

RECHERCHE DE LA MUTATION 30delG (35delG) DU GENE DE LA CONNEXINE 26 (CX 26) DANS LES FORMES DE SURDITES NON-SYNDROMIQUES AUTOSOMIQUES RECESSIVES

Sanae Hajji, Said Ech Chadi, Abdel Majid Soulaymani, Ali Quyou, Mohamed Khaled Choulli

Laboratoire des Essais Biologiques. Département de Biologie, Faculté des Sciences Université Ibn Tofail, Kénitra

Dans les pays développés, la fréquence des enfants nés avec de sérieux problèmes d'audition varie de 1/2000 (0,05%) à 1/1000 (0,1%), la moitié étant d'origine génétique.

Les surdités génétiques peuvent être isolées (surdités non syndromiques : 2/3 des cas) ou associées à d'autres symptômes (surdités syndromiques : 1/3 des cas). Elles sont caractérisées par leur grande hétérogénéité génétique.

Malgré cette grande hétérogénéité, les mutations du gène de la connexine 26 représentent à elles seules la principale cause des surdités génétiques avec prédominance d'une mutation particulière : La mutation 30delG. Elle représente 85% des mutations du gène de la connexine 26 dans les pays euro méditerranéens.

La détection moléculaire de cette mutation se fait par une PCR à création artificielle d'un site de restriction suivie d'une digestion par l'enzyme BsiYI. Nous avons analysé 9 patients sourds marocains, pour qui la délétion 30delG a été retrouvée dans % des cas

Cette méthode simple et fiable permet de détecter la mutation responsable d'une grande partie des surdités non-syndromique à transmission autosomique récessive.

Mots clés : Surdité non-syndromique à transmission autosomique récessive, gène CX26, mutation 30delG, PCR avec création artificielle d'un site de restriction.