse. Cependant, certains auteurs ont signalé des variations considérables dans ce test (Thould, 1964).

Le syndrome de Pendred représente 4 à 10% des cas de surdité congénitale chez l'enfant. Il est de plus en plus reconnu dans les endroits où la carence en iode est répandue, bien que l'association ne soit pas encore claire. Le défaut auditif apparaît tôt dans la vie et n'est pas réversible une fois établi. Le goitre apparaît généralement dans les années pré-pubères et sa taille progresse par la suite. La chirurgie n'est pas indiquée, mais la thyroxine doit être administrée dès que le diagnostic est posé et poursuivi à vie jusqu'à réduire la taille

du goitre et prévenir les récurrences. En raison de la grande pénétrance de l'état et en raison des avantages possibles, les frères et sœurs de cas connus devraient recevoir de la thyroxine du premier jour de la vie. Le conseil génétique devrait être accessible aux parents qui ont un enfant atteint de Syndrome de Pendred et aux jeunes adultes atteints de cette maladie (Elamin, 1961).

I.7. Traitements

Pour compenser la surdité, il existe cinq solutions principales :

- ✓ **les appareils auditifs ou prothèse auditive**, dont l'ancêtre est le sonotone.

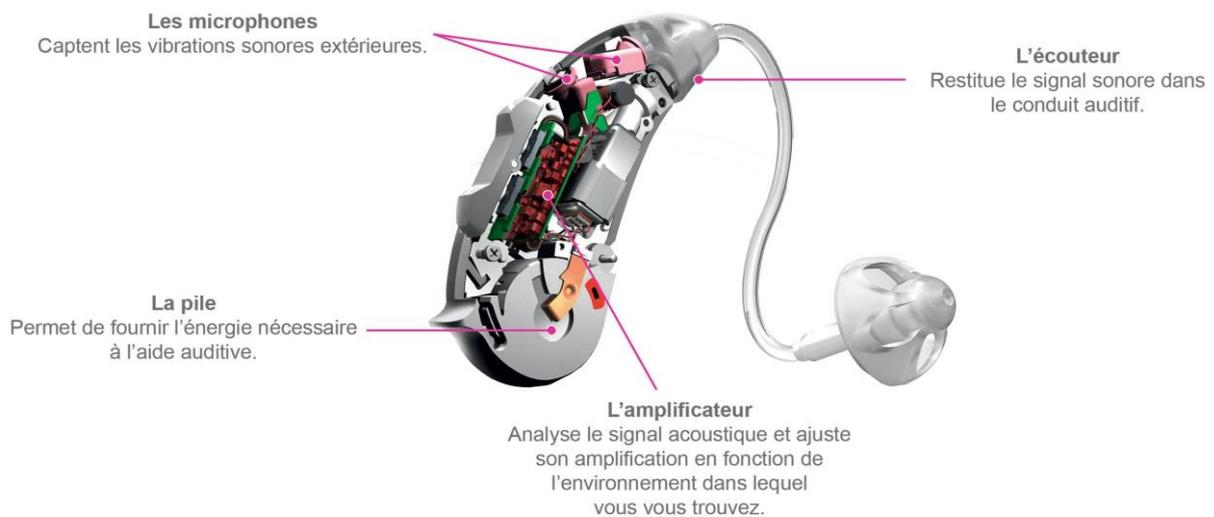


Figure I.18 : Appareil auditif (Nevoux, 2017)

- ✓ **les implants** : on vient poser un boîtier sur le nerf auditif de la personne, une partie sur le crâne se charge de la transmission (**figure I.18**).

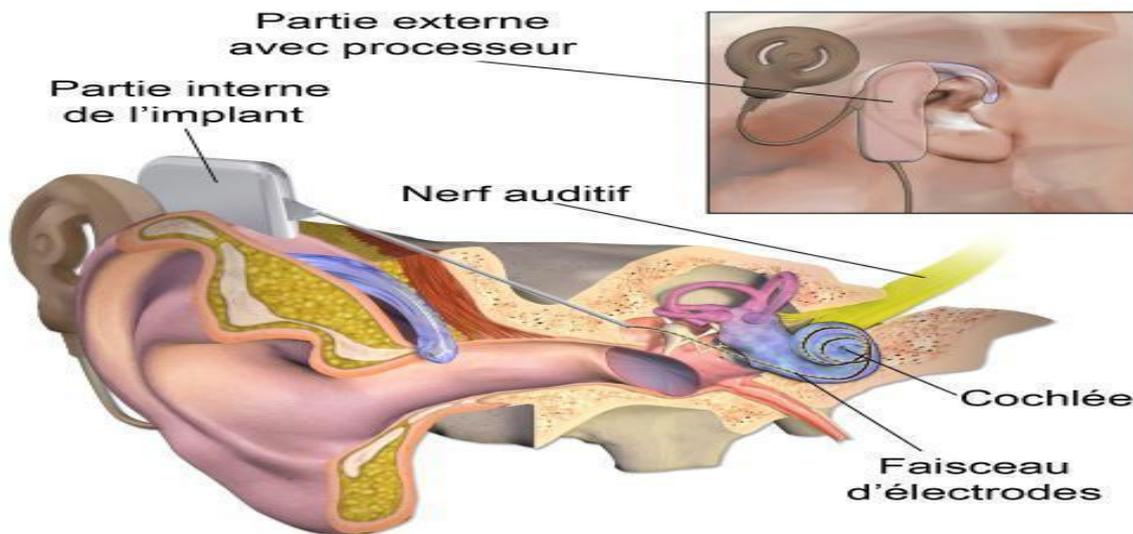


Figure II.19: Un implant cochléaire (House, 1976)

Les appareils auditifs (**figure I.18**) compensent des pertes auditives de légères à profondes. A un certain moment, quand les appareils auditifs ne parviennent plus dégager suffisamment de décibels (les plus puissants montent à 146 décibels), l'audition est perdue.

D'après les ORL, on devrait passer à des implants quand l'apport des appareils auditifs n'est pas satisfaisant. Les règles de pose des implants sont actuellement en train de s'élargir : on voit maintenant des sourds de 50 ans se faire implanter (le nerf auditif n'est pas dans un superbe état) (Linder, 2013).

II.7.1. Aides auditives

Les aides auditives (ou prothèses auditives) captent le son, l'amplifient et l'envoient vers le conduit auditif pour le faire passer à travers l'oreille moyenne jusqu'à l'oreille interne, siège du nerf auditif (Cochlear, 2018).

II.7.1.1. Utilisation des aides auditives

Les aides auditives sont surtout utiles aux personnes souffrant d'une perte auditive modérée à profonde dont les causes peuvent être les suivantes (Cochlear, 2018).

- Endommagement des cellules sensorielles lié au vieillissement naturel
- Exposition à des bruits forts
- Réaction à des substances chimiques
- Facteurs génétiques

II.7.1.2. Fonctionnement des aides auditives

Les aides auditives amplifient les sons. Il en existe différents types et styles et sont toutes constituées par des éléments similaires :

- Une pile qui alimente l'appareil,
- Un microphone qui capte les signaux sonores,
- Un amplificateur qui rend le son plus fort,
- Un haut-parleur envoie le son amplifié à travers l'oreille externe.

Certaines prothèses auditives sont équipées d'un processeur numérique susceptible de contribuer à l'élimination des parasites (sifflements) ou à l'amélioration de la qualité du son.

Avec l'aide d'un audioprothésiste, on peut profiter d'une prothèse auditive qui répond à des besoins particuliers compte tenu de : l'importance de la perte auditive, la forme de pavillon, de conduit et présentant des réglages adaptés aux différents environnements tels qu'une salle de classe, un restaurant, l'écoute de la musique, etc... (Alba, 2016).

II.7.1.3. Avantages procurés par une aide auditive :

De nombreux porteurs d'aide auditive rapportent les faits suivants :

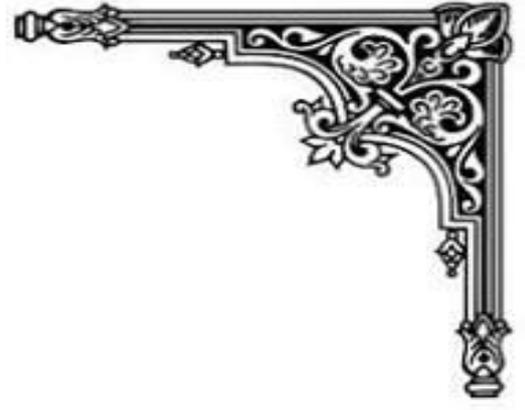
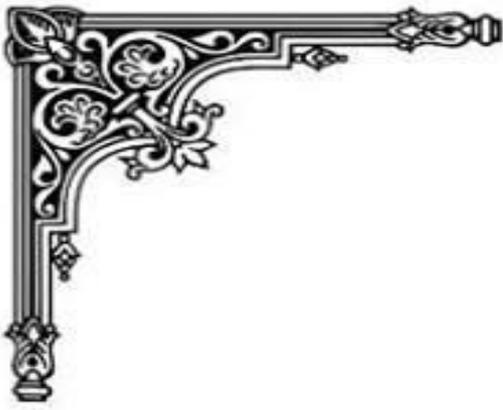
- Amélioration de l'audition et de la compréhension de la parole dans la plupart des situations
- participation plus active lors de réunions ou de conversations en groupe
- Amélioration de l'audition des sons doux ou ténus qu'ils n'entendaient plus depuis leur perte auditive (Cochlear, 2018).

II.7.2 Probabilité d'implants cochléaire

Les implants cochléaires sont des prothèses électriques qui ont pour ambition de pallier une déficience bilatérale de l'oreille interne, qu'elle soit profonde ou sévère, acquise ou congénitale. Contrairement aux prothèses auditives acoustiques, qui agissent par l'intermédiaire de l'organe de Corti, les implants cochléaires stimulent directement les neurones auditifs (Mondain, 2005).

Conséquences d'une implantation inconsiderée

- Préjudice ressenti par l'implanté ou sa famille : Pour l'adulte devenu sourd : déstabilisation psychologique d'avoir accepté une opération chirurgicale qui s'avoue être un échec, désespoir que plus rien ne soit possible désormais pour retrouver l'audition. Pour les parents d'enfants sourds : sentiment de culpabilité pour ceux qui ont pris la responsabilité de faire implanter leur enfant. Leur vie a été bouleversée par l'annonce du diagnostic, ils ont dû consentir de nombreux efforts pour aider leur enfant à surmonter son handicap. On comprend, dans ces conditions, que la désillusion familiale puisse être extrêmement forte et revendicatrice.
- Technique elle-même Elle risque d'être discréditée auprès de parents dont l'enfant serait susceptible d'en bénéficier. Or l'âge d'implantation d'un enfant sourd de naissance est essentiel pour la qualité du résultat (Mondain, 2005)



Chapitre II : *Matériel Et* *Méthodes*



1. Objectif de l'étude

Notre étude comporte deux parties distinctes ;

- **Partie épidémiologique** : consiste à recenser dans un premier temps le nombre des enfants sourds muets dans la wilaya de TEBESSA quel que soit le type de la surdité (acquise ou héréditaire).
- **Partie génétique**: cette partie s'orientait vers une étude génétique exprimée par la réalisation et l'analyse des arbres généalogiques.

2. Lieu et période de l'étude

Notre stage, qui s'est étalée du 26 janvier 2020 jusqu'au 15 mars 2020 a été réalisé au sein de l'environnement suivant :

- ✓ La direction des activités sociales TEBESSA
- ✓ L'école des jeunes sourds Bekkaria TEBESSA.

3. Échantillons

3.1. Taille de l'échantillon

Le nombre total des sourds muets s'élève à 3000 ; 1095 d'entre eux sont âgés de 18 ans ou moins et 1905 sont âgés de plus de 18 ans. Parmi ces enfants 527 enfants sont normalement à l'âge de scolarisation (5 à 18 ans). Nous avons pu étudier un échantillon de 93 enfants scolarisés au niveau de l'école des sourds muets (Figure II.1).

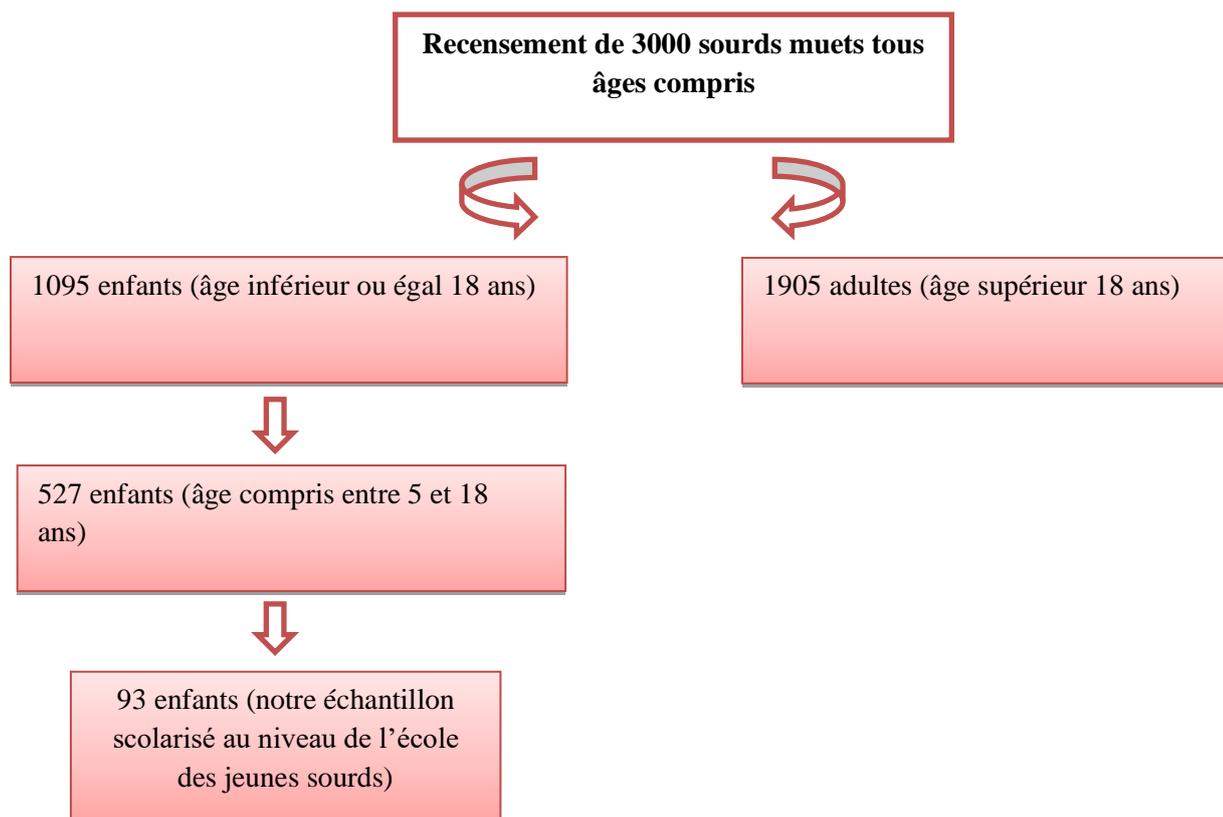


Figure II.1 : Nombre total des sourds muets recensé dans la Wilaya de TEBESSA

3.2. Population cible

Notre population cible (**n=93**) est constituée d'un groupe des enfants remplissant les critères de diagnostic de la surdité (acquise ou héréditaire) scolarisés à l'école des enfants atteints de surdité.

4. Critères d'inclusion

Les critères d'inclusion qui ont été pris en compte sont les suivants :

- ✓ **Pour la population cible** : nous avons admis dans notre échantillon les enfants sourds-muets scolarisés à l'école des sourds quel que soit leur âge et leur sexe.
- ✓ **Pour la population saine** : nous avons admis dans notre échantillon des enfants sains ne présentant aucune pathologie apparente.

5. Déroulement de l'enquête

Notre enquête a permis de recenser **3000** sourds-muets dans de la wilaya de TEBESSA, nous avons pu rencontrer **93** enfants sourds, durant une période de trois mois; du 26 janvier 2020 jusqu'au 15 mars 2020, nous avons utilisé un questionnaire de renseignements comportant différentes rubriques concernant les données, anthropométriques, socioéconomiques des enfants sourds.

6. Pré-test et validation de l'instrument de collecte

Nous avons consulté les dossiers des enfants sourds-muets et selon les renseignements disponibles, des modifications ont été rapportées sur le pré-questionnaire.

7. Questionnaire

Après consultation des dossiers, la prise de contact avec les enfants sourds-muets, ainsi que les enfants sains, nous les avons questionnés en tenant compte de nos critères d'inclusion après avoir expliqué le but de notre étude et obtenu le consentement de leurs parents (Annexe3).

Lorsque nous étions face à un enfant sourd, l'interrogatoire des parents est indispensable afin de récapituler l'histoire évolutive de la surdité ainsi que pour rechercher des cas similaires chez les apparentés et le mode de transmission.

Suite au questionnaire, Il a fallu tracer un arbre généalogique et rechercher s'il y a une consanguinité. Nous avons également recherché dans la famille d'autres pathologies qui pourraient avoir un rapport avec la surdité.

Les accords suivants ont été recueillis :

- ✚ Age ; poids ; taille ; commune ; sexe ; maladie congénitale ; Age d'apparition de la maladie ; autres maladies associées ; accouchement à terme ; prématuré ; Rang de l'enfant ; nombre de frères ; nombre de sœurs ; grossesse normale ; grossesse a risque ; degré de surdité ; capacité à prononcer les mots (apte, moyenne, incapable).
- **Informations des parents :**
 - ✚ Age actuel de la mère ; âge à la naissance du bébé ; âge de mariage ; âge de ménharche de la mère ; nombre de fausses couches ; utilisations des contraceptifs avant l'arrivée de l'enfant.
 - ✚ Age actuel du père ; Age à la naissance du bébé ; âge de mariage

Niveau socio-économique

✚ Niveau d'instruction (enfant, père, mère)

8. Contraintes

Aujourd'hui encore, le diagnostic des maladies génétiques et la compréhension des mécanismes physiopathologiques qui en découlent demeurent difficile. Une connaissance solide de ces différents paramètres est cependant impérative si l'on espère développer des thérapies efficaces. Concernant les sourds, majoritairement d'origine génétique, dont les gènes responsables ne sont pas toujours identifiés.

Dans les cas où le gène causal est clairement déterminé, il n'est pourtant pas rare de faire face à des problèmes de diagnostic. Cette absence d'information génétique peut non seulement nuire à la prise en charge des malades et à leur inclusion dans d'éventuels essais thérapeutiques mais également au développement de nouveaux outils thérapeutiques, pour cela nous avons trouvé plusieurs obstacles comme :

✓ De la part des sourds-muets :

- La plupart des sourds ne connaissent pas précisément le gène causal de leur surdité ceci est dû à l'absence totale des laboratoires nationaux d'analyse génétique.
- Le mauvais état psychologique de quelques malades.
- Manque d'information sur les antécédents familiaux ce qui rend quelques arbres généalogiques peu informatifs.
- La difficulté de communication avec les enfants sourds (présence obligatoire d'une personne formée pour communiquer avec eux).
- Certains des malades n'ont pas accepté de répondre à nos questions car ils n'ont pas compris l'objectif de l'étude.
- L'absence des parents des enfants dans le centre des sourds parce que la plupart sont des internes et ils vivent dans des endroits reculés.

✓ A cause de la situation du Covid-19 :

- Le confinement et la difficulté de rencontrer le binôme ainsi que l'encadreur.
- La fermeture de tous les établissements y compris le centre des sourds.

9. Données sociodémographiques

9.1. Age :

La distribution de la population a été réalisée selon les trois niveaux d'éducation scolaire dans l'établissement en fonction des tranches d'âge suivantes : [5-7] ans, [8-12] ans, [13-18] ans.

Tableau II.1 : classification des tranches d'âge de la population étudiée.

