

Hôpital Erasme

Laboratoire de Génétique Moléculaire
Route de Lennik, 808 – B – 1070 Bruxelles
Professeur Marc Abramowicz (marcabra@ulb.ac.be)

Formulaire de demande d'analyse des gènes GJB2-GJB6

Ce formulaire complété est à joindre à tout prélèvement réalisé pour une recherche de mutation des gènes GJB2/GJB6 ou à envoyer au secrétariat du service de Génétique Moléculaire (FAX : 02/555.42.12)

Courrier électronique : crydlews@ulb.ac.be

Les anomalies de séquence des gènes GJB2 (connexine 26) et GJB6 (connexine 30) sont responsables de déficits auditifs **congénitaux non syndromiques**. Les anomalies de ces gènes rendent compte de près de la moitié des surdités pré-linguales non syndromiques se transmettant sur le mode autosomique récessif. Le degré de déficit auditif est variable (bien que plus souvent profond) et une évolutivité est occasionnellement décrite, le déficit auditif pouvant n'être reconnue que chez l'adulte jeune.

Nous recherchons dans ce type d'affection une anomalie sur les 2 allèles du gène ou sur 1 allèle mais sur les 2 gènes.

Pour ce qui concerne les déficits auditifs dont il est démontré qu'ils ne sont pas congénitaux, et qui surviennent plus tard dans la vie, les données de la littérature ne permettent pas, à l'heure actuelle, de préciser le rôle des anomalies de la connexine 26 (notamment à l'état hétérozygote).

Nous ne réalisons donc pas en routine d'analyse du gène de la connexine 26 dans cette indication.

Identification du patient

Nom :

Prénom :

Date de naissance (jj/mm/aaaa):

Référence de notre laboratoire (numéro de secteur) :

Médecin demandeur :

Motif de l'analyse : **Mise au point de déficit auditif** **Diagnostic de portage**

Données cliniques :
Mise au point de déficit auditif :

Age de votre patient(e) au moment du diagnostic : avant 3 ans entre 4 et 10 ans entre 11 et 20 ans > 20 ans

Déficit auditif de perception transmission

Atteinte symétrique asymétrique

Déficit auditif stable évolutif

Degré du déficit auditif: léger (20-40dB) moyen (40-60 dB) sévère (60-80 dB) profond (>80 dB)

Autres personnes présentant un déficit auditif dans la famille de votre patient(e) oui non

Liens de parenté avec le cas index (personne atteinte) ?

Les parents de votre patient(e) sont-ils apparentés (consanguins) ? oui non

Votre patient(e) présente-t-il des malformations associées ? ? oui non

Précisez

Votre patient(e) présente-t-il des pathologies associées ?

oui

non

Précisez

Diagnostic de portage :

Identification du cas index (sujet atteint) :

Mutations identifiées chez le cas index (sujet atteint) :

Liens de parenté avec le cas index (sujet atteint) :