

Découverte d'une nouvelle mutation du gène USH1G responsable de syndrome de Usher chez une famille algérienne

S.Abdi¹, M. Makrelouf², C.Bonnet³, C. Petit³, A. Zenati²,

¹Labo central, CHU Blida - Blida (Algérie), ²Labo central CHU Babeloud - Alger (Algérie),

³institut de la vision - Paris (France)

Introduction:

La surdit  g n tique qui est le d ficit sensoriel le plus fr quent est le plus souvent isol e mais elle peut  tre syndromique dans 30% des cas. Si elle est associ e   une r tinite pigmentaire, elle forme le syndrome de Usher (USH). A ce jour, 15 g nes sont identifi s comme responsables de ce syndrome. Le g ne USH1G, compos  de 3 exons est une cause peu commune de ce syndrome, il code pour la prot ine SANS exprim e dans l'oreille interne et la r tine

Le but de ce travail est de retrouver la cause g n tique de cette pathologie h r ditaire chez une cohorte de patients pr sentant le ph notype de syndrome de Usher en Alg rie

Mat riels et m thodes:

Une centaine de familles alg riennes ayant au moins un cas de surdit  associ e   une r tinite pigmentaire est recrut e au niveau du service ORL du CHU de Blida.

Le diagnostic ph notypique a  t  fait en collaboration avec les m decins ORL et les ophtalmologues du CHU par un interrogatoire pr cis des parents et par la pratique d'un ensemble d'examens compl mentaires.

Tous les membres des familles ont  t  pr lev s sur tube EDTA et l'ADN en est extraite par la m thode au 'Salting out' dans le laboratoire de biochimie g n tique du CHU Babeloud   Alger.

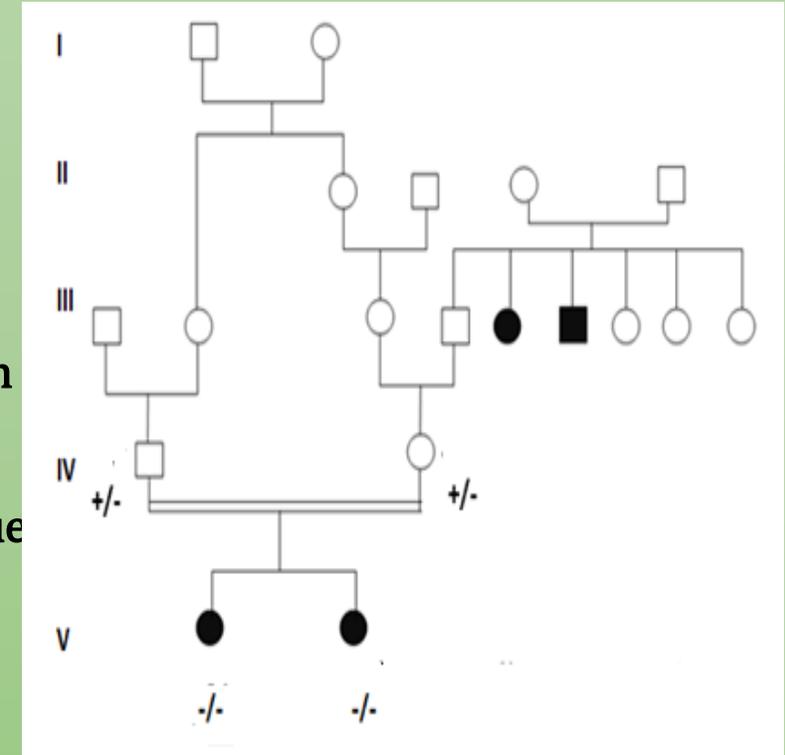
Résultats et discussion:

Parmi plusieurs mutations identifiées, une nouvelle mutation homozygote non décrite dans la littérature a été retrouvée chez deux enfants d'une famille consanguine:

Il s'agit de la délétion homozygote de 3 nucléotides GGC de l'exon 2 du gène USH1G (c.1188_1190del/ c.1188_1190del) entraînant un décalage du cadre de lecture sur la séquence du gène et au niveau protéique une délétion de l'alanine en position 397:

la protéine SANS codée par ce gène a perdu sa fonction de transduction mecanoélectrique au niveau de l'oreille interne et de transduction photo-électrique au niveau de la rétine.

La mutation a été retrouvée à l'état hétérozygote chez les parents et à l'état homozygote chez l'oncle et la tante paternelle de la maman.



Conclusion:

Cette étude a permis d'une part d'identifier l'anomalie génétique de la surdité chez plusieurs familles algériennes mais également d'enrichir la banque de données mondiale des mutations qui en sont responsables.