Age	Distribution
[5-7] ans	Les classes de Prononciation
[8-12] ans	Les classes primaires
[13-18] ans	Les classes moyennes

9.2. Age d'apparition de la maladie

Concernant l'âge d'apparition de la surdi-mutité on a classé les enfants selon que :

La maladie est congénitale (à la naissance) ou non (s'est développé pendant l'enfance)

9.3. Niveau socioéconomique :

La nouvelle grille des salaires de la fonction publique comporte 17 catégories et 7 subdivisions. Ces catégories sont classées en cinq groupes :

a. Groupe exécution : comporte les catégories de 1 à 6 et comptant les employés et agents de basse qualification (chômeurs, travailleurs occasionnels, pensionnaires, travailleurs manuels, retraités, chauffeurs, ...);

b. Groupe maîtrise : renferme les catégories 7 et 8 comportant les enseignants, directeurs des écoles primaires et adjoints techniques...;

c. Groupe d'application : renferme les catégories 9 et 10 et composé de techniciens supérieurs, enseignants techniques de lycée.....

d. Groupe conception : renferme les catégories de 11 à 17 et concerne les ingénieurs, enseignants, militaires, vétérinaires...;

e. Groupe des sections hors catégorie : qui concernent les maitres assistants, les chercheurs et les universitaires et les médecins...;

Selon l'ONS 2013, les dépenses des ménages algériens ont triplé en une décennie. Ils déboursent ainsi en moyenne près de 50 000 DA mensuellement pour couvrir leurs besoins. Sur cette base, le revenu du ménage est classé en 3 niveaux selon les groupes des catégories de la nouvelle grille des salaires de la fonction publique, et selon l'état des patientes comme suit :

- ✚ **Niveau bas** : revenu < 50 000 DA ; comprenant les groupes 1,2 et 3
- ✚ **Niveau moyen** : 50 000 DA ≤ revenu < 80 000 DA ; comprenant le groupe 4
- ✚ **Niveau élevé** : revenu ≥ 80 000 DA ; englobant le groupe 5

9.4. Niveau d'instruction

Selon les données de l'ONS 2013, les malades et leurs parents sont classés en 3 groupes :

- ✚ **Niveau bas** (analphabète, primaire)
- ✚ **Niveau moyen** (moyen et secondaire)
- ✚ **Niveau supérieur** (universitaire)

9.5. Résidence

Le milieu original des sourds-muets a été noté, selon leurs communes.

10. Données anthropométriques

10.1. Indice de masse corporelle (IMC)

La formule pour calculer l'IMC est la suivante

$$\text{IMC} = [\text{Poids (kg)} / \text{Taille (m}^2\text{)}]$$

- ✚ Les mesures du poids des enfants a été faite à l'aide d'une pèse personne.
- ✚ La mesure de la taille a été faite à l'aide d'un mètre ruban de couturière.

La classification de l'IMC chez l'enfant selon l'International Obesity Task Force IOTF est représentée dans les courbes suivantes :

La classification de l'IMC selon **IOTF** chez les filles est représentée dans cette courbe

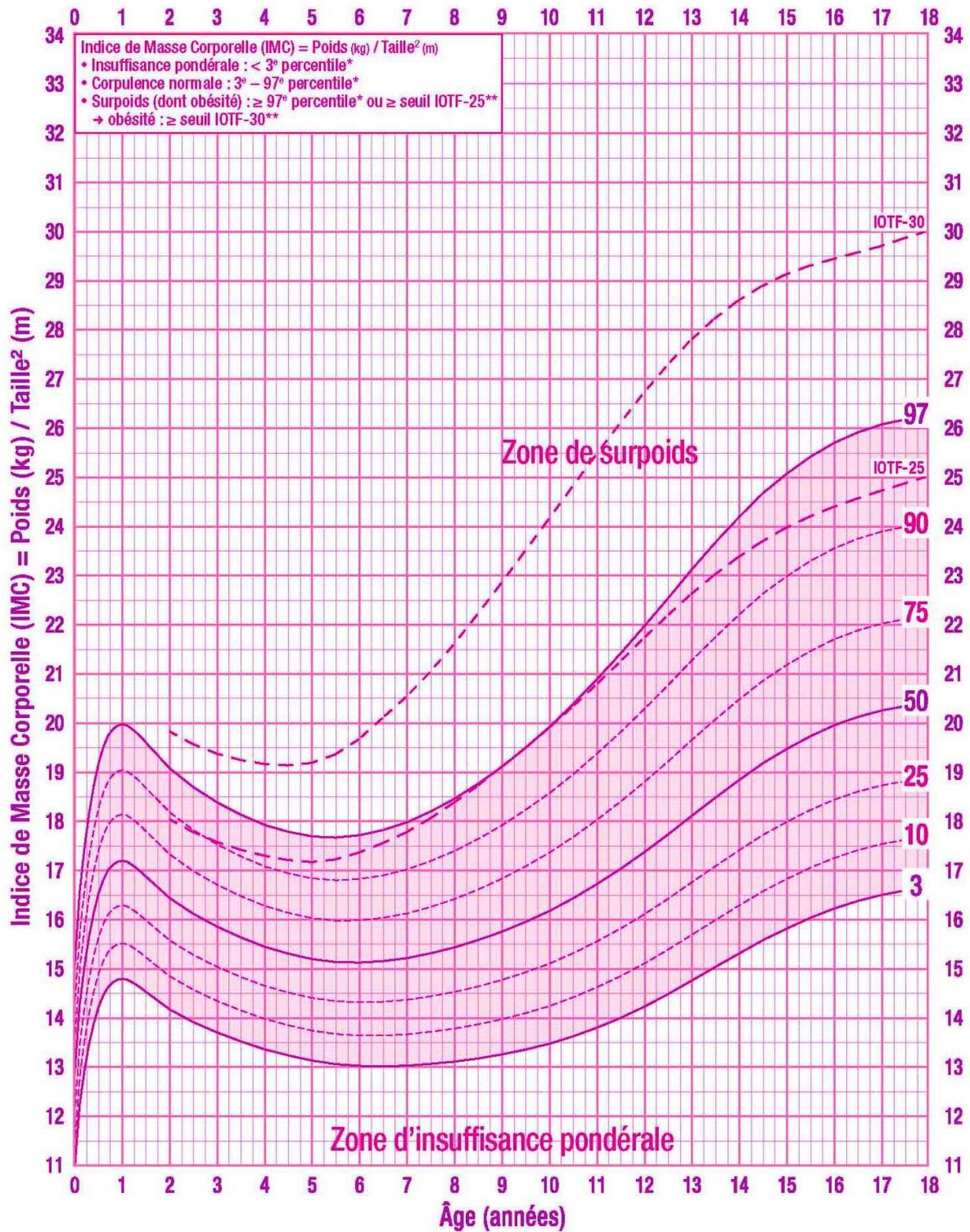


Figure II.02 : Indice de masse corporelle chez les filles de 0 à 18 ans

La classification de l'IMC selon **IOTF** chez les garçons est représentée dans cette courbe

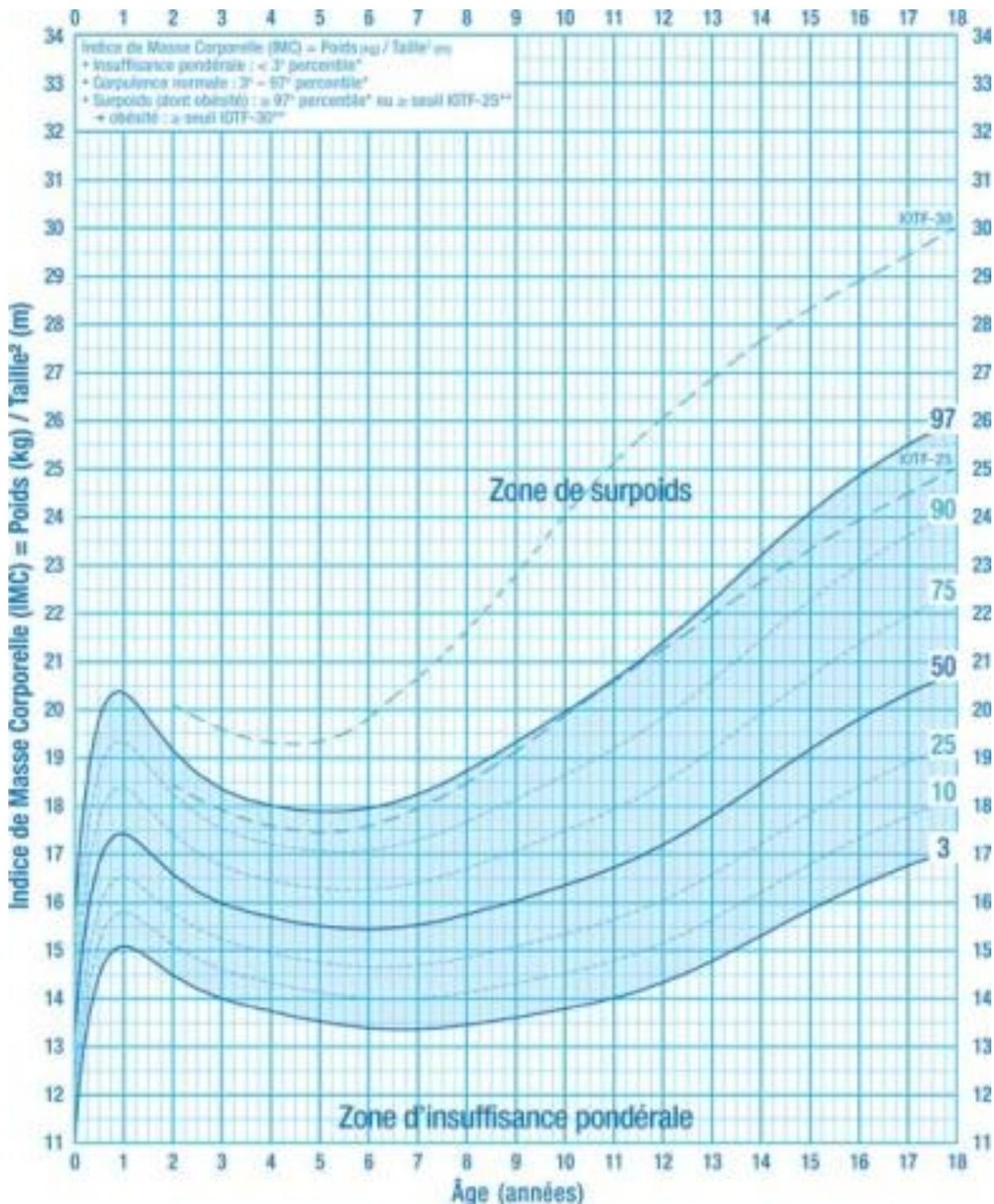


Figure II.03 : Indice de masse corporelle chez les garçons de 0 à 18 ans

11. Arbres généalogiques (pédigrées)

a. Pédigrées

A côté de l'âge, l'anamnèse familiale est un procédé qui permet de tracer un pédigrée complet et informatif. L'interrogatoire des parents des sourds-muets est obligatoire afin de récapituler les antécédents familiaux par une recherche de consanguinité parentale, recherche des cas similaires dans la fratrie et les ascendants, d'enquêter sur les cas d'avortement ou de maladie survenu chez la fratrie et les ascendants et enfin de dresser un arbre généalogique et établir le mode de transmission. Une fois que l'histoire médicale est vérifiée, on trace un arbre généalogique pour chaque famille sélectionnée.

b. Analyses de la ségrégation familiale

Les analyses de ségrégation familiale étudient la distribution familiale de la surditité dans des familles et cherchent à déterminer le modèle qui explique le mieux les données observées, notamment à mettre en évidence un éventuel gène majeur parmi l'ensemble des facteurs intervenant dans le déterminisme d'une maladie. Ces analyses ont été faites soit dans des familles clairement identifiées, soit dans des familles recensées par l'intermédiaire d'un cas non sélectionné pour ses antécédents familiaux.

c. Consanguinité

Au cours du questionnement des sourds et leurs parents afin de tracer les arbres généalogiques, on a essayé de connaître l'existence des mariages consanguin dans la famille de chaque malade et le degré de parenté entre les parents qui ont eu un (des) enfant(s)

malade(s). Nous avons utilisé le tableau suivant pour définir le degré de parenté entre le malade et ses antécédents familiaux

Tableau II.2 : degrés de parenté (famidac, 1998-2020)

Relation	Désignation	Homme	Femme	Degré
Les grands-parents des parents	arrière-grands parents	arrière-grand père	arrière-grand-mère	3
Les grands-parents	grands-parents	Grand père	Grand-mère	2
les géniteurs	Parents	père	mère	1
les descendants	Enfants	fil	fil	1
Les enfants des frères et sœurs des parents	Cousins germain	Cousin germain	Cousine germaine	4
Les frères et sœurs des parents	/	Oncles	Tantes	3
Autres enfants des parents	Fratrie	Frère	Sœur	2
Descendants des descendants	Petits enfants	Petit fils	Petite fille	2
Enfants des frères et sœurs	/	Neveu	Nièce	3

d. Légende

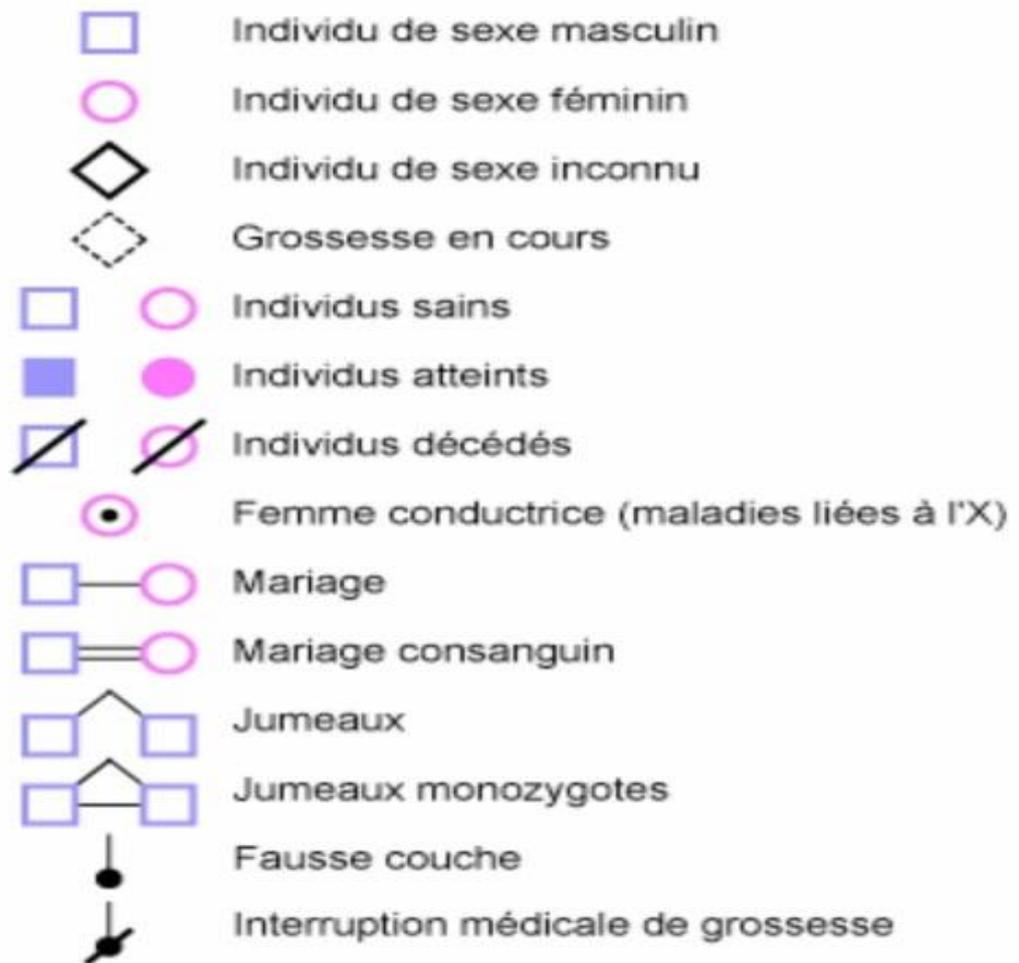


Figure II.4: symboles des pédigrées

12. Traitements des données

Les données ont été informatisées à l'aide du logiciel **Excel 2013**, puis l'analyse des résultats a été effectuée à l'aide des logiciels suivants :

- ✓ **Minitab.**
- ✓ **Graph-pad prism 7.**
- ✓ **Le seuil de signification a été fixé à $\alpha=0.05$.**
- ✓ **F-tree pour les arbres généalogiques**
- ✓ La comparaison de certaines variables quantitatives a été faite au moyen du test T de Student.
- ✓ L'analyse des variables qualitatives a été faite au moyen du test de χ^2 ,
- ✓ Le calcul de l'odds ratio qui est une mesure statistique souvent utilisée en épidémiologie, mesurant le risque de survenue d'un événement dans un groupe par rapport à l'autre a été réalisé aussi à l'aide du logiciel **Graph-pad prism 7** mentionné ci-dessus.

Les résultats sont représentés sous forme des tableaux et des figures.

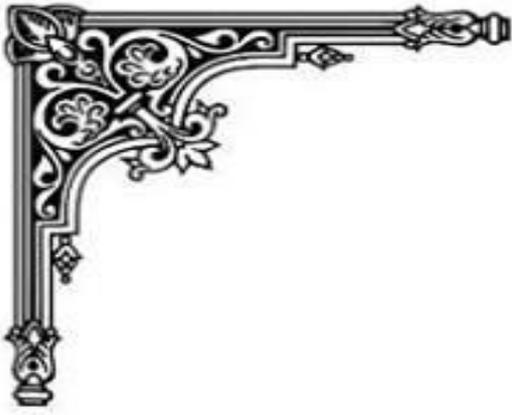
13. Matériels utilisés pour l'audiométrie



**Figure II .5 Audiogramme tonal utilisé dans le centre des sourds-muets BEKKARIA
TEBESSA**



Figure II.6 Casque utilisé pour l'audiogramme tonal



Chapitre III : Résultats



Partie I

Analyses statistiques

I. Résultats de recensement total des sourds-muets dans la Wilaya de Tébessa

Le recensement total des sourds-muets dans la Wilaya de Tébessa (jusqu'au Février 2020) nous a été communiqué aimablement par la Direction des Activités Sociales de la Wilaya de TEBESSA (DAS). Il s'est avéré que le nombre total des sourds muets s'élève 3000 personnes.

