

Etiologies de la surdité

Informations générales
BLRS 2008

- **Nous distinguons cinq types de surdités selon le niveau lésionnel:**

- **1.1 La surdité de transmission**

C'est une surdité liée à une atteinte de l'oreille moyenne ou externe. La pathologie du tympan, des osselets et de la trompe d'Eustache représentent les principales causes. Cette forme d'atteinte est souvent curable, soit par le biais de médicaments soit par intervention chirurgicale. A défaut de traitement l'appareillage est de rigueur. La surdité de transmission est huit fois plus fréquente que la surdité de perception chez l'enfant.

- Cependant, ces surdités n'ont que peu d'incidences sur le plan psychologique, mais il peut arriver que des enfants souffrant de surdité de transmission chronique subissent un manque préjudiciable d'informations retentissant sur le plan du développement du langage et donc de la scolarisation.
- Les cas d'aplasies totales ou partielles de l'oreille externe et/ ou du conduit auditif externe sont source de difficultés psychologiques particulières comme par exemple, le trouble de l'image du corps (chez l'enfant surtout).

1.2. La surdité de perception :

- C'est l'atteinte de l'oreille interne au niveau de la cochlée ou du nerf auditif (sur le trajet depuis l'organe de l'audition jusqu'au centre nerveux du cerveau). L'étiologie de l'atteinte est variée : congénitale, néonatale, postnatale, toxique, infectieuse, traumatique, tumorale, dégénérative ou vasculaire.
- Cette forme de surdité est irréversible. Elle est généralement définitive et peut aller de la perte légère à la surdité totale (cophose). La perte sur les fréquences aiguës est toujours importante et l'audition par voie osseuse est du même niveau que l'audition par voie aérienne.
- Cette forme de surdité a des conséquences sur le développement spontané du langage oral, sur les attitudes et comportements de la personne déficiente, sur le plan éducatif et sur le plan psychologique.
- Les conséquences seront d'autant plus importantes que la date d'apparition de la surdité est plus précoce.

1.3- Surdit  mixte:

- Elle associe une surdit  de perception   une surdit  de transmission. Elle est soit transitoire (otite s reuse ou s ro-muqueuse) ; soit d finitive (malformations complexes, syndrome de Mondini...).

1.4- Surdit  centrale ou r tro-cochl aire:

- Elle est exceptionnelle chez l'enfant. C'est le cas o  le message sonore n'est pas interpr t  comme tel au niveau des centres de l'audition.

1.5: Surdit  non-organique:

