

INJS
17 octobre 2019

- Bien, bonsoir à tous, merci d'être là ce soir pour nos traditionnelles conférences de l'Institut, et puis pour finir cette première période scolaire, on a décidé d'inviter une personnalité éminente à nous faire une présentation sur un sujet qui n'est pas souvent évoqué, en tout cas au sein de l'INJS, pas souvent évoquée dans le fond, souvent l'objet de déformations, de fantasmes ou de polémiques. Donc on se disait, et c'est aussi l'objectif de ces conférences, de pouvoir avoir une intervention très objective d'une professionnelle et experte en la matière pour aborder le sujet des avancées de la recherche en génétique pour ce qui concerne la surdité. Pour ce faire, nous avons invité le docteur Sandrine Marlin, qui est pédiatre, généticienne clinicienne et chercheuse pour l'institut Imagine, et qui connaît bien l'INJS pour d'autres raisons. On va la laisser faire une présentation de l'avancée des recherches et de l'état des recherches en génétique concernant la surdité, et puis après, on aura l'occasion de débattre et échanger à partir de question et on vous passera la parole pour que vous puissiez vous exprimer. Merci d'être là si nombreux, je vous souhaite une bonne conférence.

- Merci. Moi, je vais juste vous présenter un peu la façon dont ça va se dérouler ce soir, on a convenu de le faire en quatre parties, une longue partie par Sandrine Marlin, sur la génétique, pour nous rappeler, pour ceux qui ont des mauvais souvenirs au baccalauréat de ce qu'est la génétique. Et c'est la façon aussi dont l'institut Imagine travaille avec les parents. Et une partie sur une forme d'échange, concernant plus le cadre éthique de la génétique et de la surdité. Et une dernière partie, celle pour vous faire intervenir si vous avez des questions à poser. Le format est assez court, on a déjà pris un peu de retard, on doit arrêter absolument à 20h. Madame Marlin, merci, je vous laisse la parole.

- Merci beaucoup, merci de m'avoir invitée pour ce lieu qui pour moi est chargé d'émotion, et merci aux deux interprètes, qui vont me permettre de faire comprendre, je l'espère, les données de la médecine et de la science sur les causes des surdités. Pour que nous puissions bien comprendre la suite de l'exposé, je vais reprendre sur des bases de génétique. Donc chacune de nos cellules contient un noyau, et dans ce noyau, on trouve des chromosomes. Ils sont au nombre de 46. Chaque chromosome contient l'information génétique qui est transmise par les deux parents. Donc nous avons 23 chromosomes hérités de notre papa, et 23 chromosomes hérités de notre maman. Donc chaque chromosome est la compaction d'une hélice qu'on appelle l'ADN. Sur cet ADN, que vous voyez ici, il y a un code. Ce code est constitué de quatre lettres. Un A, un T, un C, un G. Et l'ensemble de ce code va constituer toute l'information génétique qui nous a été transmise par nos parents. Chacun de nous, dans chacune de nos cellules, nous avons 20 000 gènes, avec deux copies. 20 000 copies paternelles, 20 000 copies maternelles. Chaque gène est fait d'un code