I.1. Répartition des sourds-muets de la wilaya de TEBESSA selon les tranches d'âge

Les 3000 sourds muets recensés dans la Wilaya de Tébessa ont été classés en tranches d'âge comme le montre la figure III.1

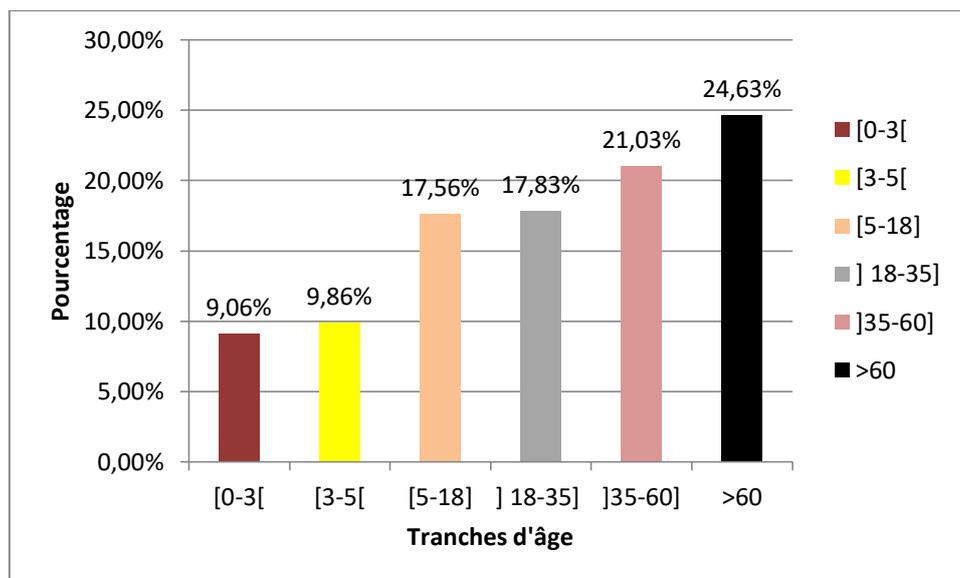


Figure III.1: Répartition des sourds muets en fonction de tranches d'âge

La tranche d'âge la plus représentée chez les personnes atteintes de la surdimutité au niveau de la Wilaya de Tébessa est celle supérieure à 60 ans suivie de celle comprise entre 35 et 60 ans. Les tranches d'âge [0-3[et [3-5[ont les moins représentées avec les pourcentages de 9.06 et 9.86 respectivement. La tranche d'âge de scolarisation est celle de [5-18], elle représente 17.56% du nombre total des sourds muets de la Wilaya

I.2. Répartition des sourds-muets dans la wilaya de TEBESSA selon le sexe

La répartition des 3000 sourds muets recensés au niveau de la Wilaya de TEBESSA en fonction du sexe est représentée dans la figure III.2

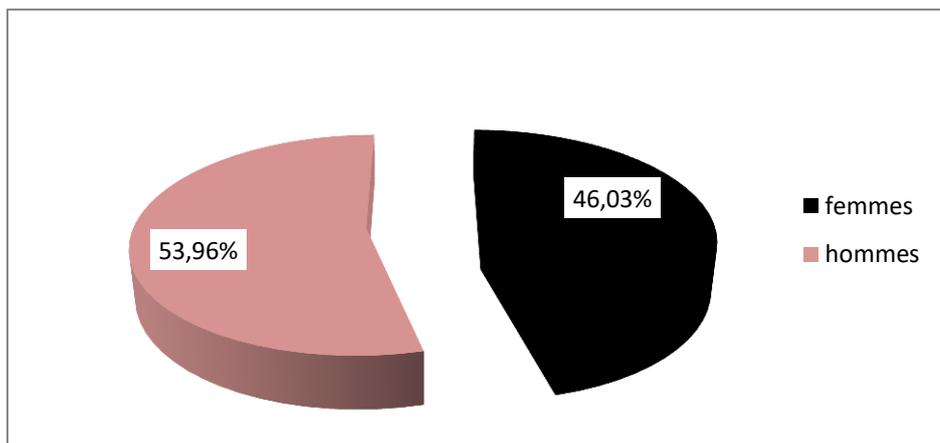


Figure III.2 : Répartition des sourds-muets selon le sexe

Le sexe masculin est plus touché par la maladie avec un pourcentage de 53.96% et un sexe ratio de 1.17.

I.3. Répartition des sourds-muets dans la wilaya de TEBESSA selon leur handicap

Les 3000 sourds muets recensés au niveau de la Wilaya de TEBESSA ont été classés en fonction qu'ils soient atteints ou non d'autres handicaps (figure III.3)

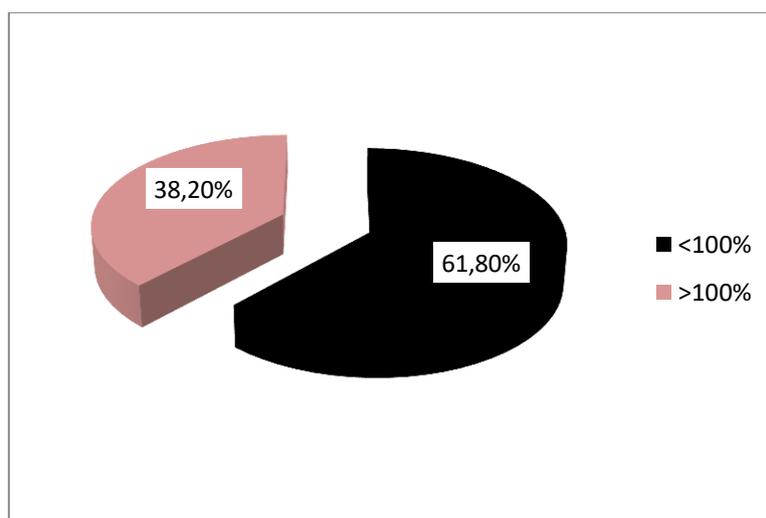


Figure III.3: Répartition des sourds-muets selon le handicap

On observe que 61.80% des sourds-muets n'ont pas une autre maladie handicapante versus 38.20% qui présentent d'autres maladies associées.

II : Résultats de l'étude des caractéristiques des individus de l'échantillon

L'échantillon comprend un groupe d'enfants atteints de surdimutité scolarisé au niveau de l'école des jeunes sourds et un groupe d'enfants sains.

II.1. Répartition de l'échantillon selon les tranches d'âge

La fréquence des enquêtés a été étudiée en fonction de l'âge qui a été subdivisé en tranches suivantes: [5-7] ans, [8-12] ans, [13-18] ans. (Figure III.4)

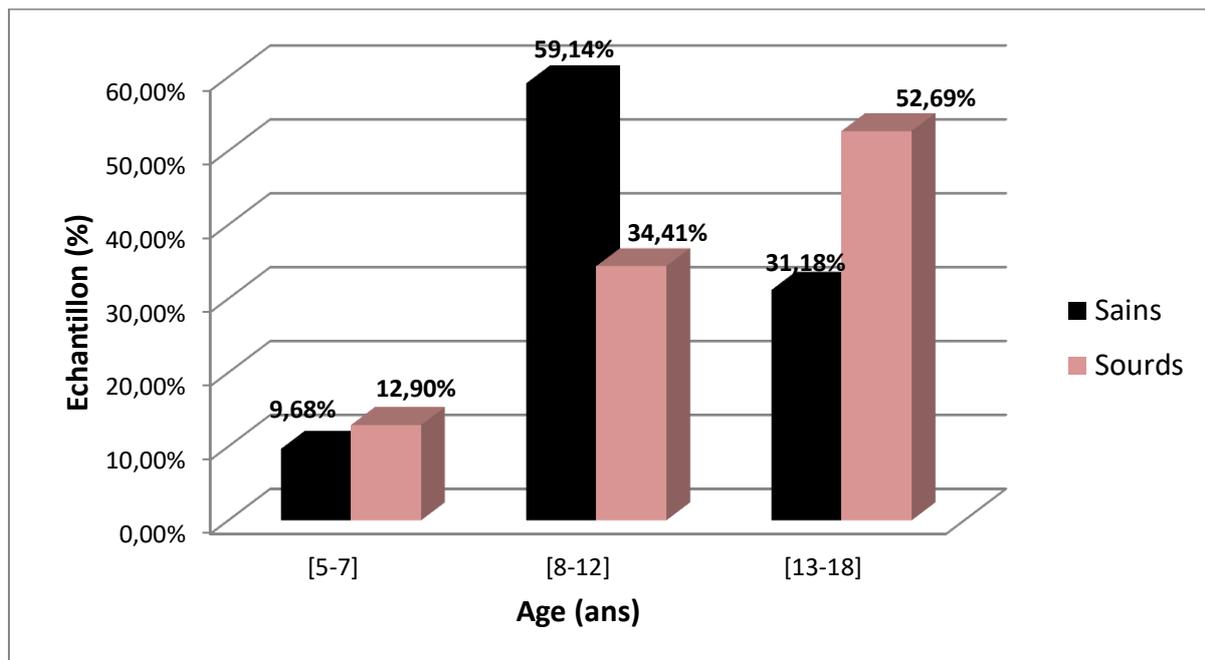


Figure III.4 : Répartition de l' échantillon selon l'âge.

La différence entre les deux groupes (sourds et sains) est significative ($P = 0.0035$). Pour le groupe sourd-muet, la tranche d'âge la plus représentée concerne les enfants de [13-18] ans de **52.69%**, suivie par la tranche d'âge de [8-12] ans de **34.41 %**. La tranche d'âge la moins représentée est celle de [5-7] ans avec un faible pourcentage de **12.90 %**.

II.2. Répartition de l'échantillon en fonction du sexe

Le tableau III.1 représente la répartition de l'échantillon (enfants atteints de la surdit  et enfants t moins) en fonction de leur sexe. La diff rence entre les deux groupes est non significative.

Tableau III.1 : répartition de l'échantillon selon le sexe

Sexe	Filles	
Groupe		
Garçons		
Sourds-muets	36	57
%	38,71%	61,29%
Sains	44	49
%	47,31%	52,69%
P=0.2361		
Khi deux =1.40		

La figure III.5 représente la répartition des enfants sourds en fonction du sexe

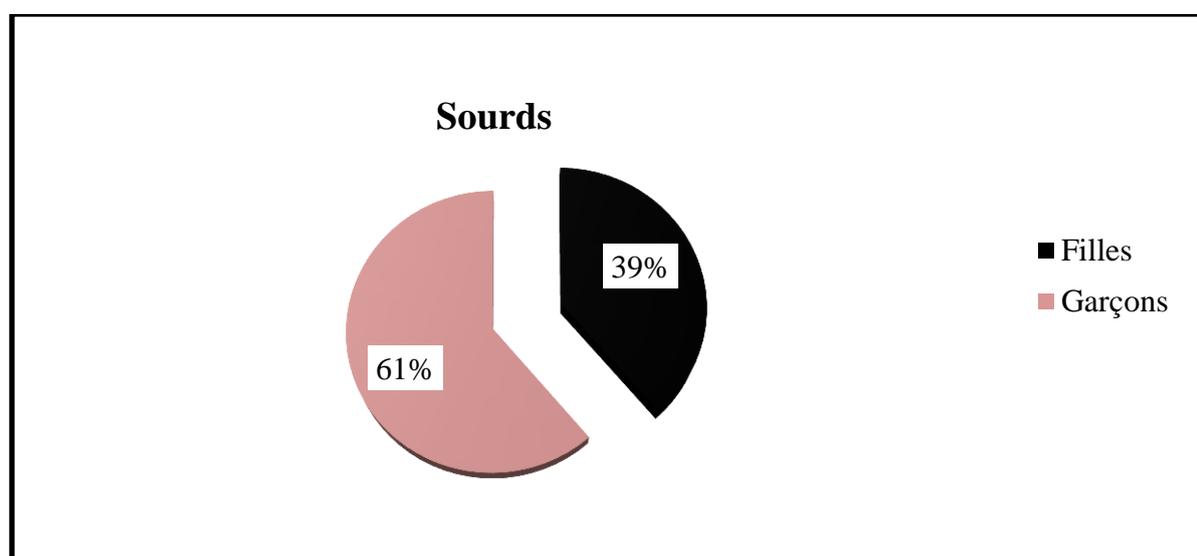


Figure III.5: Distribution des sourds-muets selon le sexe.

Les garçons représentent le pourcentage le plus touché par la maladie par rapport aux filles avec un sex-ratio d'une valeur de **1.58** en faveur des garçons.

II.3 : Répartition de l'échantillon selon l'indice de masse corporelle (IMC)

Figure III.6 La figure représente la répartition des deux groupes étudiés selon l'IMC

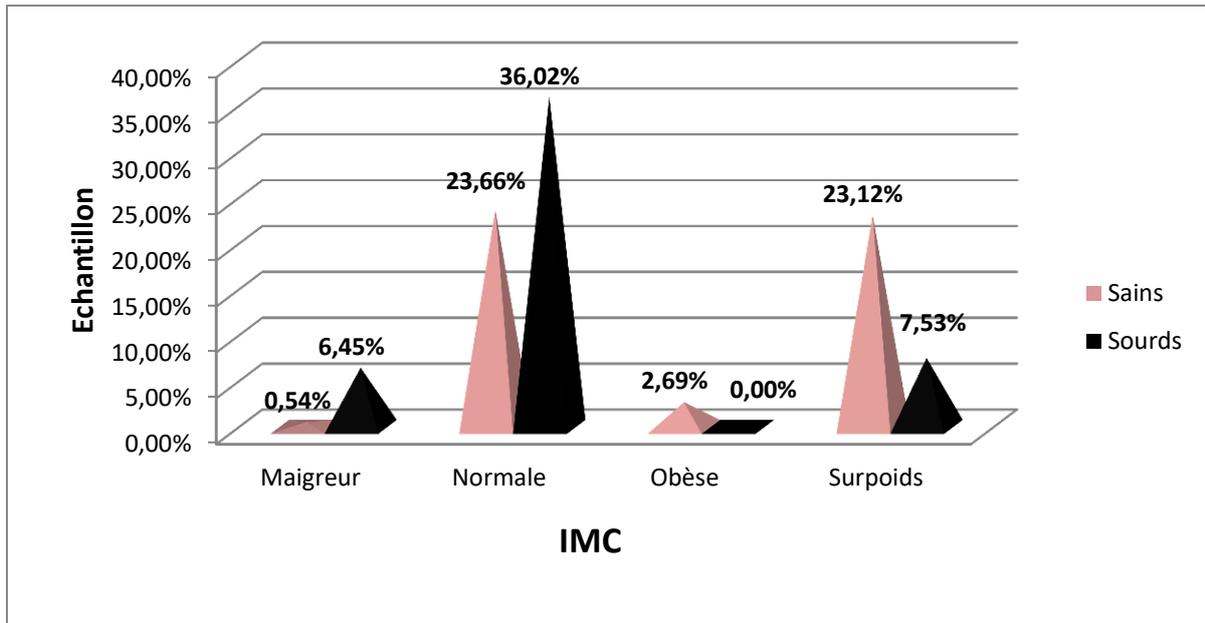


Figure III.6: Répartition de l'échantillon selon l'IMC

L'IMC varie en fonction du sexe et de l'âge. Selon la courbe de corpulence de Tauber et al. 2008 et L'OMS 2007, On remarque que le pourcentage des enfants maigres chez les Sourds-muets est supérieur à celui des enfants sains. Cette différence est significative avec un $p = 0.0001$ $\chi^2 = 20.4$.

II.4. Répartition de l'échantillon en fonction du niveau socioéconomique

La comparaison des enfants des deux groupes selon leur niveau socioéconomique est représentée dans la **figure III.7**. La différence est hautement significative avec un $P = 0.0001$.

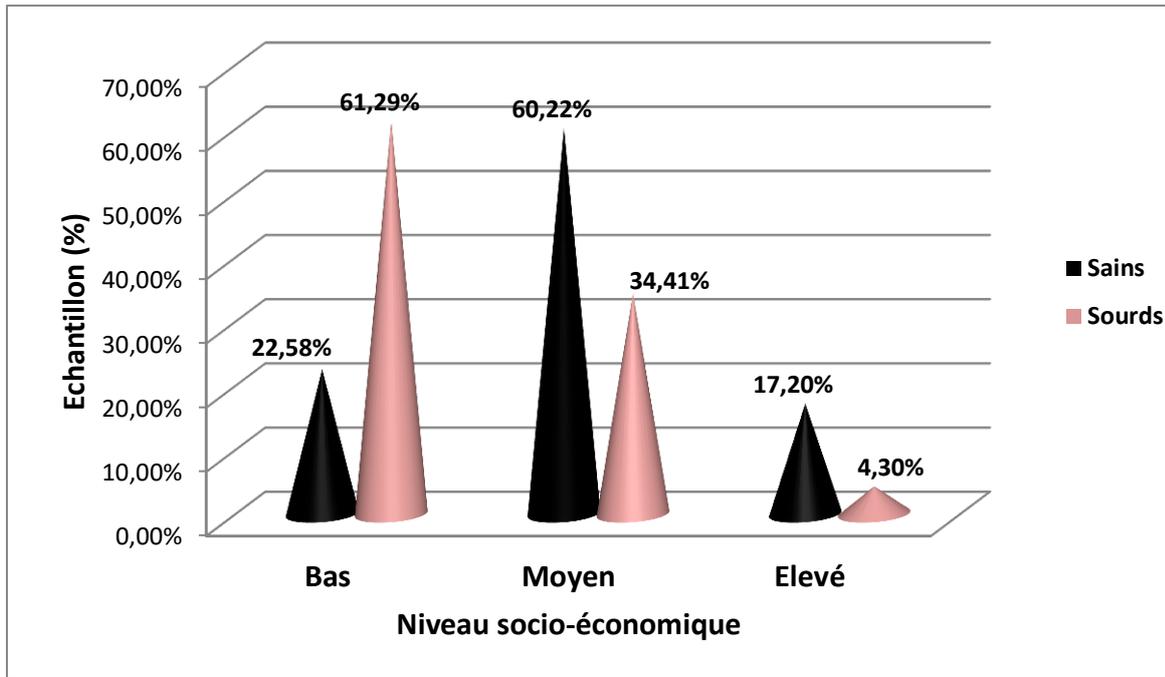


Figure III.7: Répartition de l'échantillon selon leur niveau socioéconomique

Le groupe sourd renferme **61.29 %** et **34.41 %** avec les statuts bas et moyen respectivement versus le groupe sain avec **22.58 %** et **60.22%**. Les deux groupes renferment des pourcentages bas en ce qui concerne le statut élevé.

II.5. Répartition de l'échantillon selon leur Niveau d'instruction

La comparaison des enfants sourds-muets et enfants sains selon le niveau d'instruction est représentés dans le **tableau III.2**. Les résultats révèlent une différence hautement significative **P=0.0001**.

Tableau III.2: Répartition de l'échantillon selon leur niveau d'instruction

Niveau D' instruction	Les enfants	
	Sourds-muets	Sains
Prononciation	15	0
%	16,13%	0,00%
Primaire	42	38

%	45,16%	40,86%
Moyenne	36	55
%	38,71%	59,14%
P	0.0001	
Khi 2	20.16	
	La différence est hautement significative	

La comparaison entre le niveau d'instruction des enfants sourds-muets et les enfants sains a révélé **une différence hautement significative**, la proportion des sourds avec un niveau d'instruction primaire était plus importante avec un taux de **45.16 %** versus **40.86 %** du groupe sain.

De plus, cette même comparaison entre les parents des enfants sourds et sains a révélé **une différence hautement significative** que ce soit pour la mère ou le père (tableau III 3).

Tableau III.3 : Répartition des parents de l'échantillon selon leur niveau d'instruction

Niveau d'instruction	Les parents (père)		Les parents (mère)	
	Sourds-muets	Sains	Sourds-muets	Sains
Bas	48	7	69	8
%	51,61%	7,53%	74,19%	8,60%
Moyen	42	67	21	67
%	45,16%	72,04%	22,58%	72,04%
Supérieur	3	19	3	18
%	3,23%	20,43%	3,23%	19,35%
P	0.0001		0.0001	
	La différence est hautement significative		La différence est hautement significative	

II.6. Répartition de l'échantillon selon l'utilisation des contraceptifs avant l'arrivée de bébé

La **Figure III.8** représente la répartition des deux groupes étudiés selon l'utilisation des mamans des contraceptifs avant l'arrivée de bébé

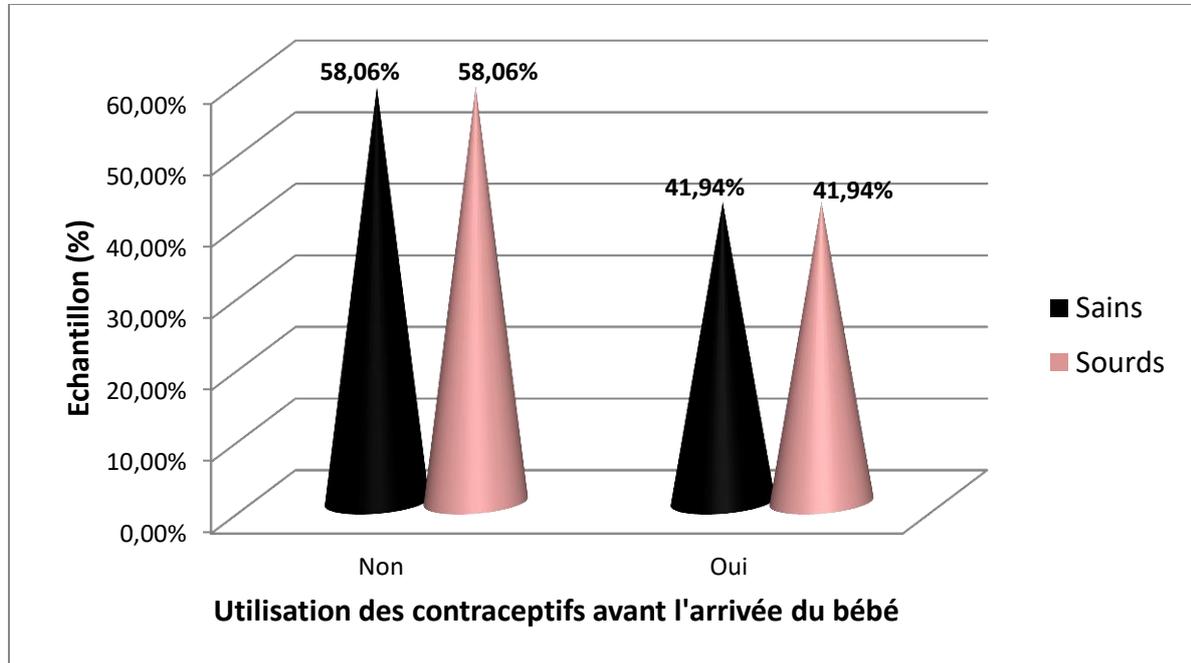


Figure III.8 : Répartition de l'échantillon selon l'utilisation des contraceptifs avant l'arrivée de bébé

Les 2 groupes sains et sourds ont les mêmes pourcentages concernant l'utilisation ou non des mamans des contraceptifs avant l'arrivée du bébé ; 41.94 % pour celles qui utilisent les contraceptifs et 58.06 % pour celles qui ne les utilisent pas. Il n'y a pas une différence significative entre les deux groupes (**P=0.99**).

