



CHU DE REIMS

Centre de Compétence MALADIES RARES

Surdités Génétiques

La surdité est le déficit sensoriel le plus fréquent : il touche 1 enfant sur 700 et un pourcentage important de la population adulte. La surdité n'est donc pas rare mais regroupe un ensemble important de maladies rares d'origine génétique.

On estime actuellement que 80% des surdités de l'enfant sont d'origine génétiques (à déterminer pour les adultes).

Le Centre de Compétence Maladies Rares «Surdités Génétiques» de Reims est composé d'une équipe pluridisciplinaire dédiée à la prise en charge des patients avec une surdité suspecte d'être d'origine génétique :

- sur le plan diagnostique (avec accès à la technique de Génome),
- pour la réhabilitation auditive, en lien direct avec le service d'ORL (centre d'implant auditif), avec accompagnement des patients et de leur famille.

Nous travaillons en étroite collaboration avec le Centre de Référence Surdités Génétique de l'hôpital Necker.

Prise en charge au CHU de Reims

Plus de 100 formes génétiques différentes sont actuellement identifiées dans les surdités isolées, et plus de 400 syndromes différents incluant une surdité ont déjà été décrits.

- **Surdités neurosensorielles non syndromiques**
 - de transmission autosomique récessive («DFNB» dont DFNB1 liée aux gènes *GJB2-GJB6*)
 - de transmission autosomique dominante («DFNA» dont DFNA9 liée au gène *COCH*)
- **Nombreux syndromes dont :**
 - Syndrome de Wolfram
 - Syndrome de Pendred
 - Syndrome de Usher....

Ensemble faisons entendre la voix des patients



COORDONNÉES

COORDONNATEURS DU CENTRE DE RÉFÉRENCE

Docteur Céline POIRSIER
cpoirsier@chu-reims.fr

ÉQUIPE MÉDICALE ET PARAMÉDICALE

Dr C JACQUIN, Généticienne
Dr C POIRSIER, Généticienne
Dr A ZIEGLER, Généticiens
DR V DASLSTEIN, biologiste
Pr AS LEBRE, biologiste généticienne
Dr A PRETO, biologiste généticienne
N DAUSSE, Conseillères en Génétique

Pr M LABROUSSE, ORL

Pr N BEDNAREK, Neuropédiatre
Dr M DESCHARMES, Pédiatre
Dr G LORON, Neuropédiatre
Dr A CARSIN-VU, Radiologue

RENDEZ-VOUS

Hôpital d'Enfants
47 rue Cognacq Jay
REIMS

Secrétariat
des Consultations de Génétique
(Enfants et Adultes)

03 26 78 90 03