

## *Découverte de la délétion c.1188\_1190del du gène USH1G chez un patient algérien atteint de surdit  et de r tinite pigmentaire.*

*S. Abdi<sup>1</sup>, \*M. Makrelouf<sup>2</sup>, C. Bonnet<sup>3</sup>, Y. Rous<sup>4</sup>, C. Petit<sup>3</sup>, A. Zenati<sup>2</sup>.*

*<sup>1</sup>Labo central, CHU blida - blida (Alg rie), <sup>2</sup>Labo central CHU Babeloud - Alger (Alg rie),  
<sup>3</sup>institut de la vision - Paris (France), <sup>4</sup> Service ORL, CHU Blida - Blida (Alg rie)*

### **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 Babeloued   Alger.*

*L' tude mol culaire a  t  r alis e   l'institut de la vision   Paris par l'analyse de l'exome ou Whole exome sequencing.*