II.7 Répartition de l'échantillon selon le type de grossesse (Normale/ à risque)

La figure représente la répartition des deux groupes étudiés selon la grossesse (Figure **III.9**)

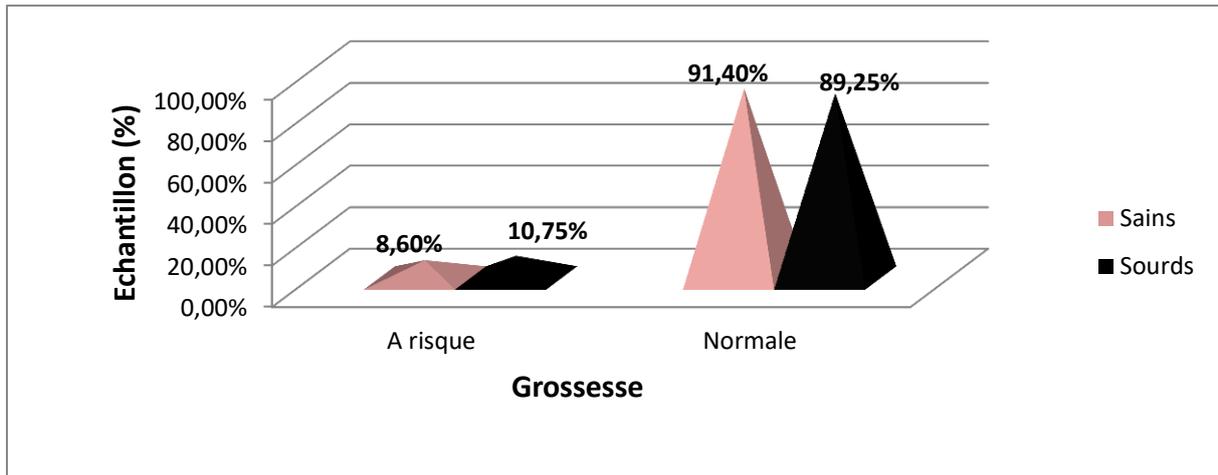


Figure III.9 : Répartition de l'échantillon selon la grossesse

Le taux de grossesse normale ou à risque chez les deux groupes sains et malades est très proche avec un pourcentage relativement bas de **8.6 %** de grossesse a risque et **10.75%** chez les sourds ,contre un pourcentage élevé de **91.40 %** de grossesse normale chez les sains et **89.25%** chez les sourds . **P=0.80**il n'y a pas de différence significative entre les deux groupes.

II.8 Répartition de l'échantillon selon l'âge la naissance du bébé

La **Figure III.10** représente la répartition des deux groupes étudiés selon l'âge à la naissance du bébé

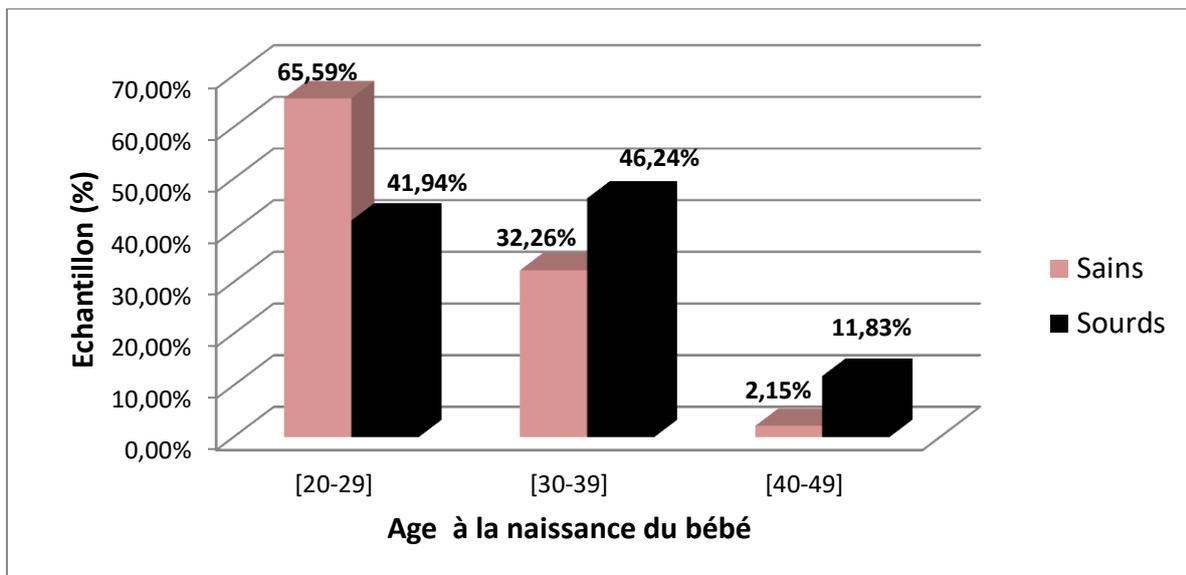


Figure III.10 : Répartition de l'échantillon selon l'âge à la naissance du bébé

Cette comparaison a révélé un $P= 0.008$, Il y'a une différence significative ; les femmes âgées de plus de 30 ont un odds ratio de 3 ,cela veut dire qu'une maman âgée entre 30 à 40 ans court un risque de **4 fois** de plus d'avoir un enfant atteint ; et celles qui ont plus

de 40 ans ont un odds ratio de 4.4 ce qui veut dire qu'elles ont un risque de 4 fois de plus d'avoir un enfant sourd .

II.9. Répartition de l'échantillon selon le nombre de fausses couches

La Figure III.11 : représente la répartition de l'échantillon selon le nombre de fausses couches des mamans

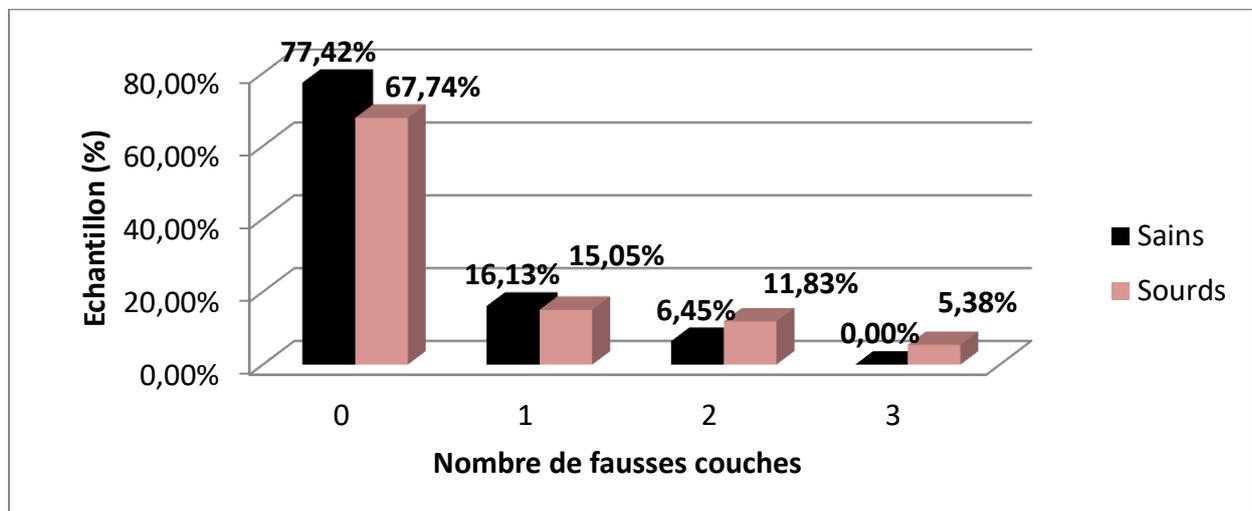


Figure III.11 : Répartition de l'échantillon selon nombre de fausses couches des mamans

L'histogramme ci-dessus montre les résultats de nombre de fausses couches des mamans des deux groupes sain et sourd le taux le plus élevé représente celles qui n'ont pas eu de fausses couches dans les deux groupes **77.42 %** chez les sains et **67.74 %** chez les sourds, suivis d'un taux de **16.13 %** de femmes qui ont fait une seule fausse couche chez les sains et **15.05%** chez les sourds , un taux relativement faible pour celles qui ont 2 fausses couches **6.45%** pour les sains et **11.83 %** pour les sourds et enfin **0.00 %** pour celles qui ont fait 3 fausses couches chez les sains et **5.38 %** chez les sourds ($p=0.06$)

II.10. Répartition de l'échantillon selon l'âge de puberté de la maman

La Figure III.12 représente la répartition de l'échantillon selon l'âge de puberté des mamans des enfants

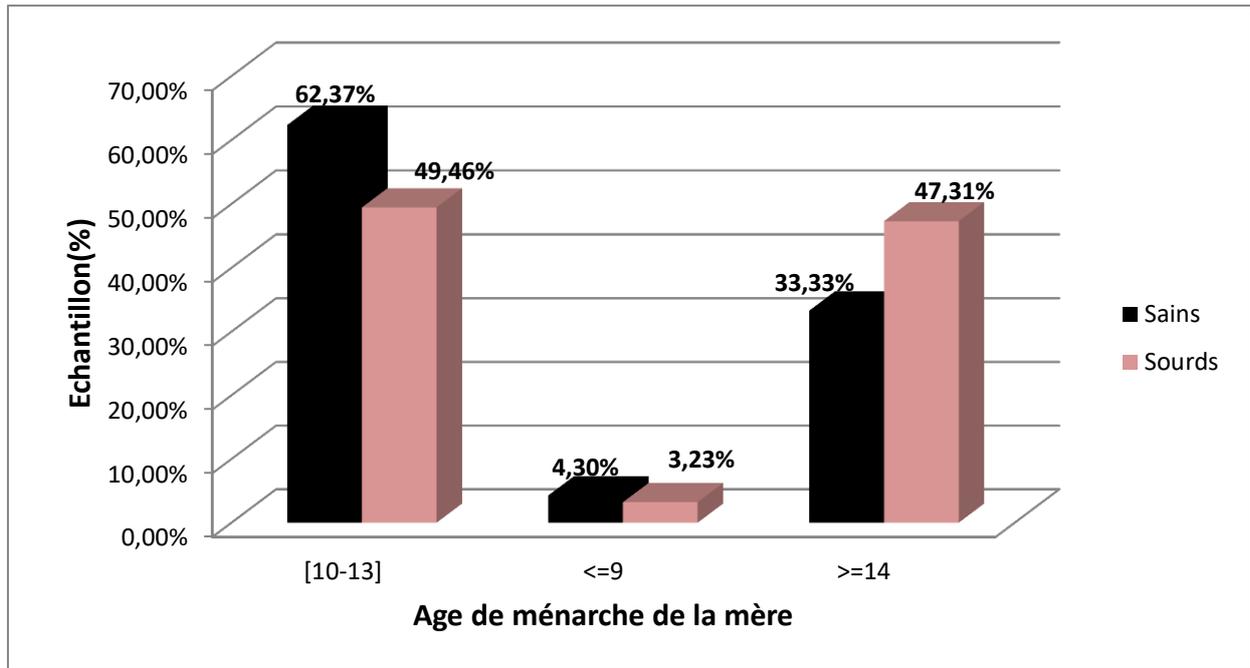


Figure III.12 : Répartition de l'échantillon selon l'âge de puberté des mamans

La différence entre les deux groupes (sourds et sains) est non significative ($P=0.12$).

49.46% des mamans ont une puberté normale chez les sourds et 62.37 % chez les sains appartiennent à la catégorie [10-13] ans ; 3.23% des mamans qui ont une puberté précoce chez les sourds et 4.30% chez les sains d'un âge moins de 9 ans ; 47.31% des mamans qui ont une puberté retardée chez les sourds et 33.33 % ont un âge ≥ 14 ans.

II.11 Répartition de l'échantillon selon la capacité à prononcer les mots

La **Figure III.13** représente la répartition des deux groupes étudiés selon la capacité à prononcer les mots

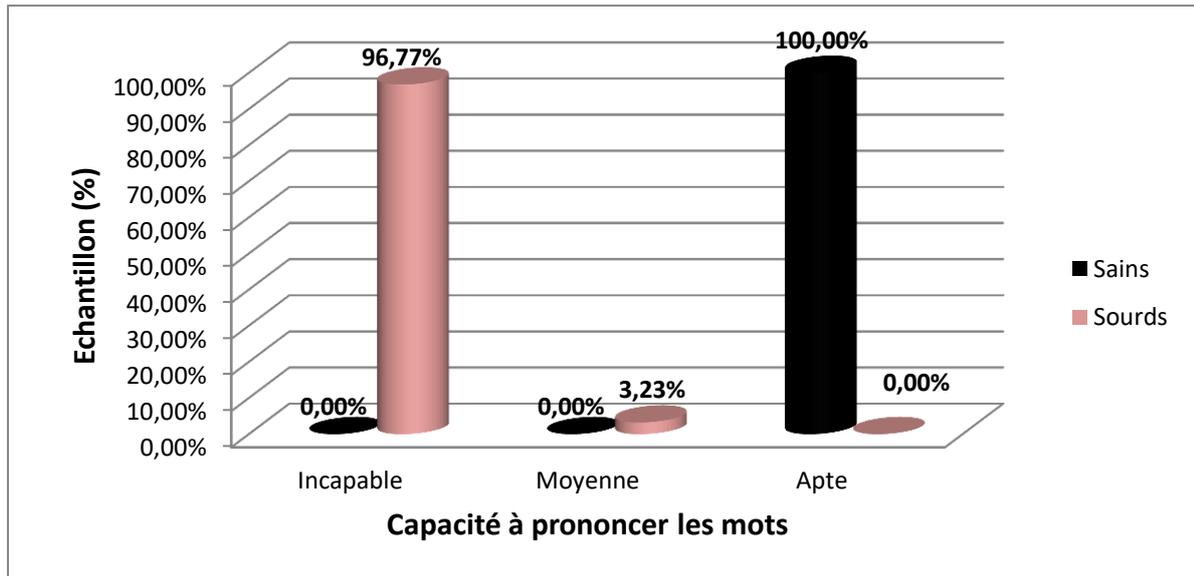


Figure III.13 : Répartition de l'échantillon selon la capacité de prononciation

Nos deux groupes se répartissent selon la capacité à prononcer les mots : le groupe sains compte 0 % de cas incapable à prononcer les mots contre 96.77 % chez les sourds, le groupe sain compte également 0 % de cas moyens contre 3.23 % chez les sourds, le groupe sain compte 100 % d'enfants apte à prononcer les mots contre 0% de sourds.

$P=0.0001$ $\chi^2=199.2$ il y'a une différence hautement significative concernant cette classification.

II.12 : Répartition des enfants sourds-muets selon l'âge d'apparition de la maladie

Les enfants sourds muets ont été classés en fonction de l'âge d'apparition de la maladie que ce soit congénitale ou tardive (figure III.14).

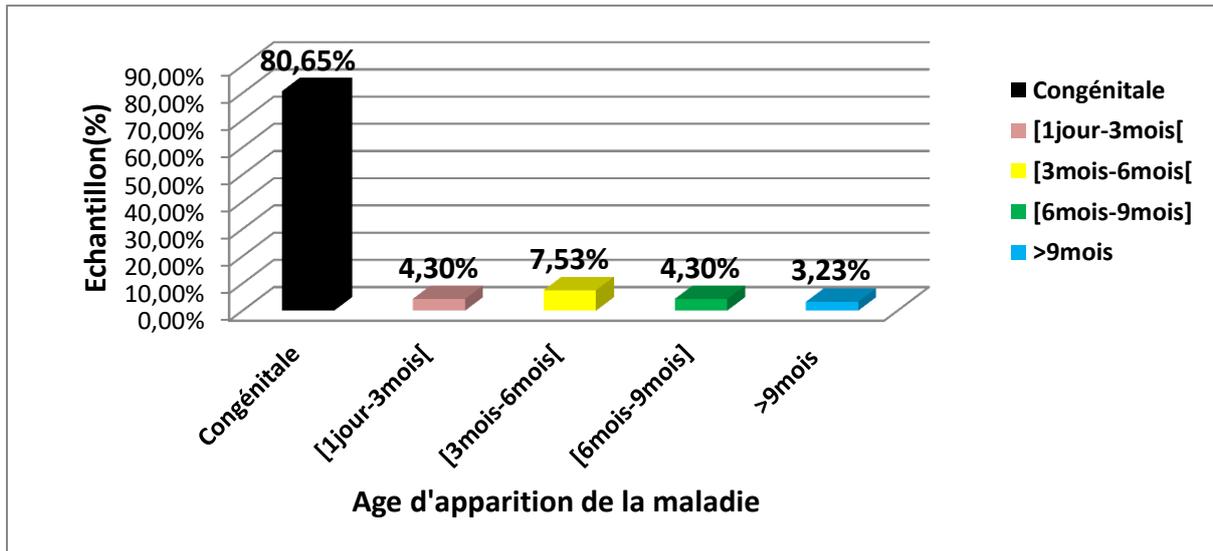


Figure III.14 : Répartition des enfants sourds-muets selon l'âge d'apparition de la maladie

L'histogramme ci-dessus montre les pourcentages des enfants sourds répartis selon l'âge d'apparition de leur maladie ; on observe des valeurs faibles et très proches pour les différents âges d'apparition versus un pourcentage très élevé pour l'apparition congénitale qui est estimé à **80.65%**.