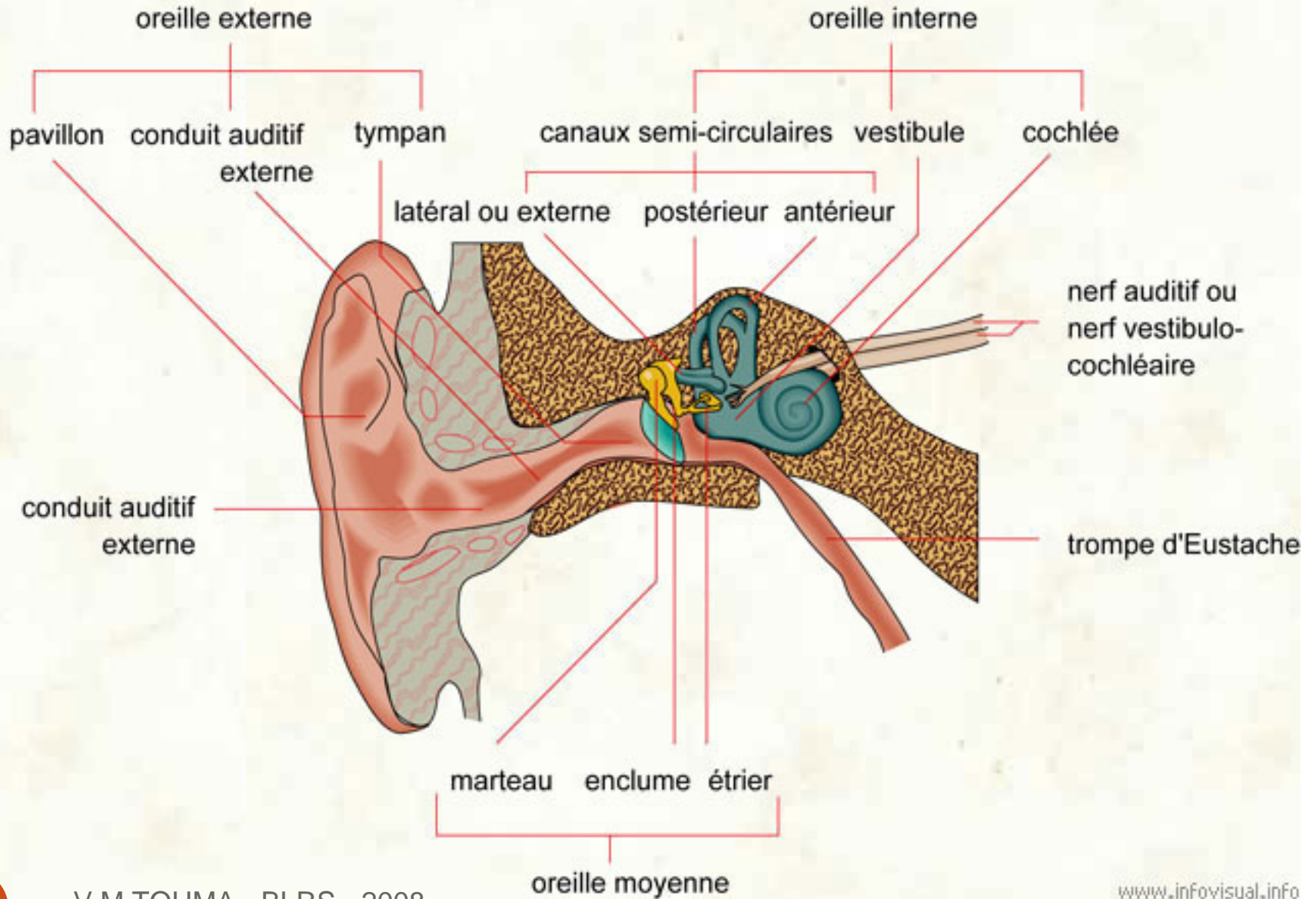
- Certains enfants se comportent comme des enfants sourds par r action   un stress ou par identification   un proche sourd. Deux  l ments sont significatifs: La voix reste normale et l'audiom trie vocale donne des seuils meilleurs que l'audiom trie tonale.