particulier et ce gène va lui-même former une protéine. Cette protéine, c'est elle qui a le rôle d'avoir une action à un moment du développement d'un bébé, mais on pourrait parler aussi d'un chaton, c'est la même chose. Et cette protéine ne va exister que donc à un moment particulier du développement d'un enfant, ou d'un adulte ou d'un senior, et dans certaines cellules. Donc, comme je vous l'ai dit, la moitié des chromosomes, des 46 chromosomes, viennent du père et la moitié de la mère. Donc chaque fois, il y a un brassage, mélange des copies données par la mère, et par le père, car chacun des parents a lui-même deux copies, mais il ne va en transmettre qu'une seule à l'enfant. Pour chaque gène, on peut transmettre une copie ou une autre copie, même chose pour le père, même chose pour la mère, ce qui fait que chaque enfant est totalement différent de ses frères et sœurs, mais aussi des autres humains, car la combinaison génétique va être à chaque fois différente. Sauf si on est un vrai jumeau, où là, en fait, c'est comme si on avait reproduit exactement le même être humain. Donc ces protéines servent à quoi ? Elles servent à former un être humain, donc certains gènes sont ce qu'on appelle des gènes de développement, ils vont permettre qu'on soit un humain et pas un chien par exemple, ils vont permettre qu'on ait cinq doigts à chaque main, deux yeux. Donc l'architecture d'un corps humain. Comme si vous bâtissiez une maison. Certains gènes, à l'inverse, vont avoir une action extrêmement particulière, extrêmement fine, dans une seule ou dans un seul groupe de cellules. Et ils ne vont servir qu'à une chose. Par exemple, vous connaissez des gènes du groupe sanguin, ce sont des gènes qui vont donner des groupes différents, qui en fait sont des gènes où les protéines existent dans les cellules sanguines. On a des gènes par exemple pour la couleur de l'iris, pour la couleur de sa peau, on a des gènes pour la taille, etc. Donc chaque cellule va fonctionner grâce à la formation de ces protéines à partir des gènes. Quand un gène qui sert au développement, comme je le disais tout à l'heure, à bâtir la maison, est anormal, on va avoir ce qu'on appelle une malformation, c'est-à-dire que l'architecture, l'anatomie du bébé va être malformé. Vous avez des enfants qui naissent avec six doigts, qui ont une malformation du cœur à la naissance, etc. Il y a des gènes qui vont servir à former plusieurs organes, donc vous aurez plusieurs malformations, s'ils ne sont pas normaux. Et puis les autres gènes qui ne servent qu'à un type de cellule, il n'y aura pas de malformation, mais certaines cellules ne fonctionneront pas, par exemple des cellules pour la vue peuvent entraîner un problème de diminution de la vue, ou un problème d'insuffisance rénale, pour le rein, ce sont des gènes qui ne servent qu'à faire fonctionner le rein, ou les cellules de la rétine dans l'œil. Si on parle de surdité, je n'aime pas parler de surdité, la surdité n'existe pas. Vous allez voir pourquoi. Pour moi, il existe des surdités. Elles peuvent être différentes d'une personne à l'autre et elles vont avoir des conséquences différentes chez l'enfant ou chez l'adulte, car certaines surdités ne sont pas là à la naissance. Donc il y a un enfant sur mille, dans nos pays pour lesquels il y a peu d'infections transmises par la maman au fœtus, un enfant sur mille naît avec une surdité importante des deux oreilles. Et un enfant sur mille va avoir une surdité qui va apparaître petit à petit, avec le temps. Et si on regarde donc à l'âge adulte, il y a un enfant sur 700 qui a une surdité importante des deux oreilles, en France par exemple. Donc moi, les gens viennent me voir en consultation, et je vois globalement deux types de personnes, on y reviendra. Je vois