II.13. Répartition des sourds-muets selon l'origine géographique

La répartition des malades en fonction de leur origine géographique (commune) est représentée dans la figure III.15

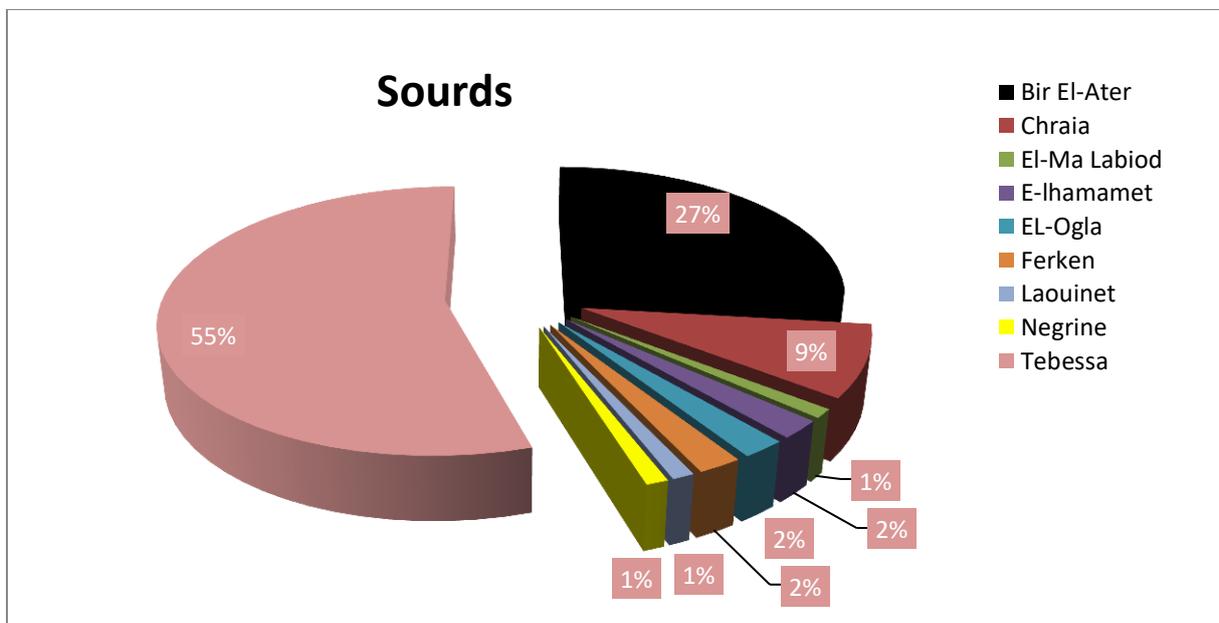


Figure III.15: Répartition des enfants sourds-muets selon l'origine géographique

Les enfants sourds-muets originaires de la ville de Tébessa sont les plus nombreux avec un taux de 55%, suivis par Bir El-Ater avec un taux de 27% puis Chraia avec un pourcentage plus faible de 9% et enfin les pourcentages les plus faibles viennent des sourds originaires de Laouinet, Negrine et El-malabiod avec une valeur de 1-2%. Les sourds-muets étaient majoritairement citadins.

II.14. Répartition des sourds-muets selon le degré de surdité

On distingue le degré de surdité selon le bureau international d'audiophonologie en trois déficiences auditives: **Moyennes**, par une perte tonale moyenne comprise entre 41 et 70 dB HL ; **Sévères**, par une perte tonale moyenne de 71 à 90 dB HL ; **Profondes**, par une perte tonale moyenne ≥ 91 dB. HL Aucune perception de la parole.

La **Figure III.16** représente la répartition du groupe sourd selon le degré de surdité.

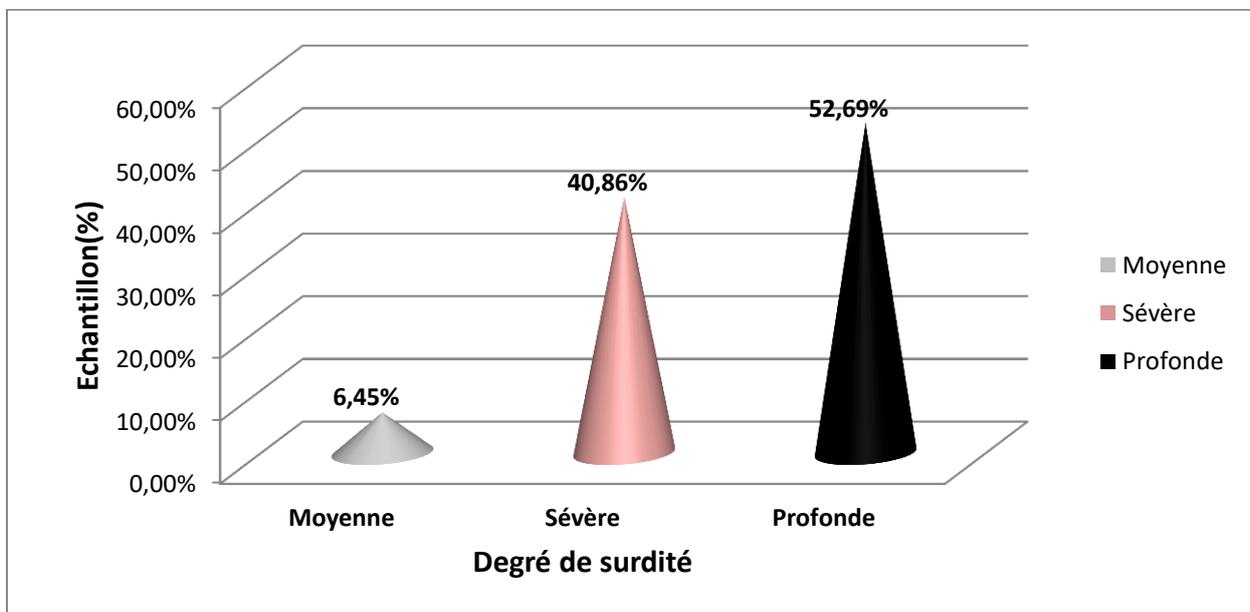


Figure III.16 : Répartition de l'échantillon selon le degré de surdité

Dans la figure ci-dessus on observe la répartition des sourds selon le degré de surdité : 52.69% ont une surdité profonde, 40.86 % ont une surdité sévère et enfin 6.45 % seulement ont une surdité moyenne. Donc la majorité des enfants sourds-muets ont une surdité profonde.

II.15. Répartition des malades en fonction des pathologies associées

La **Figure III.17** représente les maladies ou troubles associées au groupe des sourds

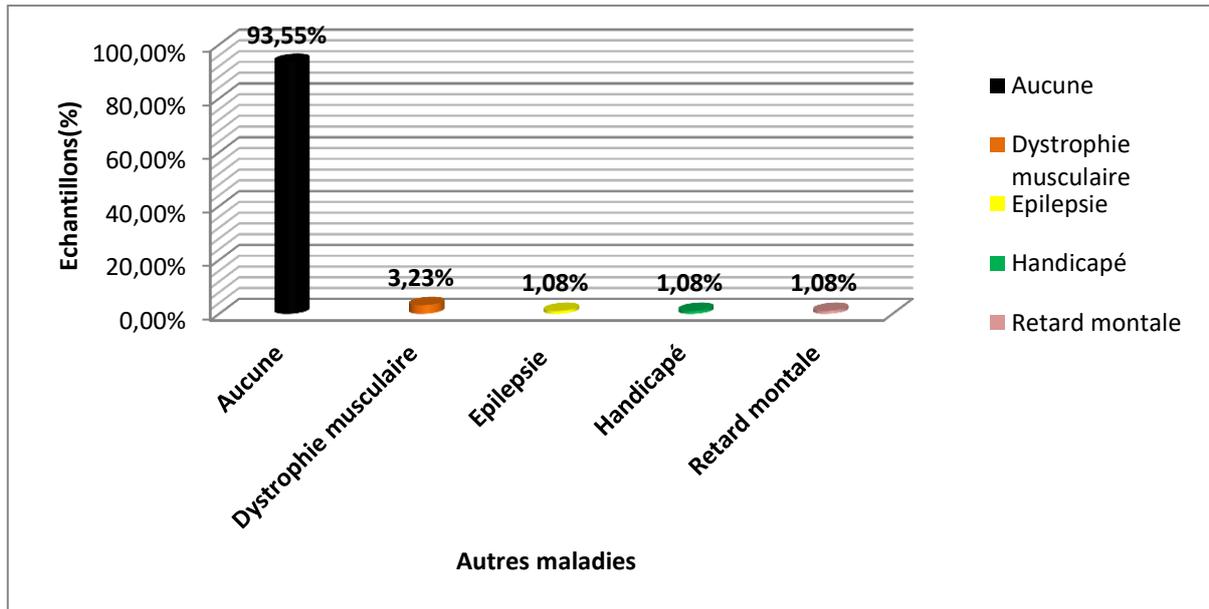


Figure III.17 : Répartition des malades en fonction des maladies associées (groupe sourd)

L’histogramme ci-dessus représente les maladies associées à la surdité chez notre population étudiée, on observe que la plus grande majorité des sourds n’ont aucune maladie avec un pourcentage de 93.55 % suivie de 3.23 % qui souffrent d’une dystrophie musculaire, 1.08 % souffrent d’épilepsie, 1.08 % sont handicapés et 1.08 % ont un retard mental.

II.16. Répartition de l’échantillon en fonction de la présence/absence des antécédents familiaux

La comparaison des individus des deux groupes selon la présence des antécédents familiaux est représentée dans la **figure III18**. La différence est significative $p < 0.0001$.

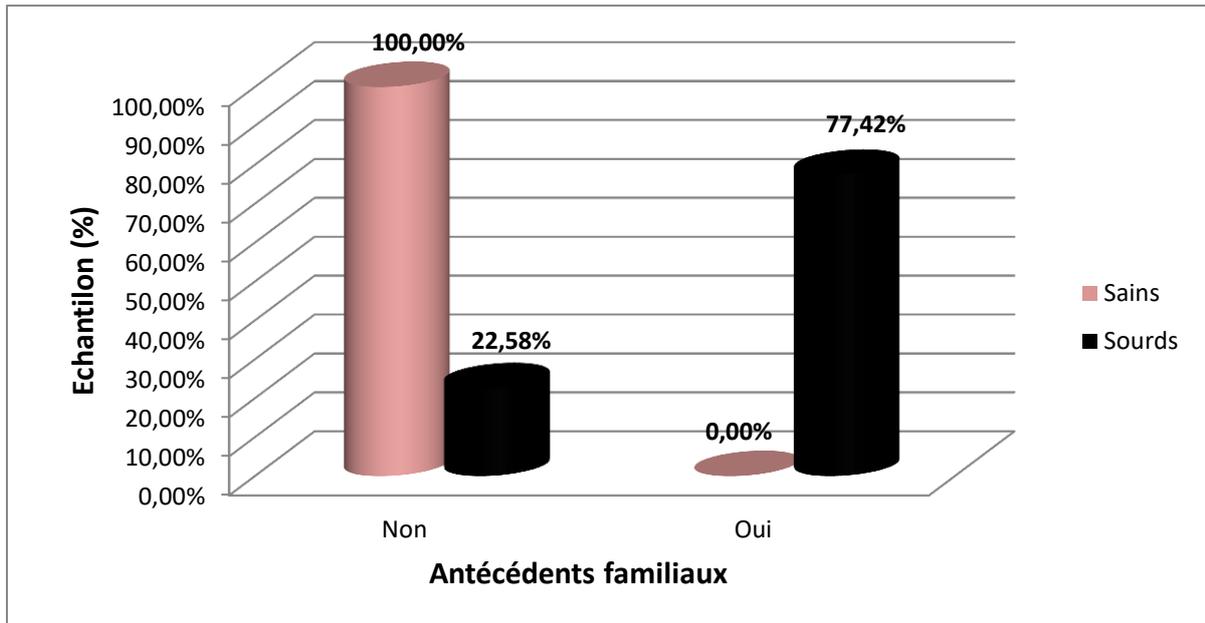


Figure III.18 : Répartition de l'échantillon selon la présence ou l'absence des antécédents familiaux.

La répartition de l'échantillon en fonction de la présence des antécédents familiaux a révélé une différence hautement significative avec un p inférieur à **0.0001**. La proportion des sourds-muets avec antécédents familiaux de la surdité est de **77.42%** versus **0%** cas chez le groupe sain. OR infini, 95% CI (95.32 – infini). Les personnes ayant des antécédents familiaux de surdimutité courent un risque accru d'avoir la maladie.

II.17. Répartition de l'échantillon en fonction de la présence/absence de mariage consanguin

Le **tableau III.4** représente la répartition des enfants sourds-muets et les enfants sains selon la présence ou l'absence de mariage consanguin.

Tableau III.4 : Répartition de l'échantillon selon la présence ou l'absence du mariage consanguin

Mariage consanguin		
Groupe	Oui	Non
Sourds	61	32
Pourcentage	65,59%	34,41%
Sains	22	71

Pourcentage	23,66%	76,34%
Khi 2	33.09	
P=	0.0001	
OR=	6.15	
CI=	(3.19-11.5)	

Le taux de mariage consanguin chez le groupe sourds est de **65.59 %** versus **23.66 %** chez le groupe sain. La différence est hautement significative entre les deux groupes avec un $p = 0.0001$. La valeur de l'odds ratio est de 6.15, cela veut dire qu'un individu sourd court un risque de **6.15 fois** de plus d'être issu d'un mariage consanguin par rapport à une personne saine.

Partie II : Arbres généalogiques

II. Arbres généalogiques

II.1. Analyse des pédigrées

II.1.1 Famille « 1 »

Tableau III.5 Renseignements de l'enfant 1.

Code de l'enfant sourd	Sexe	Age	Mariage consanguin	Antécédents
IV.1	M	9 ans	Oui (grand parents)	Oui

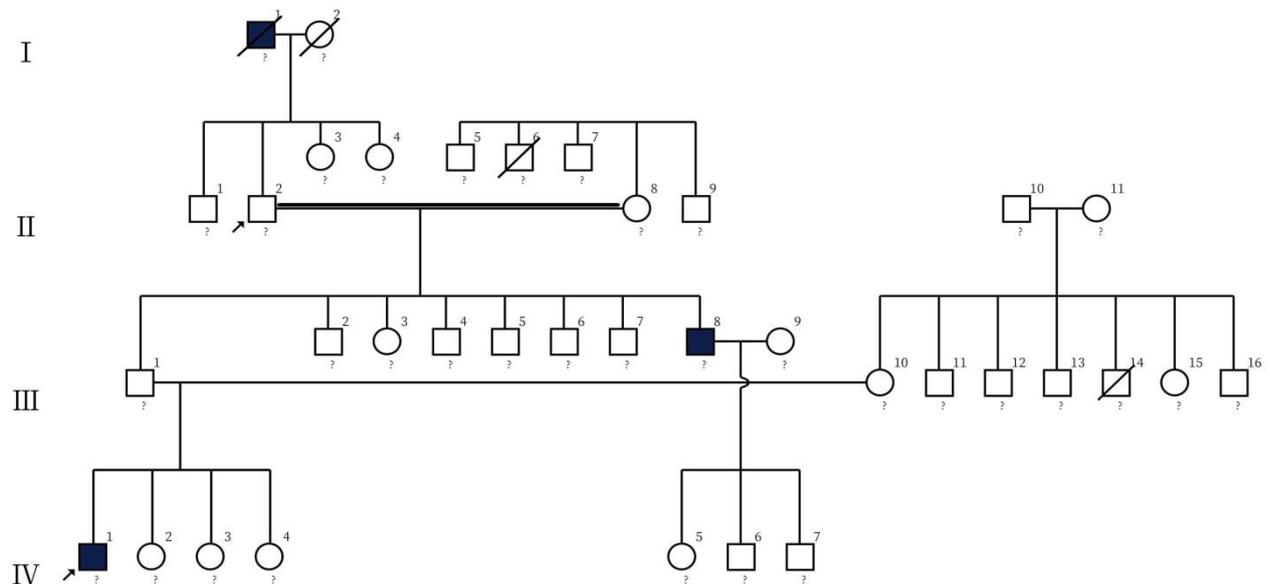


Figure III.19 : Arbre généalogique de la famille 01

Dans ce pédigrée (Fig. III.19) constitué de quatre générations, on observe que :

- ✚ Les parents de l'enfant IV.1 sont sains.
- ✚ Il y a que des hommes atteints.
- ✚ Il n'y a pas de personnes malades dans toutes les générations.
- ✚ Il n'y a aucune transmission père-fils.

Ces observations sont conformes au mode de transmission Autosomique récessif.

Ce mode de transmission est favorisé par la consanguinité. On estime qu'environ trois quarts des surdités non syndromiques se transmettent sur le mode AR et ce mode est le deuxième en fréquence dans les surdités syndromiques.

II.1.2 Famille « 2 »

Tableau III.6 Renseignements de l'enfant 2

Code de l'enfant sourd	Sexe	Age	Mariage consanguin	Antécédents
IV.1	M	13 ans	Oui	Oui

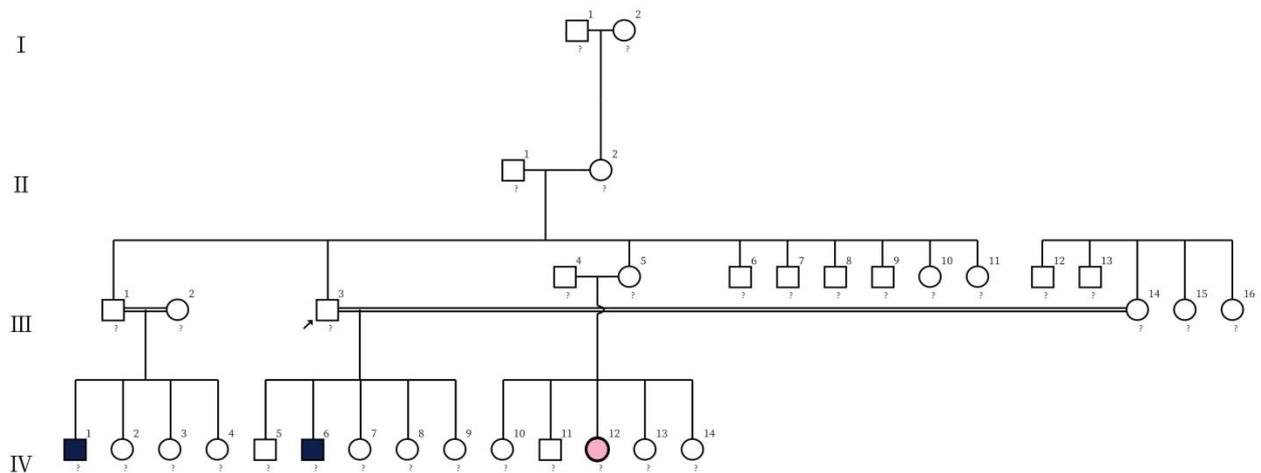


Figure III.20 Arbre généalogique de la famille 2

Dans ce pédigrée (Fig. III.20) constitué de quatre générations, on observe que :

- ✚ Les parents de chaque enfant malade sont sains (IV.1), (IV.6) et (IV.12) donc on constate que l'un des deux parents est porteur du gène muté.
- ✚ Pas toutes les générations ne sont malades.
- ✚ Autant de filles que de garçons sont touchés
- ✚ Il est nécessaire de noter que le mariage consanguin favorise l'apparition d'une maladie à transmission récessive ce qui pouvait être le cas pour cette famille.

Ces observations sont conformes au mode de transmission autosomique récessif.

Ce mode de transmission est favorisé par la consanguinité. On estime qu'environ trois quarts des surdités non syndromiques se transmettent sur le mode AR et ce mode est le deuxième en fréquence dans les surdités syndromiques.

II.1.3 Famille « 3 »

Tableau III.7 Renseignements de l'enfant 3

Code de l'enfant sourd	Sexe	Age	Mariage consanguin	Antécédents
VI.4	M	13 ans	Oui	Non

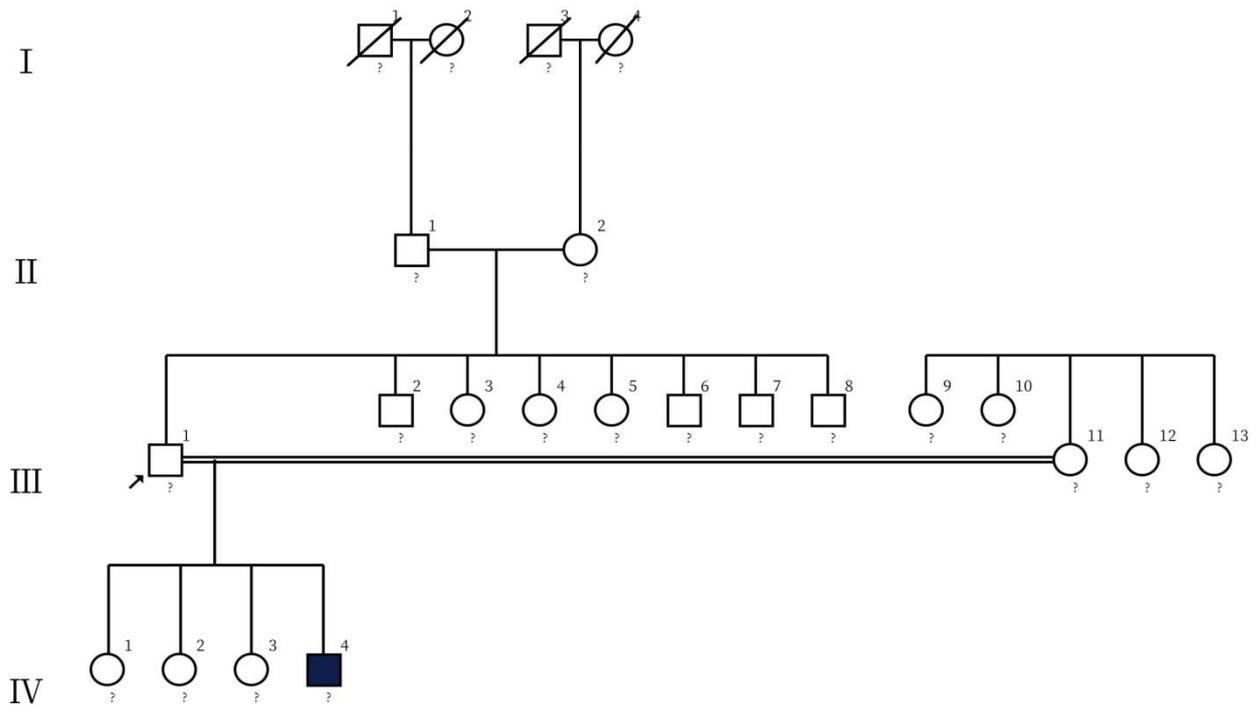


Figure III.21 : Arbre généalogique de la famille 3

Dans ce pédigrée (Fig.III.21) constitué de quatre générations, on observe que :

- ✚ L'enfant IV.4 est le seul individu atteint de sa famille sachant que ses parents sont apparentés et les 2 sont sains.
- ✚ On pourrait dire qu'une néo mutation s'est produite dans les cellules sexuelles du père (III.1) ou de la mère (III.11) et donc en déduire que c'est une néo mutation il y a une probabilité que la surdit  soit acquise.