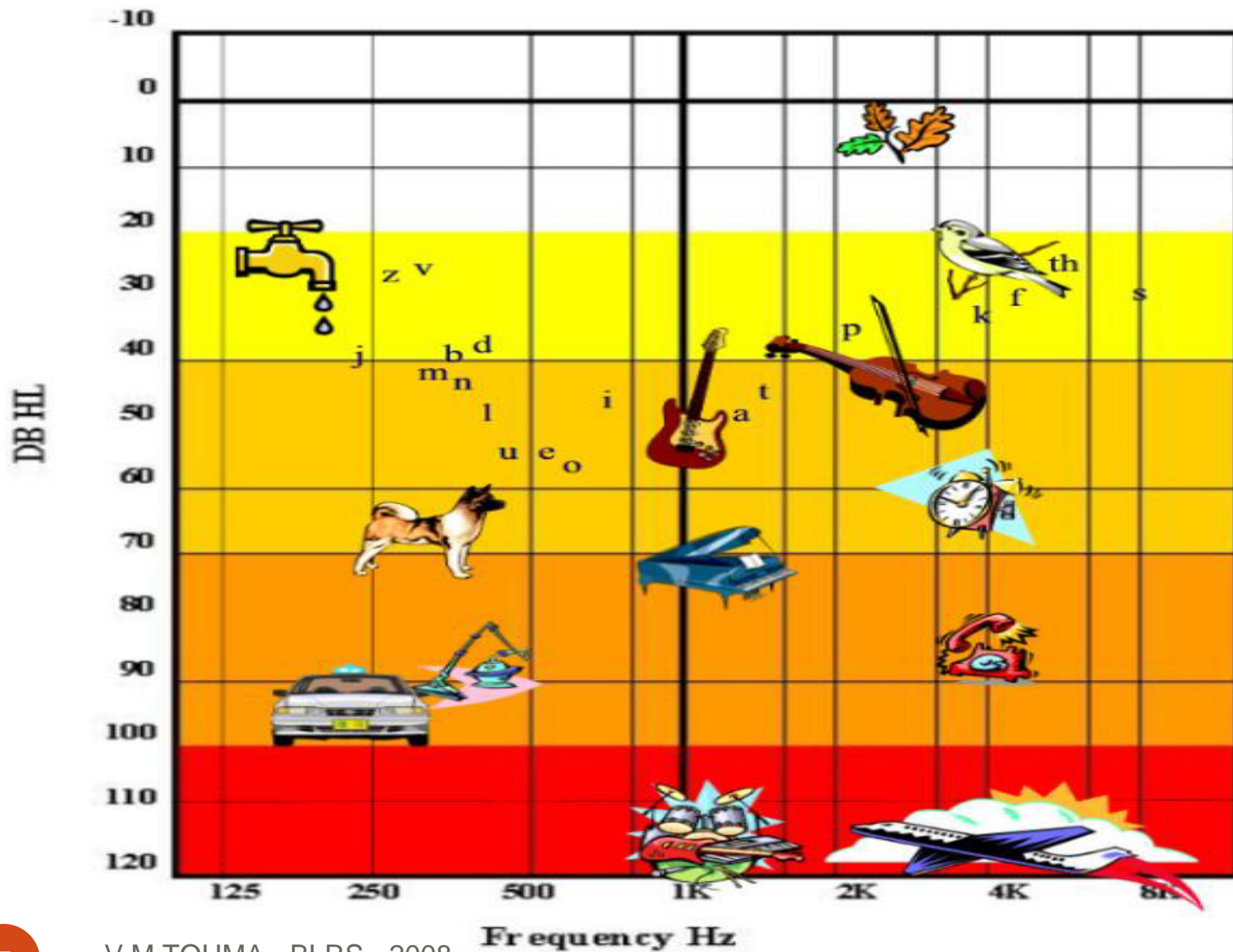
Nous distinguons deux formes de classifications des surdités selon la période d'acquisition du langage :

- Surdités pré linguales (avant 2 ans) ;
 - Surdités péri linguales (entre 2 et 4 ans) ;
 - Surdités post-linguales (au delà de 4 ans).
 - Ou bien,
- Déficience auditive précoce.
 - Déficience auditive acquise postnatale et pré linguistique
 - Déficience auditive linguistique
 - Déficience auditive post linguistique "devenu sourd"
 - La presbyacousie

Certaines surdités congénitales (d'origine génique, ou infectieuse intra-utérine par exemple) peuvent s'associer à un autre handicap

OREILLE EXTERNE, MOYENNE, INTERNE





Les surdités héréditaires

Surdités liées à une anomalie de transmission génétique de types récessif ou dominant

- Les surdités récessives :
 - Les deux parents sont porteurs de gènes récessifs.
 - Surdité de perception congénitale, bilatérale, non évolutive.
- Les surdités dominantes :
 - Un des parents est porteur de gènes. La surdité apparaît tardivement (dans l'enfance ou à un âge avancé).
 - Surdité progressive et bilatérale; de perception ou de transmission.

