



Transition vers l'âge adulte des patients ayant une surdité d'origine génétique

CMR Surdités Génétiques

Sandrine Marlin¹, Didier Bouccara², Natalie Loundon³, Sophie Serreau⁴,
Isabelle Mosnier², Françoise Denoyelle³, Stanislas Lyonnet¹, Noel Garabédian³,
Olivier Sterkers², Arnold Munnich¹

1. Service de Génétique, Hôpital Necker, APHP

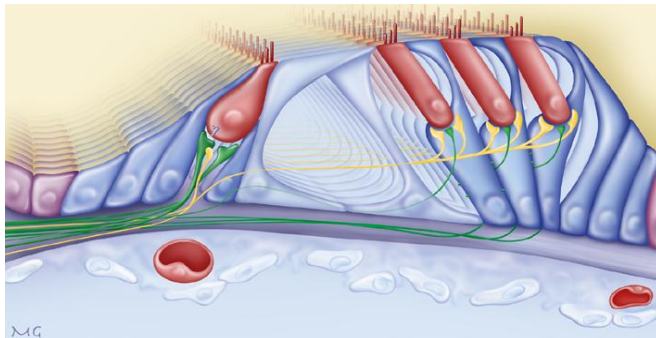
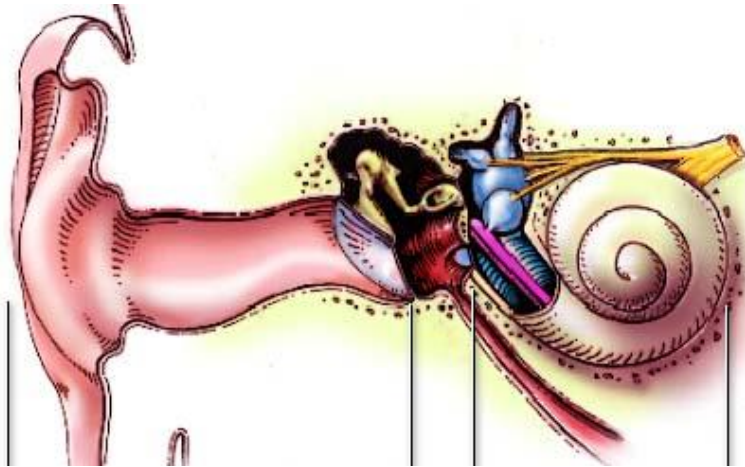
2. Service d'ORL, Hôpital Pitié-Salpêtrière, APHP

3. Service d'ORL, Hôpital Necker, APHP

4. Service de Gynécologie, UNISS, Hôpital Pitié-Salpêtrière, APHP

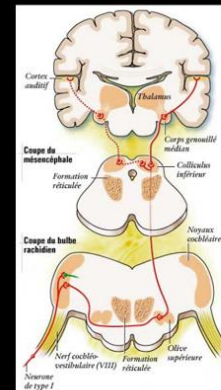
Systeme auditif

Capteur peripherique

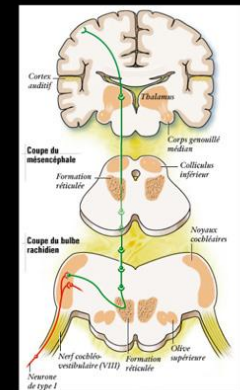


Integration des informations au niveau cerebral

Les voies auditives



Voie auditive spécifique ou primaire :
c'est elle qui véhicule le message cochléaire
(ou l'acouphène) au lobe temporal du cerveau



Voie réticulaire ou non primaire :
elle confronte le message auditif aux autres messages
sensoriels ; en relation avec les centres de l'éveil,
des motivations et émotions.

La surdité

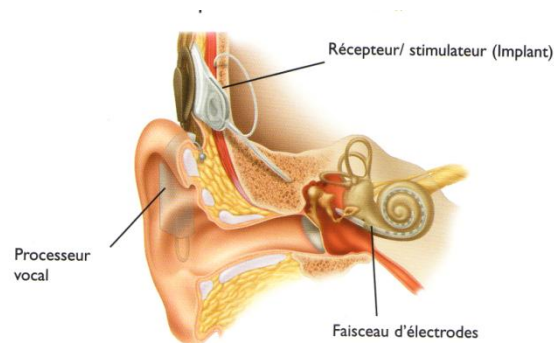
- 1/1000 naît sourd profond ou sévère
- 1/700 sourd avant âge adulte
- Prévalence de la surdité: 48 % chez les adultes âgés de 48 à 92 ans:
 - 48-59 ans: 20,6 %,
 - 60-69 ans: 43,8 %,
 - 70-79 ans: 66 %.
 - La prévalence est significativement plus élevée chez les hommes que chez les femmes.