II.1.4 Famille « 4 »

Tableau III.8: Renseignements de l'enfant 4

Code de l'enfant sourd	Sexe	Age	Mariage consanguin	Antécédents
VI.2	F	13 ans	Oui	Oui

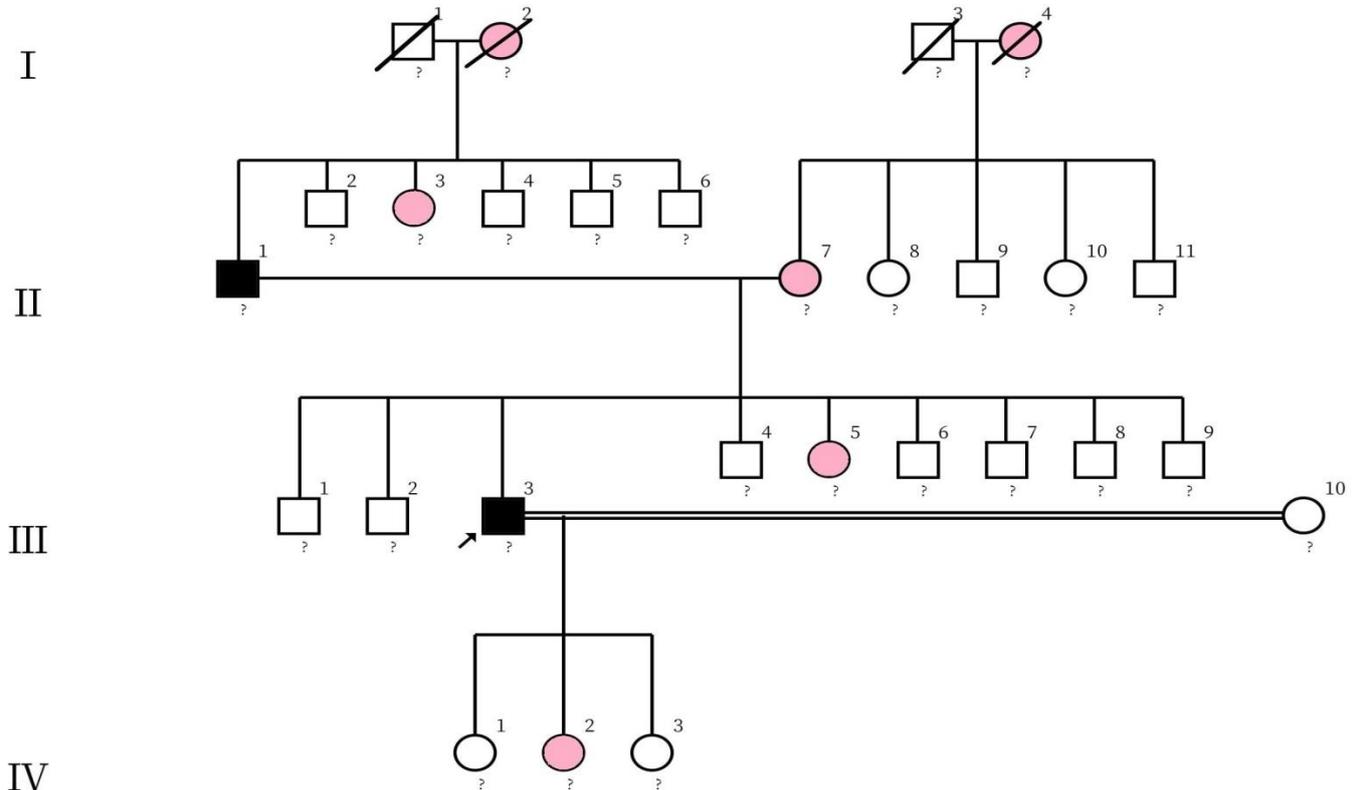


Figure III.22 : Arbre généalogique de la famille 4

Dans ce pédigrée (Fig.III.22) constitué de quatre générations, on observe que :

- ✚ Toutes les filles d'un homme atteint sont atteintes (IV.2) et (III.5).
- ✚ Il y a plus de femmes atteintes que d'hommes (I.4), (II.3), (II.7), (III.5) et (IV.2) contre (II.1) et (III.3).
- ✚ Il n'y a aucune transmission père-fils ; l'individu (III.3) est atteint on constate qu'il a eu le gène muté de sa mère malade (II.7) porté sur un chromosome X.

Ces observations sont conformes au mode de transmission lié à l'X dominant

Chez les femmes, l'X porteur de la mutation génétique dominant est rare, comme dans le syndrome d'Alport, la surdit  est dite dominante li e   l'X, et les femmes ne sont alors pas seulement en mesure de transmettre la surdit , elles en sont aussi atteintes, de fa on moins s v re que les gar ons.

II.1.5 Famille « 5 »

Tableau III.9 Renseignements de l'enfant 5

Code de l'enfant sourd	Sexe	Age	Mariage consanguin	Antécédents
IV.2	F	8 ans	Oui (grands parents)	Oui

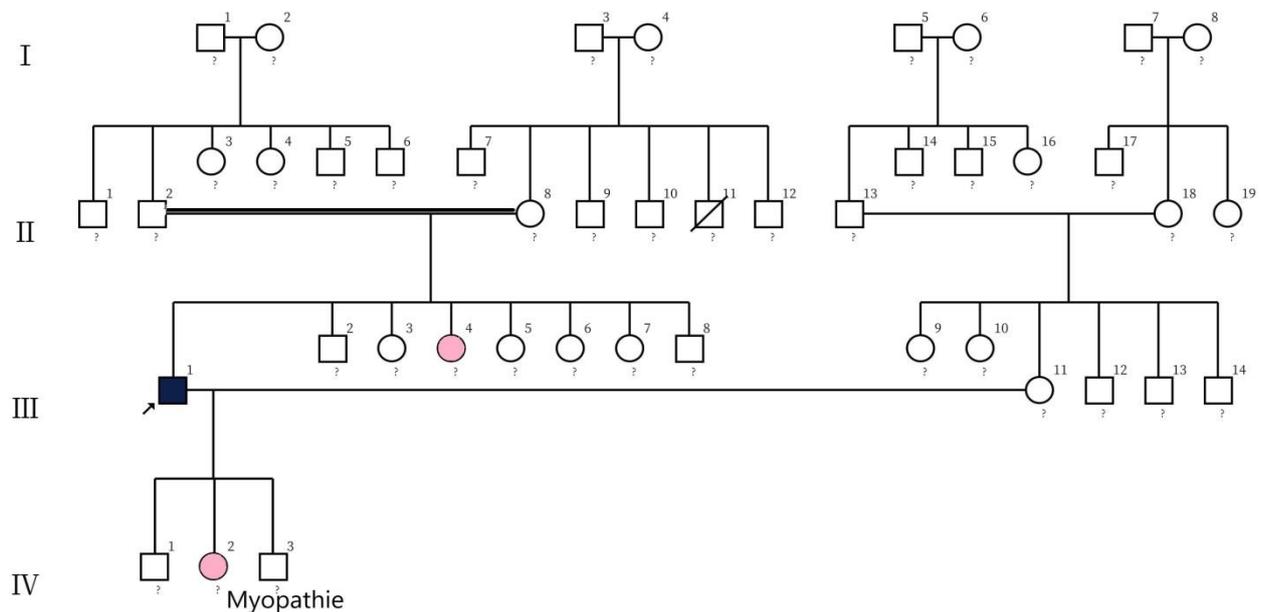


Figure III.23 : Arbre généalogique de la famille

Dans ce pédigrée (Fig.III.23) constitué de quatre générations, on observe que :

- ✚ Le père de IV.2 est malade alors que le père de II.4 (qui est sa tante paternelle) est sain ce qui veut dire que la maman est forcément porteuse du gène muté.
- ✚ Autant de filles que de garçons sont touchés
- ✚ Si II.8 était également malade on pourrait dire que le mode de transmission est lié à l’X dominant donc porté sur un chromosome X mais ce n’est pas le cas.
- ✚ Il est nécessaire de noter que le mariage consanguin favorise l’apparition d’une maladie à transmission récessive ce qui pouvait être le cas pour cette famille également surtout que le garçon IV 3 est atteint d’une maladie héréditaire (myopathie) qui suit aussi dans plusieurs cas ce même mode de transmission.

Ces observations sont conformes au mode de transmission autosomique récessif.

II.1.6 Famille « 6 »

Tableau III.10 renseignements de l'enfant 7

Code de l'enfant sourd	Sexe	Age	Mariage consanguin	Antécédents
IV.4	M	16 ans	Non	Oui

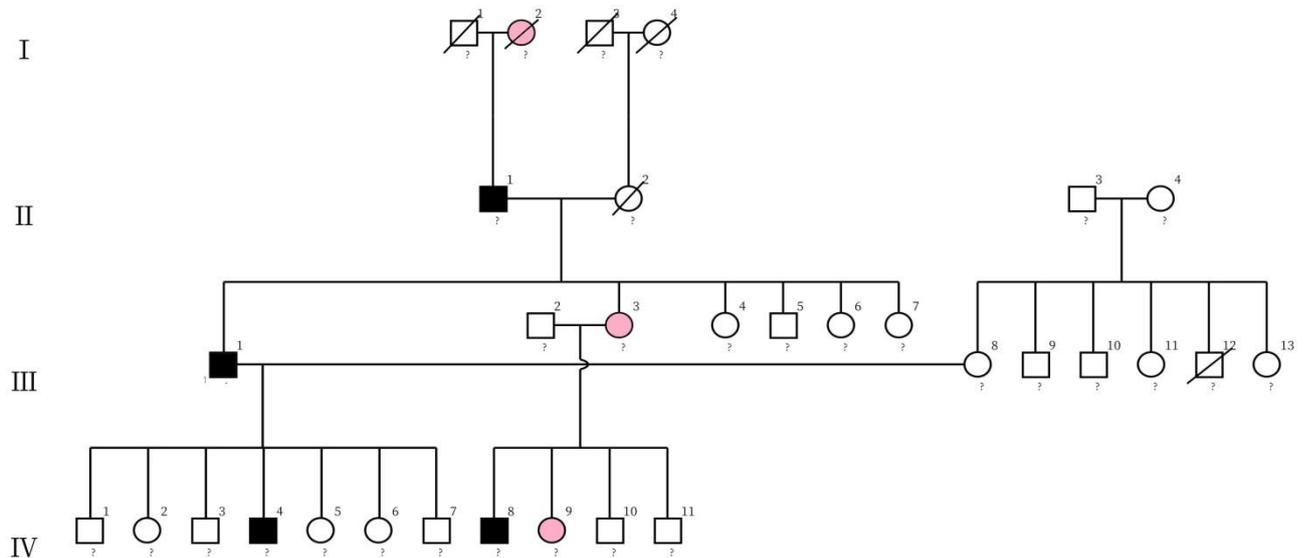


Figure III.24 : Arbre généalogique de la famille 6

Dans ce pédigrée (**Fig.III.24**) constitué de quatre générations, on observe que :

- ✚ Une personne malade à un de ses 2 parents malades (IV.4), (IV.8), (IV.9) et (II.1).
- ✚ Il y a autant de filles que de garçons touchés car le gène impliqué peut se trouver chez une fille que chez un garçon.
- ✚ Il n'y a pas de sauts de générations.
- ✚ On observe aussi que malgré l'absence du mariage consanguin la maladie est présente dans toutes les générations du côté paternel de l'enfant.

Ces observations sont conformes au mode de transmission autosomique dominant.

Dans les familles atteintes de surdité autosomique dominante, l'un des parents est sourd et porte sur un seul allèle du gène la mutation pathogène, mutation qu'il va transmettre à la moitié de ses enfants qui seront alors sourds. L'expressivité est très souvent variable dans ce mode de transmission, plusieurs sujets atteints dans la famille pouvant présenter des surdités de sévérité très différente.

II.1.8. Famille « 8 »

Tableau III.12 : Renseignements de l'enfant 8

Code de l'enfant sourd	Sexe	Age	Mariage consanguin	Antécédents
IV.6	M	13 ans	Oui (grands parents)	Oui

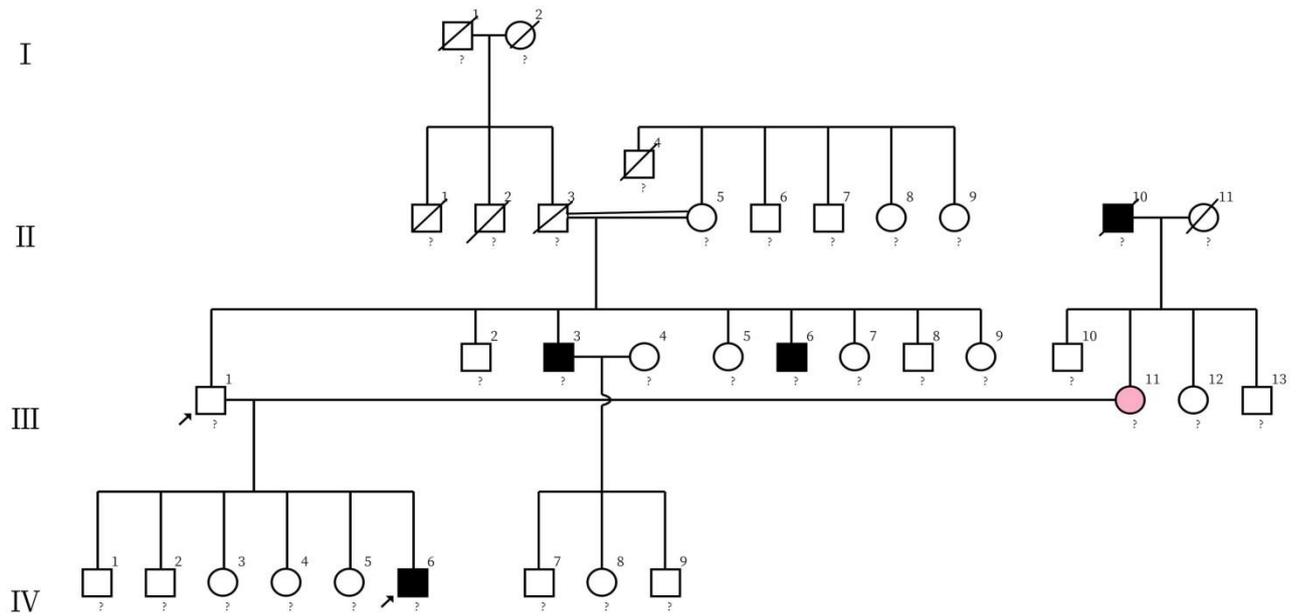


Figure III.26:Arbre généalogique de la famille 8.

Dans ce pédigrée (Fig. III.26) constitué de quatre générations, on observe que :

- ✚ Les parents de l'enfant (III.3) et (III.5) sont sains.
- ✚ Il y a plus d'hommes atteints que de femmes.
- ✚ Il n'y a pas de personnes malades dans toutes les générations.
- ✚ Il n'y a aucune transmission père-fils.
- ✚ La consanguinité chez les grands-parents paternels de l'enfant IV.6 a favorisé l'apparition de la maladie dans la génération III (leur descendance).

Ces observations sont conformes au mode de transmission Liée à l'X récessif.

II.1.9 Famille « 9 »

Tableau III.13 : Renseignements de l'enfant 9

Code de l'enfant sourd	Sexe	Age	Mariage consanguin	Antécédents
IV.3	M	13 ans	Oui	Oui

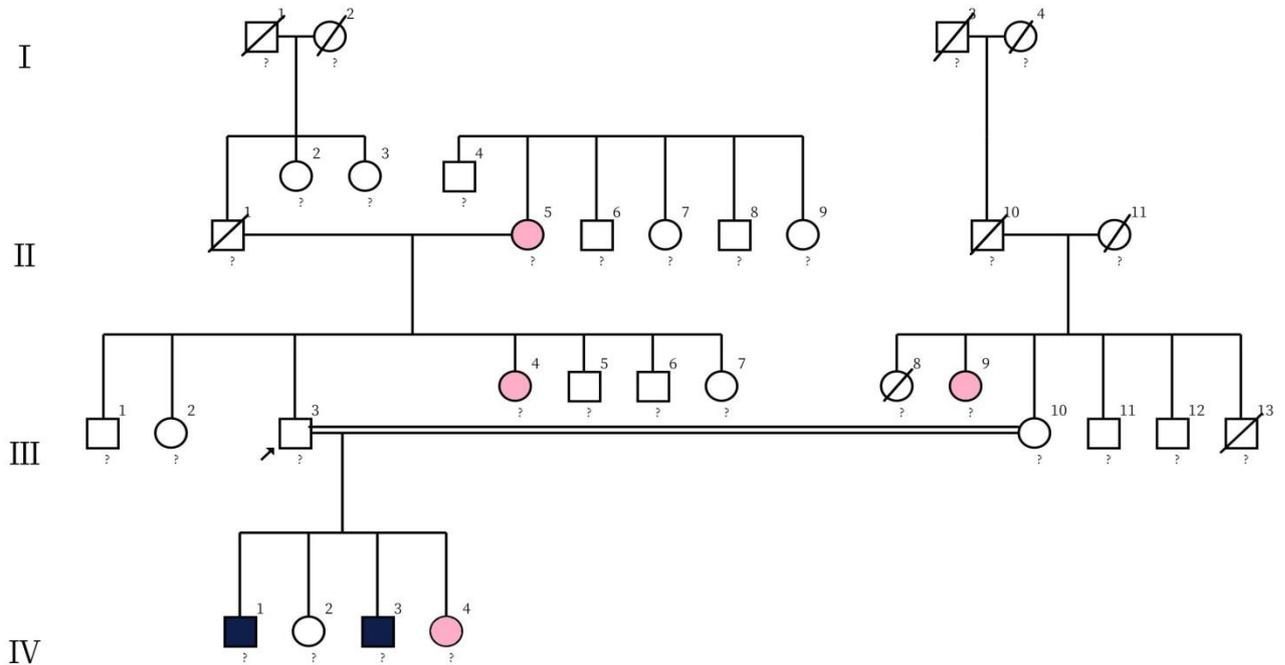


Figure III.27 : Arbre généalogique de la famille 9

Dans ce pédigrée (**Fig.III.27**) constitué de quatre générations, on observe que :

- ✚ Il y a un saut de générations.
- ✚ Il n'y a aucune transmission père-fils.
- ✚ La fille IV.3 est malade si le mode de transmission était lié à l'X son père III.3 serait également atteint ce qui n'est pas le cas.

