

Diversité des mutations du gène CDH23 impliquées dans le syndrome de Usher de type 1 dans la population algérienne

S. Abdi¹, *M. Makrelouf², *C. Bonnet³, Y. Rous¹, C. Petit³, A. Zenati².

¹Université Saad Dahleb, faculté de médecine, - Blida (Algérie),

²université Alger 1 -Alger (Algérie),

³institut de la vision - Paris (France)

Introduction:

• Le gène CDH23 code pour une protéine d'adhésion cellulaire exprimée dans l'oreille interne et la rétine appelée Cadhérine23.

Certaines mutations de ce gène sont à l'origine de surdité isolée et d'autres sont responsables de syndrome Usher de type 1. Ce syndrome est caractérisé par une surdité de perception profonde, une atteinte vestibulaire et une rétinite pigmentaire.

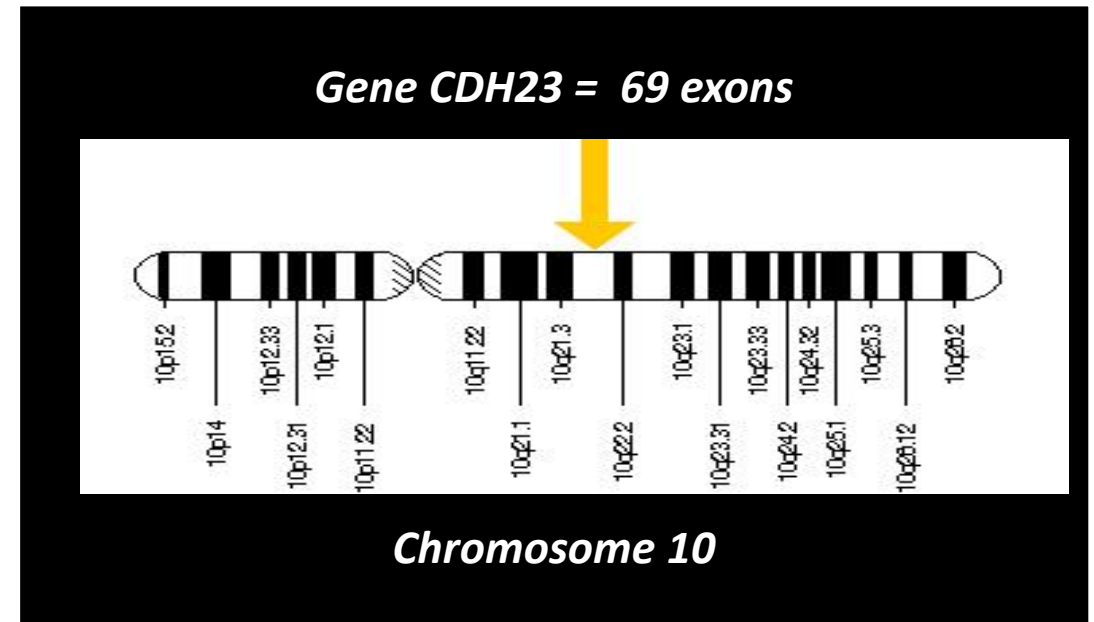
• L'objectif de ce travail est de déterminer l'origine génétique de ce syndrome dans la population algériennes.

Matériels et méthodes:

• Une centaine de familles ayant au moins un cas de perte auditive neurosensorielle est recrutée au niveau du service ORL du CHU de Blida.

Tous les membres des familles ont été prélevés sur tube EDTA et l'ADN en est extraite par la méthode de « relargage » dans le laboratoire de biochimie génétique du CHU Babeloued.

• L'étude moléculaire a été réalisée à l'institut de la vision à Paris par l'analyse de l'exome ou Whole exome sequencing.



<i>Cas index</i>	<i>Allèle 1</i>	<i>Allèle 2</i>	<i>Discussion</i>
P1	<i>c.115T>C p.Tyr39His</i>	<i>c.115T>C p.Tyr39His</i>	<i>Nouvelle mutation faux sens délétère</i>
P2	<i>c.6829+1G>A</i>	<i>c.6829+1G>A</i>	<i>1ere découverte de cette mutation de splice chez une famille française (2014).</i>
P3	<i>c.871G>C p.Gly291Arg</i>	<i>c.871G>C p.Gly291Arg</i>	<i>Gly291Arg a été déjà décrite (2014) chez une famille espagnole.</i>
P4	<i>c.6337C>T p.Gln2113*</i>	<i>c.6337C>T p.Gln2113*</i>	<i>Cette mutation non sens a été déjà décrite chez une famille américaine d'origine suédoise (2007)</i>
P5	<i>c.5850T>A p.Ser1950Ser</i>	<i>c.5850T>A p.Ser1950Ser</i>	<i>Nouvelle mutation synonyme qui a un effet délétère malgré le dogme du code génétique</i>
P6	<i>c.1084C>T p.Gln362*</i>	<i>c.4501G>A p.Asp1501Asn</i>	<i>La mutation non sens et la mutation faux sens à l'état hétérozygote composite sont nouvelles</i>

Conclusion: *ce travail a permis d'enrichir la banque de données mondiale des mutations responsables du syndrome de Usher mais également de venir en aide aux familles en leur offrant un conseil génétique.*