soit des parents qui ont un enfant sourd et qui cherchent à comprendre pourquoi, et aussi des adultes sourds, plus ou moins jeunes, avec une surdité de naissance ou une surdité apparue progressivement, qui veulent connaître la cause de leur surdité. La première chose pour moi, c'est savoir quel type de surdité: est-ce dû à un problème de transmission du son dans l'oreille ? On va reprendre un tout petit peu comment ça se passe, l'audition. Donc l'audition, en fait, quand je parle, je fais vibrer l'air. Cette vibration de l'air va passer dans ce qu'on appelle le conduit auditif externe. Elle va faire vibrer, comme un tambour, le tympan, et ça va faire vibrer trois petits os, les osselets. Tout cela est mécanique, c'est de la vibration, qui va se transmettre à l'intérieur de ce qu'on appelle la cochlée, cet escargot, au liquide qu'il y a dans la cochlée, et elle va faire bouger des cellules qu'on appelle les cellules ciliées, car elles ont comme des cils. Ces cellules, quand elles vont bouger, elles vont fabriquer comme de l'électricité, un influx nerveux qui va se transmettre jusqu'au cerveau. Beaucoup de surdités importantes de l'enfant, à la naissance, sont dues à des anomalies de ces cellules qui ne vont pas fabriquer cet influx nerveux. Alors si on regarde pourquoi ces cellules ne fonctionnent pas, on va parler de la France par exemple, dans 80 % des cas, ces cellules ne fonctionnent pas parce que le gène qui doit donner la protéine qui fait fonctionner ces cellules n'est pas normale. Donc comme cette protéine n'existe pas ou n'est pas normale, ces cellules, même si elles existent, elles ne fonctionnent pas ou très mal. Donc ça, c'est vrai dans 80 % des cas. Et à peu près dans 20 % des cas, il peut y avoir d'autres causes, mais qui sont beaucoup plus rares, comme une infection pendant la grossesse, à un virus, le cytomégalovirus, ou CMV. Le reste, c'est très rare. Dans les surdités génétiques, vous verrez, il y en a deux groupes. Les plus fréquents, le gène ne sert qu'à faire fonctionner quelques cellules dans l'oreille, et donc la personne ou l'enfant qui a cette surdité n'a pas d'autre maladie, d'autre problème sur d'autres organes. C'est ce qu'on appelle les surdités isolées. Et dans 10 % des cas, ce gène a plusieurs actions, et donc il peut y avoir des signes sur d'autres organes que sur l'oreille. C'est ce qu'on appelle un syndrome. Alors je m'excuse, cette diapo est en anglais, mais c'est juste pour vous montrer globalement la répartition des différentes surdités génétiques, parmi toutes les surdités. Donc la grande majorité des surdités sont des surdités isolées, il n'y a pas d'autre problème. Et comme je vais vous le montrer, la plupart du temps, même si elle est génétique, ça touche un seul enfant dans la famille. Dans 20 % des cas... Ça, c'était 68 %, pardon. Dans 20 % des cas, il s'agit là d'une surdité qui ne touche pas d'autre organe, elle est toujours isolée, mais là, un des deux parents a une surdité. Dans 10 % des cas, il y a d'autres signes dus à la même cause que la surdité, ce qu'on appelle des syndromes, et les autres, on va les laisser tomber parce que c'est très rare. Aujourd'hui, on connaît, on a trouvé, en recherche, 118 gènes différents qui peuvent chacun donner une surdité, sans autre anomalie, sans autre maladie, avec le reste qui fonctionne très bien. Vous voyez que pour moi, il n'y a pas une surdité, il y en a déjà au moins 118. Et les chercheurs essaient de comprendre pourquoi il y a cette surdité, et vous voyez, tout ça, c'est une liste de gènes. Et vous voyez que c'est la plupart de ces gènes qui en fait font fonctionner les cils et les cellules ciliées que je vous ai montrées tout à l'heure. Si un de ces gènes ne fonctionne pas, ces cellules ne fonctionnent pas. Il peut y avoir d'autres rôles de ces

gènes dans l'oreille interne, dans la cochlée, mais il y a aussi des gènes pour lesquels on ne connaît pas encore la fonction, on ne sait pas quel travail fait la protéine. Il y a différents modes de transmission d'une surdité. Je vous ai expliqué tout à l'heure que pour chaque gène, nous avons une copie reçue de notre père et une copie que nous avons reçue de notre mère. La plupart du temps, dans 85 % des surdités isolées, les deux parents, papa et maman, que vous voyez ici, entendent. Et il y a un garçon ou une fille, ou parfois des frères et sœurs, qui eux ont une surdité, alors qu'ils peuvent avoir des frères et sœurs qui sont entendants. Ce schéma n'est pas un schéma spécifique à la surdité. C'est un schéma de transmission d'anomalies génétiques. On appelle ça récessif quand l'anomalie génétique vient des deux parents. Donc les parents ne savent pas qu'ils portent une copie anormale d'un gène chacun, et dans le même gène, mais ils peuvent transmettre cette copie anormale à un ou plusieurs de leurs enfants, garçon ou fille. J'ai dit tout à l'heure que nous avons en moyenne 20 000 gènes chacun, fois deux copies. Chacun d'entre vous, ici, moi aussi, nous avons plus de 100 gènes sur lesquels une de nos copies n'est pas normales, ne fonctionne pas. Mais nous ne le savons pas, nous l'avons hérité d'un de nos parents. Pourquoi on ne le sait pas ? On est porteur, mais car l'autre copie du gène est normale, du coup il y a la moitié de la protéine qui fonctionne et ça suffit pour que les cellules fassent leur travail. Dans l'immense majorité des cas, une surdité sans autre problème est due à une anomalie génétique qui vient de deux parents entendants. C'est très souvent des surdités qui sont là à la naissance, contrairement à d'autres surdités qui sont dues à d'autres gènes qui là sont transmis par un seul des parents, qui lui-même a une surdité, que ce soit le papa ou la maman, à peu près 13 % des surdités de l'enfant. Mais là, dans ces 13 %, il s'agit plutôt de surdités qui vont se développer au fur et à mesure du temps, qui ne sont pas là à la naissance, elles ne sont pas profondes à la naissance, elles peuvent le devenir avant l'adolescence ou à l'âge adulte, mais elles ne sont pas là à la naissance. Et donc là, il suffit qu'une seule des deux copies ne fonctionne pas pour qu'on développe cette surdité, qu'on l'ait à la naissance ou plus tard, en général. Donc le papa ou la maman qui a cette anomalie génétique, lui il a une surdité, et il peut transmettre soit la copie du gène qui fonctionne et il aura des enfants qui n'auront pas cette surdité, soit la copie qui ne fonctionne pas et il aura des enfants, garçon ou fille, qui vont développer la même surdité que lui.