Ces observations sont donc conformes au mode de transmission autosomique récessif.

II.1.10 Famille « 10 »

Tableau III.14: Renseignements de l'enfant 10

Code de l'enfant sourd	Sexe	Age	Mariage consanguin	Antécédents
IV.5	F	8 ans	Non	Oui

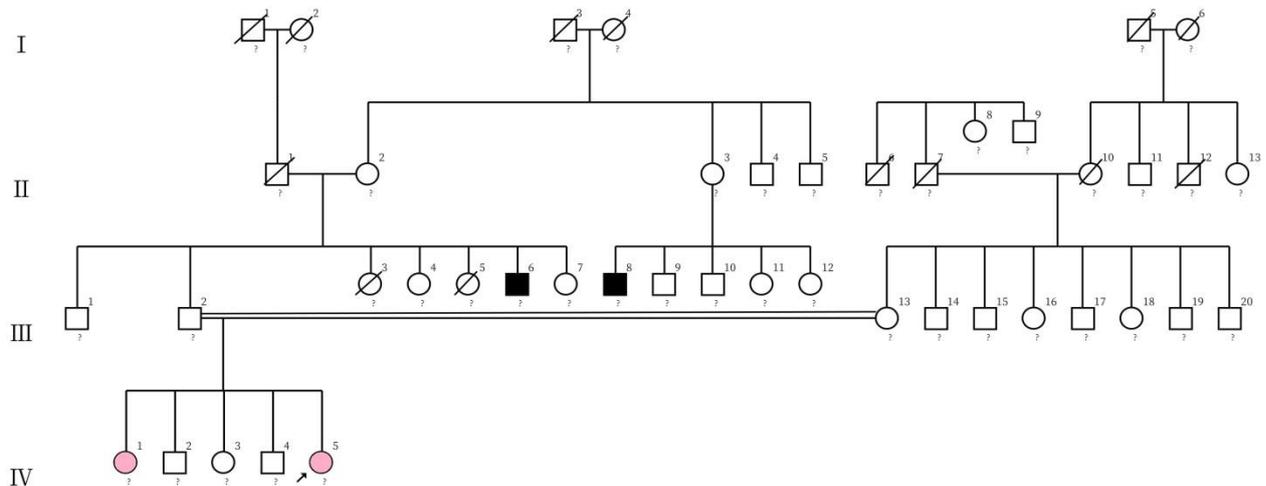
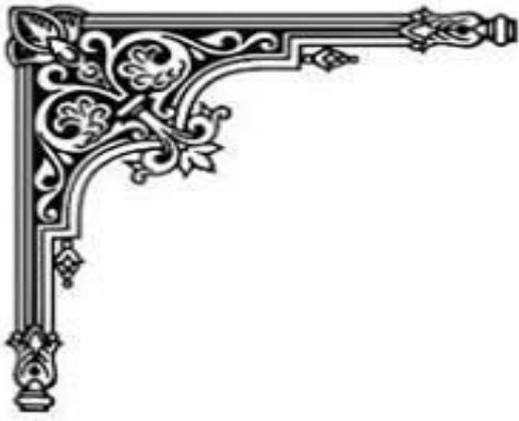


Figure III.28 Arbre généalogique de la famille 10

Dans ce pédigrée (Fig.III.28) constitué de quatre générations, on observe que :

- ✚ Aucun des parents d'un malade n'est atteint par la maladie (IV.1) et (IV.5, (II.6) et (II.8).
- ✚ Il n'y a pas de personnes malades à toutes les générations.
- ✚ Les hommes et les femmes sont également atteints.

Ces observations sont conformes au mode autosomique récessif.



Chapitre IV : Discussion



IV.1 Discussion des résultats de recensement total des sourds-muets dans la Wilaya de Tébessa

IV.1.1 Age

La tranche d'âge la plus représentée chez les personnes atteintes de la surdité au niveau de la Wilaya de Tébessa est celle supérieure à 60 ans suivie de celle comprise entre 35 et 60 ans. Les tranches d'âge [0-3[et [3-5[sont les moins représentées on peut expliquer cela par la chronicité de la maladie et/ou une perte de l'audition résultant d'une agression des cellules ciliées de l'oreille interne par le bruit, le vieillissement chez les personnes qui s'ont âgés de plus de 60 ans.

Selon une étude de (Mitchell, 2006) les estimations du **Survey of Income and Program Participation** SIPP indiquent que moins d'un Américain sur 20 est actuellement sourd ou malentendant. En chiffres ronds, près de 10 000 000 de personnes sont malentendantes et près de 1 000 000 sont fonctionnellement sourdes. Plus de la moitié des personnes atteintes de surdité ou de surdimutité ont 65 ans ou plus et moins de 4% ont moins de 18 ans. Ces résultats concordent avec les nôtres.

IV.1.2 Sexe

Dans la Wilaya de Tébessa, le sexe masculin est plus touché par la maladie avec un pourcentage de 53.96% et un sexe ratio de 1.17.

Selon une étude de (Cohen, 1961), on observe que la fréquence de la surdité chez les hommes (20,9%) est légèrement supérieure à celle des femmes (15,6%).

On peut expliquer cela par le type des surdités avec mode de transmission lié à l'x récessif qui donne une prédominance au sexe masculin.

IV.1.3. Répartition des sourds-muets dans la wilaya de TEBESSA selon leur handicap

Les 3000 sourds recensés au niveau de la Wilaya de TEBESSA ont été classés en fonction qu'ils soient atteints ou non d'autres handicaps ; On observe parmi eux que la majorité n'ont pas une autre maladie handicapante (61.80%) versus 38.20% qui présentent des maladies associées. On explique cela par le fait que la surdité peut être elle-même une maladie principale ou elle peut représenter un symptôme pour d'autres maladies d'origine

génétiques mais qui sont malheureusement non identifiées ou mal diagnostiquée chez les malades.

Selon une étude de (François, 2015) Certaines comorbidités pouvaient altérer à elles-seules les facultés de l'enfant, par leur caractère chronique et leur retentissement sur les capacités intellectuelles. Sur 225 patients, 40 (18 %) avaient une telle pathologie associée, dont 1 autisme, 4 retards mentaux, 2 IMC, 3 trisomies 21.

IV.2 Discussion des résultats de l'étude des caractéristiques des individus de l'échantillon

IV.2.1 Age

Dans notre échantillon d'enfants sourds, la tranche d'âge la plus touchée concerne les enfants de [13-18] ans, suivie par la tranche d'âge de [8-12] puis celle de [5-7]. Cela peut être expliqué par le fait de joindre l'école à un âge un peu avancé par rapport aux enfants sains qui commencent la vie scolaire à 6ans et donc c'est le cas aussi pour la tranche la moins touchée les enfants sourds **commencent** la vie scolaire un peu plus tard que 5-7ans pour les raisons suivantes : les sourds-muets vivant dans des zones rurales ont des contraintes pour joindre l'établissement étant très jeune, leur mauvais état psychologique et la difficulté de s'intégrer avec les autres dès leur plus jeune âge.

IV.2.2 Sexe

Dans notre échantillon, la surdité touche plus de garçons que de filles avec un sexe ratio d'une valeur de **1.6** en faveur du sexe masculin.

Une étude de (AG. Mohamed, 1996) sur 46 enfants fréquentant l'école des jeunes sourds en Juin 1995 à Bamako, a montré que 30 enfants sont de sexe masculin (65,22%) illustrant le faible taux de scolarité de la petite fille même dans l'enseignement général au Sénégal et donc concernant notre échantillon on peut être expliquer cette différence par le fait que les garçons ont plus d'accessibilité à la scolarisation et à l'apprentissage que les filles.

Une autre étude de (Cremers, 1994) confirme que la surdité infantile montre une prépondérance masculine 54% d'hommes à 46% de femmes. Une explication à cela fait encore défaut. Une orientation préférentielle des hommes plutôt que des femmes vers des établissements d'enseignement spécialisés pour les malentendants et les sourds pourrait expliquer la différence signalée. Au Nimègue étude scolaire, 108 enfants ont montré une perte

auditive inférieure à 70 dB leur meilleure oreille. Parmi eux, 66 hommes (61%) et 42 femmes (39%)(Cremers, 1994).

IV.2.3 Indice de masse corporelle (IMC)

Nous avons trouvé une différence significative entre L'IMC des sourds et celle des sains, elle varie en fonction du sexe et de l'âge. Selon la courbe de corpulence de Tauber et *al.* 2008 et L'OMS 2007, On remarque que le pourcentage des enfants maigres chez les sourds est supérieur à celui des enfants sains. On peut expliquer cela par la relation du niveau socio-économique qui est un facteur de risque et qui peut affecter le poids des enfants en raison de la mauvaise alimentation et du mode de vie.

Une étude de (Minsart, 2013) l'Impact de la mise en place d'un Centre d'Epidémiologie Périnatale en à Bruxelles sur les données sur l'impact de l'indice de masse corporelle maternel, la Communauté française organise un dépistage depuis fin 2006 à l'attention des nouveau-nés ne présentant pas de facteur de risque concernant le dépistage de la surdité. Ces résultats s'opposent aux résultats de notre étude.

IV.2.4 .Niveau Socio-économique

Nos résultats ont révélés une différence hautement significative concernant le statut moyen et bas entre nos deux groupes sains et malades car le groupe des sourds renferme un taux relativement élevé de gens au statut bas suivis d'un taux un peu plus élevé de gens au statut moyens respectivement par rapport au groupe sains qui renferme un taux moins élevé gens avec un statut bas et un taux plus élevé avec un statut moyen.

Une étude de (GNITEDEM, 2016) a démontré que des étudiants/élèves/écoliers étaient de 72,6 leur niveau socio-économique était moyen (53,4%) ou bas (41,1%). Ce qui concorde avec nos résultats

Une autre étude de (GYEBRE, 1997) s'oppose à la nôtre le niveau socio-économique était inférieur à celui de qui avait rapporté 77,4% pour le niveau socioéconomique moyen, ils notent que les enfants de niveau socioéconomique précaire présentent plus de pathologies inflammatoires chroniques de l'oreille moyenne et partant plus de déficiences auditives graves.

On constate que pour le niveau socio-économique moyen et bas des familles sont plus exposées au mariage consanguin d'autant ils seront exposés aux maladies génétiques telles que la surdité.

IV.2.5 Niveau d'instruction

Nous avons comparé le niveau d'instruction des enfants sourds et sains ce qui a révélé une différence significative, la proportion des sourds avec un niveau d'instruction en école moyenne était plus importante avec un taux de 38,71 % versus 59,14% du groupe sain, on peut expliquer ça par le fait que notre échantillon d'enfants sourds était sélectionnés dans le centre des sourds qui représente principalement un établissement scolaire ou les enfants de moyenne constitue le plus grand nombre.

De plus, cette même comparaison entre les parents des enfants sourds et sains a révélé une différence significative que ce soit pour la mère ou le père, on peut donc dire que ce paramètre étudié constitue également un facteur de risque pour notre population étudié.

Dans l'étude de (Ben Arab, 2004) de nombreux facteurs, tels que la distribution géographique, le statut socio-économique et le niveau d'instruction, ont conduit à plus d'unions entre parents et endogamie. Le niveau de consanguinité était très élevé dans ces districts ruraux ce qui augmente l'apparition de la surdit .

IV.2.6. Utilisation des contraceptifs avant l'arriv e du b b 

Dans notre  tude nous n'avons pas trouv  de diff rence significative chez les deux groupes des mamans (des enfants sains et sourds) qui utilisent les contraceptifs avant l'arriv e de leurs enfants.

IV.2.7. Grossesse normale ou   risque

Bien que nos r sultats ont montr  qu'il n'y a pas de diff rence significative entre les deux groupes concernant la grossesse normale ou   risque. Selon l'OMS l'infection de la m re pendant la grossesse par la rub ole, syphilis ou certaines autres infections peut conduire   une d ficience auditive pr sente   la naissance ou acquise peu de temps apr s la naissance. . Ainsi que l'utilisation inappropri e de m dicaments pendant la grossesse tels que les aminoglycosides, les m dicaments otoxiques, les antipalud ens et les diur tiques pouvant conduire   une d ficience auditive pr sente   la naissance ou acquise peu de temps apr s la naissance (page officielle OMS)

IV.2.8 Age de la maman à la naissance du bébé

Dans notre étude les résultats montrent qu'il y'a une différence significative surtout chez les femmes entre 35 et 40 ans ce qui affirme que l'âge qui représente un risque pour la santé du bébé est à partir de 35 ans plusieurs études précédentes l'ont déjà démontré. Pendant longtemps, le corps médical plaçait à 35 ans le seuil au-delà duquel être enceinte pour la première fois faisait courir des risques à la fois au bébé et à la maman. Après 35 ans, on peut donc logiquement supposer que ce risque est encore plus augmenté.

Une étude de (TOURNAIRE, 2005) des complications plus fréquentes pour la mère après 35 ans telles que : une hémorragie, les complications d'une hypertension artérielle, les accidents maternels : le taux accru de mortalité constitue la différence la plus marquante entre les grossesses après 35 ans et celle des femmes plus jeunes l'augmentation du nombre de complication sévère avec l'âge explique cette élévation du risque de décès maternel.

IV.2.9 Nombre de fausses couches

Nos résultats montrent que le nombre de fausses couches des mamans des deux groupes sain et sourd ne présentent pas une différence significative. Nos résultats ne se concordent pas avec les résultats de (Capmas, (2014)) qui trouvent que des anomalies acquises intra-utérines sont plus fréquentes en cas d'antécédent de Fausse Couche (précoces ou tardives) .Ces anomalies sont constituées pour plus de moitié par des synéchies, potentiellement secondaires aux antécédents de fausse couches.

IV.2.10 Age de puberté de la maman

La différence entre les deux groupes (sourds et sains) est non significative 49.46% des mamans ont une puberté normale chez les sourds et 62.37 % chez les sains; 3.23% des mamans qui ont une puberté précoce chez les sourds et 4.30% chez les sains; 47.31% des mamans qui ont une puberté retardée chez les sourds et 33.33 %. certe in existe une différence entre les deux groupes mais elle n'est pas significative cela veut dire que ce paramètre étudié ne constitue pas un facteur de risque pour notre population.

Selon l'étude de (Thomas EDOUARD, 2008) ; la puberté précoce-chez la fille : apparition de caractères sexuels secondaires **avant 8 ans** ; puberté avancée entre 8 et 9 ans ; Puberté normale: développement des seins (S) et de la pilosité (P),âge moyen de début **11 ans** (extrêmes entre 9 et 13 ans) ; Retard Pubertaire : chez la fille absence de développement des seins **après l'âge de 13 ans**. Ca ne présente pas de risque pour la fille qui sera au futur une maman.

IV.2.11 Age de l'apparition de la maladie

On observe des valeurs faibles et très proches pour les différents âges d'apparition versus un pourcentage très élevé pour l'apparition congénitale qui est estimé à **80.65%**.

Selon une étude très enrichissante de (Baig, 2011) la majorité des cas de surdité congénitale ont des origines génétiques. Tous les traits mendéliens peuvent être observés, mais la plupart des cas de surdité génétique suivent un mode de transmission autosomique récessif et les individus affectés présentent généralement une surdité perlinguale. Ce qui est commun dans les régions qui ont des taux élevés de mariages consanguins; la «ceinture de consanguinité» s'étend de l'Afrique du Nord, du Moyen-Orient à l'Inde.

Donc les surdités génétiques qui se trouvent dans notre région de l'Afrique du nord sont à l'origine des surdités congénitales

IV.2.12 Origine géographique

Les malades atteints de surdité originaire de la ville de Tébessa sont plus nombreux avec un taux de 55%, suivis des autres communes et villages qui –tous combinés- représentent 45%. Ceci peut être expliqué par le nombre élevé d'habitants de la ville de Tébessa par rapport aux autres communes du sud. Ainsi que, la possibilité d'accessibilité aux enfants sourds de la ville est moins contraignante.

Par opposition une étude de (Ben Arab, 2004) a montré que la répartition géographique de la plupart des cas, les personnes concernées ne résidaient pas l'origine de leurs parents. Il y avait trois districts à forte incidence de cas: Sedjnane, Joumine et Ghezala. Ces quartiers sont ruraux et représentent ensemble 55,62% des cas selon leur résidence, l'incidence est moins élevée dans Mateur et Menzel Bourguiba, deux quartiers urbains en Tunisie.

IV.2.13 Degré de surdité

Dans notre étude on observe que la majorité des enfants sourds-muets ont une surdité profonde, selon une étude de (Blanchard, 2012) on considère qu'un enfant sur 1000 présente une surdité sévère ou profonde à la naissance.

Cela peut être expliqué par le fait que les surdités héréditaires sont présentes beaucoup plus que les surdités acquises la surdi-mutité héréditaire les lésions seraient symétriques, les reliquats auditifs éventuels étant identiques des deux côtés et les courbes audiométriques se recouvrant pratiquement complètement et donc comme le montre l'étude de (Lina-Granade, 2017) les surdités bilatérales ont des conséquences bien plus importantes que les surdités unilatérales.

IV.2.14 Pathologies associées

Nous avons trouvé chez notre population étudiée, quelques pathologies associées à la surdité, 3.23 % des sourds souffrent d'une dystrophie musculaire, 1.08 % souffrent d'épilepsie, 1.08 % sont handicapés et 1.08 % ont un retard mental.

Une étude de (LASSERRE, 2009) montre que certains problèmes secondaires à la surdité peuvent affecter le développement non-verbal de l'enfant sourd. Les difficultés liées au tonus sont une conséquence de l'absence, chez l'enfant privé d'audition, de fonction d'alerte, fonction qui normalement permet d'anticiper l'action d'autrui. De fait, l'enfant sourd est amené à être sur le « qui-vive », attitude qui peut influencer négativement sur le développement de son tonus. Les difficultés concernant l'intégration spatiale, quant à elles, sont liées à la difficulté pour un enfant sourd d'accéder à une représentation unifiée et continue de l'espace. Ce n'est pas le cas lorsque ces difficultés sont la conséquence de l'association à la surdité d'autres déficiences sensorielles ou de dysfonctionnements cérébraux. Il s'agit alors de troubles durables et dont les conséquences nécessitent que soit apportée à l'enfant une aide très spécifique.

Selon une étude de (François, 2015) Certaines pathologies pouvaient altérer à elles-seules les facultés de l'enfant. Sur 225 patients, 40 (18 %) avaient une telle pathologie associée, dont 1 autisme, 4 retards mentaux, 2 IMC, 3 trisomies 21.

IV.2.15 Antécédents familiaux

L'enquête familiale et l'établissement des arbres généalogiques nous ont permis de trouver deux catégories :

- ✚ La proportion des sourds-muets avec antécédents familiaux de la surdité est de 77.42 %.
- ✚ Aucun sujet parmi les personnes saines ayant une histoire familiale positive pour la surdité.

Une étude de (Ben Arab, 2004) a démontré que Parmi 160 fratries constatées sous sélections multiples, il y avait 75 multiplexes dont 7 fratries avec un parent affecté qui est consanguine lié à son conjoint. Sous héritage récessif avec pénétrance complète et sans hétérogénéité, la moitié des enfants devraient être affecté et ses observations correspondent à cette attente (7 enfants sur 15 affectés avec antécédents).

Donc Il y a un risque infini pour les sourds qui ont des antécédents familiaux d'avoir la maladie par rapport aux témoins. Ce qui pourrait avoir une explication lié au mode de transmission héréditaire de la surdité.

IV.2.16 Mariage consanguin

La consanguinité est l'effet de l'accouplement entre individus apparentés sur une population. Un individu est ainsi dit consanguin si ses parents ont au moins un ancêtre en commun, elle augmente la fréquence des homozygotes par rapport à la fréquence prévue dans le cadre du modèle de l'équilibre de Hardy-Weinberg pour une population panmictique (ou les fécondations se font purement au hasard).

La multiplicité des unions consanguines forme des familles qui peuvent s'accroître en constituant des groupes dont la consanguinité intérieure est très importante, ce qui augmente l'homozygotie et par la suite le risque des maladies récessives couru par l'enfant consanguin.

Un nombre d'études précédentes ont confirmés l'implication de la consanguinité dans les problèmes de santé, notamment les maladies d'origines génétiques, telles que : la surdité.