Les surdités acquises :

Causes pré natales de la surdité :

- Atteintes au cours de la grossesse (les trois 1^{er} mois de la grossesse (formation de limaçon) sont les plus graves):
 - * La rubéole. Elle entraîne une surdité importante et bilatérale.
 - * L'abus d'alcool, la prise de médicaments...
 - * La Toxoplasmose
 - * Atteintes virales : grippe, oreillons, rougeole (chez la mère).

Causes néonatales de la surdité :

- Traumatisme obstétrical : anoxie, prématurité, ictère, difficultés d'accouchement.

Souvent la surdité de perception est accompagnée d'autres troubles, la surdité est partielle.

Causes post-natales de la surdité :

- Atteinte de l'oreille moyenne \Rightarrow *surdité de transmission* ; obstruction de la trompe d'Eustache (obstruction tubaire, otites à répétition qui deviennent chroniques, infection de la muqueuse de l'oreille moyenne).
- Atteinte de l'oreille interne \Rightarrow
 - Surdités de perception acquises ;
 - Labyrinthites d'origine otitique
 - Otite mal soignée
 - Traumatismes crâniens, chute et fracture de l'os, du rocher (l'atteinte est unilatérale).
 - Exposition à un bruit très fort et prolongé.
 - Méningites encéphalites – infection de l'oreille interne et du nerf auditif, due à une maladie infectieuse générale (oreillons).
 - Intoxication par certains médicaments.

LES SURDITES D'ORIGINE GENETIQUE

A. Les surdités syndromiques

B. Les surdités isolées

LES SURDITÉS SYNDROMIQUES

- Elles associent une surdité à des signes cliniques impliquant d'autres organes.
- Elles représenteraient 1/3 des surdités d'origine génétique.
- Un grand nombre de syndromes incluant une surdité peuvent toucher de nombreux organes : l'œil, la peau, le cœur, le rein, le système nerveux central, le squelette, l'appareil digestif...
- Ces surdités peuvent être neuro-sensorielles ou transmissionnelles (leur mode de transmission dans les familles est variable d'un syndrome à l'autre.)
- Actuellement, les gènes responsables de plus de 100 surdités syndromiques différentes ont été identifiés.

LES SURDITÉS SYNDROMIQUES

On peut citer comme exemples de surdités syndromiques dont le gène responsable est connu:

- **1- Surdités dont la transmission familiale est autosomique dominante.**

- La surdité se manifeste quand il y a une anomalie d'une seule des deux copies du gène ;

- l'un des deux parents est atteint et il a un ou plusieurs enfants atteints.

Exemple : Le syndrome de ***Waardenburg***.
L'expression de ces syndromes est variable d'un sujet à l'autre, même à l'intérieur d'une même famille. Deux apparentés peuvent être porteurs de la même anomalie génétique sans pour cela présenter les mêmes symptômes (en particulier ils ne sont pas toujours tout sourds).

Le syndrome de *Waardenburg*

Les critères majeurs consistent en :

- * des troubles de la pigmentation touchant les **cheveux** (une mèche blanche frontale peut être présente dès la naissance), la **peau**, les **iris**, etc... (Les cils et sourcils peuvent être blancs, et la pilosité blanche. L'iris peut être bicolore, une coloration bleue saphir des yeux.)
- * une surdité d'origine neurosensorielle avec perte de plus de 25 dB pour au moins 2 fréquences comprises entre 250 et 4000 Hz est présente dans 58 % des cas.
- *une histoire familiale évocatrice.

Les critères mineurs consistent en :

- des anomalies de la pigmentation cutanée avec plages de dépigmentation
- une racine du nez proéminent
- une hypoplasie des ailes du nez
- un blanchissement prématuré des cheveux.