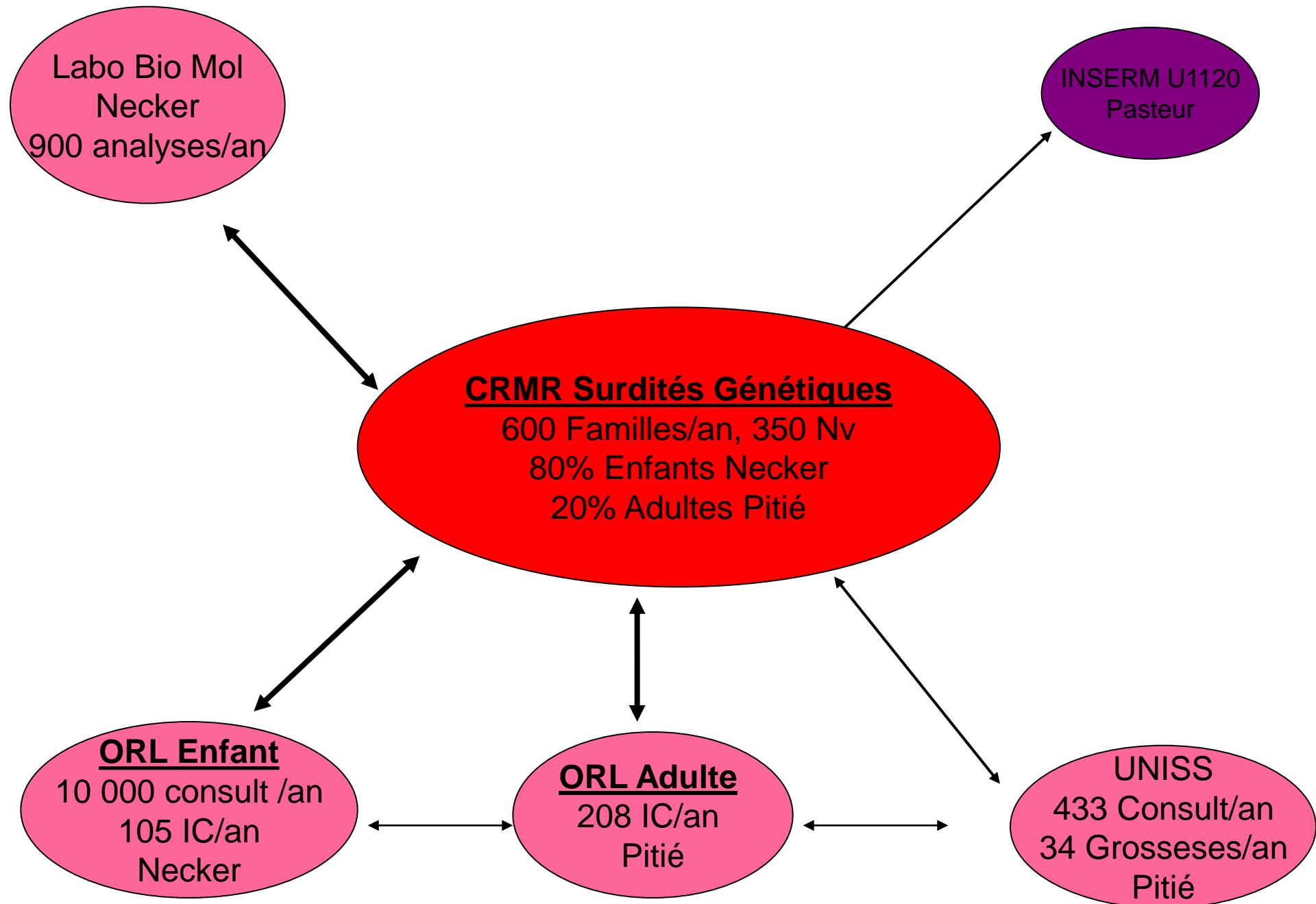
(Cruickshanks 1998)

Surdités génétiques

- 60-80 % Surdités enfant origine génétique, chez l' Adulte ?
- 20 % surdités extrinsèques : CMV, Toxoplasmose, Anoxie néonatale, Ototoxiques, Méningite, Fracture rocher, Bruit...
- 10 % surdités syndromiques
- 90% surdités isolées

Réhabilitation par appareillage auditif, ou implant cochléaire pour les atteintes les plus importantes et suivi pluridisciplinaire: ORL/Orthophoniste/Audioprothésiste Généticien/Psychologue



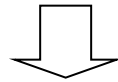


Réseau « surdités de génétiques »



les objectifs Transition ORL:

Adolescents / adultes jeunes présentant des atteintes auditives sévères et profondes



Poursuite d'un suivi pluridisciplinaire

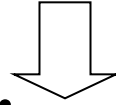
(ORL, audioprothésiste, orthophoniste,

psychologue, en liaison avec équipes éducatives...)

adapté au mode de vie, à l'évolution de l'atteinte auditive

et prenant en compte les aspects médico-sociaux.

Jeunes ayant bénéficié d'un implant cochléaire



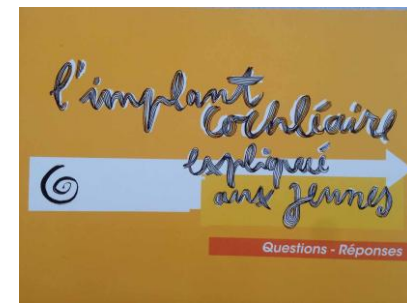
Permettre le suivi médical, les réglages et bilans, ainsi que le suivi et renouvellement des dispositifs médicaux:

- Renouvellement du processeur externe,
- Eventuelle implantation contro latérale.

Un suivi annuel est souhaitable.

Possibilité de contacts rapides avec le centre d'implantation pour toute question médicale, psychologique, matérielle...

Réunions multidisciplinaires et Livret
Adolescents Implantés



les objectifs transition génétique

- Dépistage des formes syndromiques apparaissant à l'âge adulte
- Suivi des formes syndromiques, Coordination
- Explication Etiologie au patient devenu adulte
- Conseil génétique
- Contraception, Grossesse, PMA avec sage femme du CMR
- Modes de communication: Oral, LSF