Notre étude a révélé que le taux de mariage consanguin chez le groupe sourds est de 66.67 % versus 24.73 % chez le groupe sain.

Une étude de (Ben Arab, 2004) a dénoté une fréquence des mariages consanguins qui était estimée à 95% dans le groupe affecté et 41,16% chez les témoins. Les résultats montrent que la valeur moyenne de consanguinité est élevée les zones rurales où le coefficient moyen de consanguinité varie de 0,02485 à 0,03493, alors que dans les quartiers urbains, économiquement plus développé, la consanguinité moyenne varie de 0,01707 à 0,02587.

La consanguinité et l'endogamie sont considérés comme les principaux facteurs conduisant à l'homogénéité génétique et par conséquent augmenter l'incidence des maladies autosomiques récessives.

La principale cause de l'augmentation des taux de consanguinité est en raison du taux très élevé de mariages entre cousins germains.

Dans ces unions, la fréquence du taux de consanguinité observée dans les populations sourdes et témoins était 61,25 et 20,75%, respectivement. Dans ces conditions, la consanguinité est trois fois plus commune chez les sourds que chez les témoins.

D'après les résultats de notre étude, les personnes sourdes avaient un risque de 2.6 fois d'être issus d'un mariage consanguin par rapport à celles qui ne le sont pas ce qui concorde avec les observations des chercheurs qui estiment que l'apparition de la surdité en grande

fréquence dans les familles est probablement due à la consanguinité, et donc le mariage consanguin reste un facteur de risque favorisant la survenue des maladies héréditaires.

IV.2.17 Arbres généalogiques

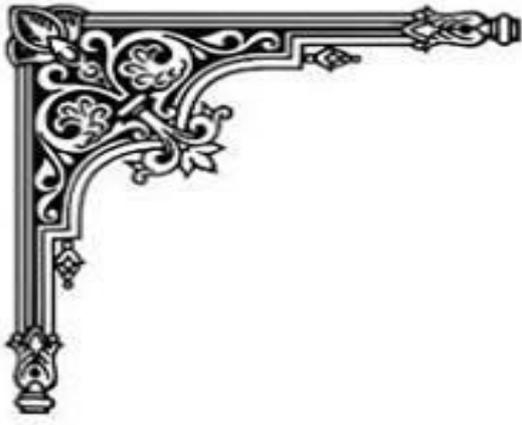
Basé sur les expériences des généticiens, le mode de transmission de maladies familiales varie de l'une à l'autre. Mais principalement, il existe 4 modes bien connus et définis selon leurs caractéristiques autosomique (récessif, dominant), lié à l'X (récessif, dominant).

Parmi notre série des enfants sourds, Nous avons fait l'analyse des arbres de 44 cas, qui sont issus de 10 familles, Dans lesquels la surdité peut être héréditaire ou bien la conséquence d'une mutation sporadique ou même acquise. Nous avons suggérés les modes de transmissions suivants :

- ✚ Le mode de transmission autosomique dominant est représenté chez **02** cas
- ✚ Le mode de transmission autosomique récessive est représenté chez **05** cas.
- ✚ Le mode de transmission lié à l'X dominant est représenté chez **01**cas.
- ✚ Le mode de transmission lié à l'X récessive est représenté chez **01**cas.
- ✚ Une néo mutation ou une mutation sporadique chez **01**cas.

Selon une étude menée par (Denoyelle, 1998) environ 70% des surdités héréditaires perlinguales sont des surdités non syndromiques (ou isolées). Les formes autosomiques récessives représentent environ 85% de ces cas, les formes autosomiques dominantes 12-15% et les formes liées à l'X 1-3%. Les formes post linguales ont été moins bien étudiées, mais semblent être principalement des malformations neurosensorielles avec un mode de transmission dominant dans une forte proportion de cas.

Nous avons trouvé dans nos résultats d'analyses des arbres généalogiques que le nombre de cas de surdité héréditaire est élevé par rapport au nombre de cas de surdité acquise), ainsi que le mode de transmission le plus présent est le mode autosomique récessif, il est favorisé par la consanguinité. Ce qui concorde avec les résultats de (Denoyelle, 1998).



Conclusion et Perspectives



Conclusion et Perspectives

Les formes génétiques de surdi-mutité sont en très grande majorité des maladies mono-géniques. L'atteinte d'un seul gène est en cause dans chaque forme de surdité.

En Algérie, le diagnostic repose principalement sur la notion de cas familiaux de surdité ou de pathologies formant un syndrome génétique connu, en l'absence de cause acquise de surdité. L'existence d'une consanguinité, ou d'un âge parental avancé est également un élément d'orientation.

Nous avons trouvé dans nos résultats que le nombre de cas de surdité héréditaire est élevé par rapport au nombre de cas de surdité acquises, ainsi le mode de transmission le plus présent est le mode autosomique récessif, il est favorisé par la consanguinité. De plus, les résultats de notre étude ont montré des différences hautement significatives de la présence des antécédents familiaux, de l'âge de la maman à la naissance du bébé.

Il est évident que la consanguinité est la principale cause de nombreuses maladies héréditaires. Nous avons constaté que le taux du mariage consanguin est élevé dans notre wilaya, ce qui prédispose la population à un risque plus élevé d'apparition de la surdi-mutité.

Ce travail nous a beaucoup apporté, tant au niveau organisationnel, méthodologique, qu'en apports de connaissances spécifiques au domaine de la surdi-mutité et des représentations épidémiologiques, héréditaires et même sociales des sourds-muets.

Il serait toutefois souhaitable de compléter nos données par l'étude d'un plus grand nombre de cas, ce qui permettrait de vérifier ces déductions.

Une étude plus approfondie de leurs types de surdité serait également intéressante car les sourds ne connaissent pas précisément le gène causal de leur surdité, ceci est dû à l'absence totale des laboratoires nationaux d'analyse génétique

Le diagnostic de surdité génétique permet de proposer aux familles un conseil génétique, avec estimation du risque pour qu'un autre enfant soit sourd.

Actuellement plusieurs gènes de surdité isolée ont été identifiés. D'autres gènes sont seulement localisés sur une région chromosomique. Malheureusement, malgré des progrès énormes dans l'identification des gènes et des études

fonctionnelles permettant de mieux comprendre les mécanismes physiopathologiques impliqués, peu de ressources thérapeutiques sont disponibles à ce jour pour le traitement des maladies génétiques.

Bibliographie

- Alba, E. J. (2016). Analyse expression "sourd-muet". Bruxelles.
- Alberti, P. W. (2001). The anatomy and physiology of the ear and hearing . *Occupational exposure to noise : Evaluation, prevention, and control*, 53--62.
- ANGELI, S. U. (2000). GJB2 gene mutations in childhood deafness. *120*(2).
- AG. Mohamed, S. S.-T. (1996). Surdit  de l'enfant en Afrique noire: Cas de l' cole des jeunes sourds de Bamako (Mali). *M decine d'Afrique Noir*.
- Argenta LC, I. J. (1989). Treacher Collins syndrome: present concepts of the disorder and their surgical correction. *13*(4).
- B, V. (2006). *Physiologie de la surdit *. Bruxelles: De Boeck.
- Baig, S. M. (2011). Loss of Ca v 1.3 (CACNA1D) function in a human channelopathy with bradycardia and congenital deafness. *Nature neuroscience*.
- Batsaki, J. &. (1962). Deafness with sporadic goitre: Pendred's syndrome. *76*.
- Beme, D. (2014, Juin 27). *La surdit  de L'adulte: smptomes et prise en charge*. R cup r  sur Doctissimo: www.doctissimo.fr
- Ben Arab, S. M. (2004). Ben Arab, S., Masmoudi, S., Beltaief, N., HConsanguinity and endogamy in Northern Tunisia and its impact on non-syndromic deafness. . *Genetic Epidemiology: The Official Publication of the International Genetic Epidemiology*.
- Blanchard, M. T. (2012). Aspects g n tiques de la surdit  . *Archives de p diatrie*.
- Blanchot, L. (2014, juin 27). R cup r  sur Doctissimo.
- Bonnier, P. (1896). *L'oreille: physiologie, physiog nie et m canisme* (Vol. 2). (M. e. C{\i}e,  d.)
- Boudou, M. a. (2015). Les troubles de l'oralit  alimentaire: quand les sens s' en melent. *Les entretiens de Bichat*, 1--8.
- CAMPO, P. (2001). Agents ototoxiques et exposition au bruit. *86*.
- Can vet, G. a. (2005). La psychoacoustique: science de l'audition, science du son. *Acoustique et techniques*(42-43), 28--33.
- Capmas, P. T. ((2014)). Prise en charge d'un ant c dent de fausse couche tardive (14   22 SA). . *Journal de gyn cologie obst trique et biologie de la reproduction*, 856-864.
- Chung, C. a. (1959). A Note on Deafmutism. *23*(4).
- Cohen, M. M. (1961). A genetic study of hereditary renal dysfunction with associated nerve deafness. *American journal of human genetics*.

-
- Cohen-Salmon M, E.-A. A. (1997). Otogelin: a glycoprotein specific to the acellular membranes of the inner ear. *94*.
- Cochlear. (2018). Récupéré sur <https://www.cochlear.com/fr/home/understand/hearing-and-hl/hl-treatments/hearing-aids>
- CONLIN, A. E. (2007). Treatment of sudden sensorineural hearing loss: I. A systematic review. *133(6)*. Archives of otolaryngology–head & neck surgery.
- Cremers, C. W. (1994). The sex-ratio in childhood deafness, an analysis of the male predominance. *International journal of pediatric otorhinolaryngology*, 105-110.
- De Ridder, D. a. (2004). Functional anatomy of the human cochlear nerve and its role in microvascular decompressions for tinnitus. (O. U. Press, Éd.) *Neurosurgery*, 54(2), 381--390.
- Deleau, N. (1830). *Extrait d'un ouvrage inedit intitulé Traitement des maladies de l'oreille moyenne qui engendrent la Surdit e*. (Delaunay, Éd.)
- Denoyelle F, M. S. (2000). Hereditary sensorineural deafness. *15*.
- Denoyelle, F. L.-G.-A. (1998). Connexin 26 gene linked to a dominant deafness. *Nature*, 319-320.
- Denoyelle F, Lina-Granade G et al. (1998). *393*.
- Doctissimo. (2005). Congenital deafness.
- Denoyelle et al . (1999). Clinical features of the prevalent form of childhood deafness, DFNB1, due to connexin 26 gene defect: implication for genetic counselling. *353*.
- ELAMIN, A. (1961). Goitre and deaf-mutism. *96(3)*.
- Elziere M, R. S. (2012). Value of systematic aetiological investigation in children with sensorineural hearing loss. *129(4)*.
- Frachet, B. a. (2009). *Guide de l'audition*. (O. Jacob, Éd.)
- François, M. B.-P. (2015). Scolarité de l'enfant sourd et bénéfice d'un diagnostic précoce. *Annales françaises d'Oto-rhino-laryngologie et de Pathologie Cervico-faciale*.
- Fraser, G. M. (1960). The syndrome of sporadic goitre and congenital deafness. *29*.
- Garabedian EN, D. F. (2003). Surdit e de l'enfant: Les monographies du CCA groupe.
- GNITEDEM, E. &. (2016). Retentissement psychosocial de la surdit e. A propos de patients suivis dans le service d'ORL au CHU/B et des  l eves de l' cole des sourds de Parakou. *Journal de la Soci et  de Biologie Clinique*.

-
- Guéry, H. &. (2008). AMELIORER LA COMMUNICATION ENTRE ENSEIGNANTS MALENTENDANTS ET ELEVES ENTENDANTS.
- GYEBRE, Y. M. (1997). La surdité au milieu préscolaire de Ouagadougou (Burkina-Faso) aspects épidémiologiques et cliniques.
- HOUSE, W. F. (1976). Cochlear implants. 85(3).
- Illum, P. K.-H. (1972). Fifteen cases of Pendred's syndrome, congenital deafness and sporadic goitre. 96.
- K, P. (2000). Ear Problems in Children with Cleft Palates. 12. CLAPA Nes issue.
- K, R. (1997). A preliminary account of the effect of otitis media on 15-month-olds' categorization and some implications for early language learning. 40(3). J Speech Lang Hear Res.
- KAHANE, P. M. (Éd.). (2011/2012). l'audition. Université Joseph Fourier de Grenoble - Tous droits réservés.
- Kelsell DP, D. J. (1997). Connexin 26 mutations in hereditary nonsyndromic sensorineural deafness. 387.
- Kiang D.T, J. N. (1997). Upstream genomic sequence of the human connexin 26 gene. 199(1-2).
- Kids Health*. (2011). Récupéré sur ww.kidsearth.org
- LASSERRE, E. (2009). Surdité et motricité chez l'enfant: les troubles neuropsychomoteurs associés à la déficience auditive congénitale. . *ANAE. Approche neuropsychologique des apprentissages chez l'enfant*.
- Lieu Jec, e. a. (2010). Unilateral hearing loss is associated with worse speech-language scores in children. 125(6).
- Lina-Granade, G. &. (2017). Stratégie diagnostique et thérapeutique devant une surdité de l'enfant. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*.
- Lina-Granade, G. L. (2001). Les surdités génétiques : première cause de surdité de l'enfant. 8(3).
- Larousse . (2006). Paris.
- LINDER, T. D. (2013). LINORL, chirurgie cervico-faciale: Nouveaux traitements de la surdité unilatérale: judicieux, médicalement et économiquement justifiés?
- M. Blanchard, B. T. (2012). Aspects génétiques de la surdité. 19.
- Marorie, C. (2011). *Représentations sociales de la surdité, des sourds et de la LSF par des infirmières*. Grenoble: HAL.

MARTEL, J. G. (1999). MARTEL, J., GUYOT, M., et DARROUZET, V. Otites externes «malignes» ou nécrosantes progressives. MARTEL, J., Otites externes «malignes» ou nécrosantes progressives. 5. Revue de l'ACOMEN.

Martini A, R. A. (1996). Genetics and hearing impairment.

Medline plus. (2001). Récupéré sur <https://medlineplus.gov/ency/article/001061.htm>

Mastroiacovo P, C. C. (1995). Epidemiology and genetics of microtia-anotia: a registry based study on over one million births. 32(6). *J Med Genet*.

Michael K. Wynne, A. O. (2001). Sudden Hearing Loss, The Asha Leader.

Minsart, A. F. (2013). Impact de la mise en place d'un Centre d'Epidémiologie Périnatale à Bruxelles sur les données en santé périnatale et analyse des nouvelles données sur la santé périnatale des immigrants et sur l'impact de l'indice de Masse corporelle maternel.

Mitchell, R. E. (2006). How many deaf people are there in the United States? Estimates from the Survey of Income and Program Participation . *Journal of deaf studies and deaf educatio*, 112-119.

MONDAIN, M. B. (2005). Classification et traitement des surdités de l'enfant. 2(3).

MOUSSAIR, M. F.-A. (s.d.). Les surdités post méningite bactérienne aigue de l'enfant. *Thèse de doctorat*. UNIVERSITÉ CADI AYYAD.

Neipomniszcze, H. C. (1978). Biochemical studies on the iodine organification defect of Pendred's syndrome. 89.

NEVOUX, J. C. (2017). NEVOUX, Jérôme, CO Les dispositifs médicaux correcteurs de la surdité: prothèses et implants auditifs. 46(11).

Nicard, Q. (juillet 2016). Récupéré sur [passeport sante](#).

Nicholson N, C. L.-O. (2011). Verification of speech spectrum audibility for pediatric Baha Softband users with craniofacial anomalies. 48(1). *Cleft Palate Craniofac J*.

National institute on deafness and other communication disorders. (2011). Récupéré sur <https://www.nidcd.nih.gov/>

Page officielle OMS. <https://www.who.int/fr/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss>).

Oort, H. v.1918 (s.d.). Uber die verastelung des nervus octavus bei Saugetieren.(Modell des utriculus und sacculus des kaninchens. *Anat Anz*, 51, 272--80.

-
- Parent, A. (1996). Basal ganglia. (Wilkins, Éd.) *Carpenter's human neuroanatomy*.
- PETIT, C. (1996) (s.d.). Genes responsible for human hereditary deafness: symphony of a thousand. *14*(4).
- Racine, A. C. (2004). 55 Grossesse et cytopathie mitochondriale maternelle. . *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de La Reproduction*,.
- Reid, F. V. (1994). A novel mitochondrial point mutation in a maternal pedigree with sensorineural deafness. *3*.
- Secretan, J.-P. (1952). Audiométrie et Surdi-mutité. *14*(4-5).
- Shott SR, J. A. (2001). Hearing loss in children with Down syndrome. *61*(3). *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*.
- Simon, E. a. (2009). Anatomie fonctionnelle du nerf cochléaire et du système auditif central. (Elsevier, Éd.) *Neurochirurgie*, *55*(2), 120--126.
- Snik AF, M. E. (2005). Consensus statements on the Baha system: Where do we stand at present? *195*. *Ann Otol Rhinol Laryngol Suppl*.
- Surdité de l'enfant : accompagnement des familles. (2009). HAS.
- Soud ou malentendant*. (2016). Récupéré sur Voir pour comprendre: www.voirpourcomprendre.ch
- Thomas EDOUARD, C. P. (2008). PUBERTE NORMALE ET PATHOLOGIQUE.
- Thould, A. &. (1964). The syndrome of congenital deafness with goitre. *30*(69).
- TOURNAIRE, P. (2005). Le bonheur d'être mère la grossesse après 35 ans.
- Trainor PA, D. J. (2009). Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and prevention. *17*(3).
- Transmission des maladies génétiques*. (s.d.). Récupéré sur Orphaschool: www.orpha.net
- Van Camp G, S. R. (2018). *Hereditary Hearing loss Homepage*. Consulté le 2020, sur <https://hereditaryhearingloss.org/>
- Vergnon, L. a.-S. (2008). L'audition dans le chaos. *Edition Masson*, 21.
- Vergnon, L. a.-S. (2008). L'audition dans le chaos. *Edition Masson*, 21.
- WILCH, E. Z. (2006). WILCH, Ellen, ZHU, Expression of GJB2 and GJB6 is reduced in a novel DFNB1 allele. *79*(1).
- Yilmaz S, K. A. (2006). Otoacoustic emissions in young adults with a history of otitis media. *J Laryngol Otol*. *120*(2).

(1998-2020). Récupéré sur Famidac.

(2003). *Les recommandations*. Liege: BIAP.

Annexes

ECOLE DES JEUNES SOURDS

BEKKARIA :

AUDIOPGRAMME

Oreille droite

DBISO															
-10															
00															
10															
20															
30															
40															
50															
60															
70															
80															
90															
100															
110															
120															
		125	250	500	750	1000	1500	2000	3000	4000	6000				
HZ															

Oreille gauche

DBISO															
-10															
00															
10															
20															
30															
40															
50															
60															
70															
80															
90															
100															
110															
120															
		125	250	500	750	1000	1500	2000	3000	4000	6000				
HZ															

Seuil d'audition

Seuil d'audition

Annexe 02 : Langage des signes francophones



Annexe03 : Questionnaire

➤ Informations personnelles sur l'enfant :

-Enfant : Sexe :

-Age : Commune :

-taille : Poids :

-Maladie congénitale : Age d'apparition de la maladie :

-Autres maladies :

-Accouchement à terme : Prématuré :

-Rang de l'enfant :

-Nombre de frères : Nombre de sœurs :

-Grossesse normale : Grossesse a risque :

-Degré de surdit  :

-Capacit    prononcer les mots :

Apte	Moyenne	Incapable
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

➤ **Informations des parents :**

-Age actuel de la mère :

Age actuel du père :

-Age a la naissance du bébé :

Age a la naissance du bébé :

-Age de mariage : Mère :

Père :

-Age de de menharche de la mère :

-Nombre de fausses couches :

-Utilisation des contraceptifs avant l'arrivée de l'enfant :

➤ **Niveau socio-économique :**

Enfant	Père	Mère

➤ **Niveau d'instruction :**

Enfant	Père	Mère

➤ **Antécédents familiaux :**

Mariage consanguin : -Oui

- Non

➤ **Arbres généalogiques :**