2- Surdités dont la transmission familiale est autosomique récessive

- La surdité n'est présente que lorsque les deux copies du gène sont altérées ; les deux parents sont entendants et ont un ou plusieurs enfants sourds, il n'y a pas obligatoirement d'ancêtres sourds :
- - le syndrome de ***Usher*** qui associe une surdité congénitale à des troubles visuels évolutifs dus à des dépôts pigmentaires sur la rétine. Dans la forme la plus sévère, la surdité est profonde, l'enfant marche tard car il a des troubles de l'équilibre et les premiers signes visuels apparaissent vers l'adolescence.
- - le syndrome de ***Pendred*** qui associe le plus souvent une surdité congénitale pouvant être évolutive, associée à une malformation de l'oreille interne identifiable par un scanner du rocher et un trouble de la thyroïde qui se manifeste par l'apparition secondaire d'un goitre et parfois d'une diminution du taux des hormones thyroïdiennes.
- - le syndrome de ***Jervel-Lange-Nielsen*** qui est responsable d'une surdité profonde congénitale associée à un trouble de conduction cardiaque pouvant provoquer des malaises voire des morts subites.

3- Surdit  dont la transmission familiale est dominante li e au chromosome X

Le g ne responsable est situ e sur un des chromosomes sexuels; les m res peu atteintes transmettent le syndrome   certains de leurs fils qui sont plus s v rement atteints.

Exemple le **Syndrome d'Alport** :

- Ce syndrome se traduit par une surdit  le plus souvent  volutive se compliquant d'une atteinte r nale s'exprimant au d but par l'apparition de sang dans les urines et parfois d'anomalies oculaires.
- Le syndrome d'Alport (SA) est une anomalie h r ditaire des membranes basales des glom rules du rein, de l' eil et de l'oreille.
- C'est une maladie g n tiquement complexe. Le diagnostic chez les jeunes enfants peut  tre difficile, m me   l'aide de la biopsie r nale.
- Durant l'enfance, l'un des premiers signes du syndrome d'Alport est souvent la pr sence de petites traces de sang ou de prot ines dans l'urine. Les autres manifestations concernent essentiellement le cristallin de l' eil et l'oreille interne, dont le collag ne contenu dans les membranes est aussi un constituant important.

Le syndrome d'Alport

- Les sujets aussi bien masculins que féminins peuvent également être touchés.
- Le syndrome peut toucher un ou plusieurs enfants dans une famille, mais l'insuffisance rénale ne survient habituellement pas chez les générations suivantes, sauf en cas de mariage consanguin ou avec un membre d'une famille touchée.
- Les parents d'un enfant atteint du syndrome d'Alport à transmission autosomique récessive sont porteurs. Chacun possède une copie normale et une copie anormale du gène. De même, la moitié des frères et sœurs du patient peuvent être des porteurs relativement protégés par la copie normale du gène.

LES SURDITÉS ISOLÉES

- Les surdités isolées représentent 2/3 des surdités d'origine génétique, **le déficit auditif est le seul signe présenté par l'enfant ou l'adulte.**

La transmission familiale de ces surdités répond :

- dans 80-85 % des cas à un mode autosomique récessif,
- dans 10-15 % des cas à un mode autosomique dominant.
- dans 1 à 3% des cas à la transmission récessive liée au sexe,
- dans un pourcentage non encore déterminé à une transmission mitochondriale (l'anomalie est transmise uniquement par les mères).

LES SURDITÉS ISOLÉES

- Une protéine appelée connexine 26 est responsable de la moitié des surdités de perception isolées qui surviennent dans l'enfance.
- Cette surdité se transmet, le plus souvent, sur un mode autosomique récessif.
- Elle existe dès les premiers mois de vie, peut être de toute sévérité (de légère à profonde) et ne semble pas ou peu évolutive.
- 3 à 5% de la population générale sont porteurs d'une anomalie de ce gène et peuvent donc, s'ils ont des enfants avec une personne ayant elle aussi une anomalie dans ce gène, donner naissance à des enfants sourds.
- La mise en évidence d'une anomalie de ce gène chez une personne atteinte de surdité permet d'affirmer son origine génétique, même en l'absence d'antécédents familiaux.