

# LE CONSEIL GENETIQUE DANS LA SURDITE CONGENITALE ISOLEE

J. FRANÇOIS, S. DE BIE, M.Th. MATTON-VAN LEUVEN

Département de Génétique Médicale de la Clinique Opthalmologique de l'Université de Gand, Belgique

---

## *Genetic Counseling in Congenital Deafness*

*The risk of having a child affected by isolated congenital deafness (or deafmutism) is high, if the two parents are affected, if only one parent is affected, but belonging to an affected family, and if the couple has already an affected child.*

---

La surdité congénitale ou surdimutité a une origine génétique dans 50% des cas (Fraser 1964, Deraemaeker 1972). Elle peut être isolée ou faire partie d'un syndrome plus généralisé.

La surdité congénitale isolée peut être transmise en récessivité autosomale, en dominance autosomale ou en récessivité liée au sexe. L'hérédité autosomale récessive est de loin la plus fréquente, puisque'elle s'observe dans environ 90% des surdités génétiques (Fraser 1964, Stevenson et Davison 1970).

Le Conseil génétique n'est cependant pas toujours facile, d'une part à cause de l'hétérogénéité des surdités autosomales récessives, dont il existe une trentaine de génotypes différents (Sank 1963, Chung et coll. 1969), et d'autre part à cause de l'impossibilité dans beaucoup de cas sporadiques de déterminer si ceux-ci sont dus à un facteur exogène ou à un facteur génétique. Aussi doit-on tenir compte de deux sortes de risques:

1. Un risque empirique, dont le calcul est basé sur les grandes statistiques de la littérature.
2. Un risque génétique, dont le calcul est basé sur le mode de transmission éventuel.

D'autre part, les consultants peuvent être classés en trois groupes:

1. Parents normaux ou atteints ayant déjà un (des) enfants(s) atteint(s).
2. Conjoint(s) atteint(s) sans enfants.
3. Germains et enfants normaux de sourd(s)-muet(s).

Les otologistes seront surtout consultés par les deux premiers groupes, les généticiens par le troisième.

Le Tableau 1 donne le risque pour le premier groupe. Ce risque est toujours élevé, même si les parents normaux ne sont pas consanguins.

Le Tableau 2 donne le risque pour le deuxième groupe, c'est-à-dire le risque d'avoir un enfant sourd-muet lorsqu'un ou les deux parents sont atteints. Lorsque le parent atteint est un cas sporadique, le risque d'avoir un enfant atteint est petit, mais dans tous les autres cas il est élevé. D'autre part, dans une affection grave comme la surdi-mutité, un risque de 1/10 ou plus est considéré comme élevé (Murphy 1973).

TABLEAU 1  
 SURDITÉ CONGÉNITALE ISOLÉE  
*Parents Ayant Un (des) Enfant(s) Atteint(s): Risque pour les Enfants Ulérieurs*

| Parents                          |  | Nombre d'enfants atteints | Risque     |
|----------------------------------|--|---------------------------|------------|
| Normaux                          | consanguins ou hétérozygotes probables | 1 ou plus                 | 1/4        |
|                                  | non consanguins                        | 1<br>2 ou plus            | 1/6<br>1/4 |
| Sourd(s) (surdit e cong enitale) | 1                                      | 1 ou plus                 | 1/2        |
|                                  | les 2                                  | 1<br>2 ou plus            | 2/3<br>1/1 |

Il y a  videmment encore des risques suppl ementaires   calculer individuellement dans ce groupe. Ces risques d ependent:

1. D'une consanguinit e  ventuelle des parents.
2. Du mode d'h eredit e, qui peut aussi, bien que rarement,  tre autosomal dominant ou r ecessif li e au sexe.
3. Du fait qu'un conjoint atteint  pouse une personne normale, mais ayant un parent ou un germain sourd-muet.

TABLEAU 2  
 SURDITÉ CONGÉNITALE ISOLÉE  
*Parent(s) Atteint(s): Risque pour les Enfants*

| Parent(s) atteint(s) | Cas sporadique ou familial | Risque |
|----------------------|----------------------------|--------|
| 1                    | sporadique                 | 1/30   |
|                      | familial                   | 1/10   |
| les 2                | sporadiques                | 1/7    |
|                      | sporadique + familial      | 1/7    |
|                      | familiaux                  | 1/3    |

Quant au troisi eme groupe, c'est- -dire les germains et enfants normaux de sourd(s)-muet(s), le risque d'avoir eux-m emes un enfant atteint d ependra du choix de leur conjoint. Le risque sera minime (et m eme nul), s'ils  pousent une personne non-apparent ee ou une personne qui n'a pas de sourds-muets dans sa famille. Dans les autres cas il faudra  valuer le risque individuellement.

## BIBLIOGRAPHIE

- Chung C.S., Robinson O.W., Morton N.E. 1969. A note of deaf-mutism. *Ann. Hum. Genet.*, 23: 357-366.
- Deraemaeker R. 1972. Erfelijke congenitale doofheid in de provincie Antwerpen. *Tijdschr. Geneeskunde*, 28: 496-505.
- Fraser G.R. 1964. Profound childhood deafness. *J. Med. Genet.*, 1: 118-151.
- Murphy E.A. 1973. Probabilities in genetic counselling. In: *Contemporary Genetic Counselling. Birth Defects*, 9: 19-33.
- Sank D. 1963. Genetic aspects of early total deafness. In: *Family and Mental Health Problems in a Deaf Population* [pp. 28-81]. New York: Columbia University Press.
- Stevenson A.C., Davison B.C.C. 1970. *Genetic Counselling*. London: William Heineman Medical Books Limited.

## RÉSUMÉ

Le risque d'avoir un enfant atteint de surdit  congenitale isol e (ou de surdi-mutit ) est  lev , si les deux parents sont atteints, si un seul parent est atteint, mais constitue un cas familial, et si le couple a d j  un enfant atteint.

## RIASSUNTO

*La Consulenza Genetica nella Sordit  Congenita*

Il rischio di avere un figlio affetto da sordit  congenita isolata (o sordomutismo)   elevato se i due genitori sono affetti, oppure se   affetto un solo genitore che per  proviene da una famiglia affetta, o infine se la coppia ha gi  avuto un figlio affetto.

## ZUSAMMENFASSUNG

*Erbberatung bei angeborener Taubheit*

Die Wahrscheinlichkeit eines Kindes mit angeborener isolierter Taubheit (oder Taubstummheit) ist sehr gross, wenn beide Eltern daran leiden, wenn nur ein Elternteil daran leidet, in dessen Familie das Leiden jedoch vorgekommen ist oder wenn die Eltern bereits ein taubes oder taubstummtes Kind hatten.

Prof. J. Fran ois, D partement de G n tique M dicale, Clinique Ophtalmologique de l'Universit , De Pintelaan 135, B-9000 Gand, Belgique.