Donc dans ce schéma-là, les deux parents sont entendants et à chaque grossesse, ils ont 25 % de possibilité d'avoir un garçon ou une fille qui a une surdité à la naissance. Dans ce schéma-là, plus rare, le parent qui a la surdité a un risque sur deux de transmettre la copie qui n'est pas normale, et d'avoir un enfant qui a la même surdité que lui. Dans les surdités qu'on appelle donc isolées, sans autre signe, car le gène n'a une action qu'au niveau de l'oreille, la forme la plus fréquente est liée à ce gène que nous appelons connexine 26. C'est la cause la plus fréquente de toutes les surdités dans le monde entier. Si je prends toute les surdités, surdités à la naissance, qu'elles soient isolées, ou syndromiques, ce gène est la cause la plus fréquente. Il s'agit d'une surdité qui touche donc les enfants, à la naissance, mais elle n'est pas forcément profonde, elle est souvent profonde ou sévère, sur les deux oreilles, mais pas toujours. Elle peut être moyenne. Il n'y a pas d'autres problèmes associés, en particulier pas de

problèmes d'équilibre. Et ça représente en fonction des pays de 10 à la moitié des surdités là à la naissance. En France, ça représente un enfant qui a une surdité à la naissance sur trois. Et comme je viens de l'expliquer, c'est de deux parents en général qui sont porteurs, entendants, et qui vont avoir un petit garçon ou une petite fille sourde car ils sont tous les deux porteurs d'une anomalie sur la connexine 26. Si on regarde en France, combien de personnes entendants sont porteuses de ce gène, pour la connexine 26, c'est 3 % des personnes entendants qui n'ont pas d'antécédent de personne sourde dans leur famille, qui sont porteurs, sans savoir, d'une anomalie sur ce gène sur une seule des deux copies. Si on regarde toutes les anomalies génétiques présentes à la naissance chez l'enfant, c'est probablement le gène le plus fréquent dans un problème génétique à la naissance.

Alors, je m'étais amusée à prendre des publications du monde entier qui étudiaient les causes des surdités des enfants pour regarder la fréquence d'anomalie dans ce gène. Il y a des différences, il faut être prudent par les personnes qui ont écrit ces publications n'ont pas toujours pris le même ensemble d'enfants. Il y avait des enfants qui venaient d'instituts pour lesquels il n'y avait que des enfants sourds profonds, d'autres où c'était toutes importances de surdité, certains, ce n'était que des surdités isolées. C'est pour vous montrer que cette anomalie génétique existe quelle que soit notre origine. Par contre, la faute d'orthographe dans le gène, ce qu'on appelle une mutation, je vous ai dit qu'un gène, c'est fait avec un code, donc, qu'est-ce qu'on fait pour regarder un gène ? On lit le code. Et donc, la mutation, la faute d'orthographe dans le gène n'est pas la même en fonction de nos origines. Celle-ci, en noir, elle existe dans les populations caucasiennes, globalement, aucun racisme là-dedans, c'est juste pour vous donner une idée, à peau blanche, donc, qui sont en Europe, dans le Maghreb et en Amérique du Nord puisque les Américains viennent du vieux continent, des européens.

Par contre, si on regarde d'autres populations, comme par exemple les populations asiatiques, ils n'ont pas la même anomalie dans ce même gène.

Alors, ça sert à quoi cette protéine ? C'est une protéine qui sert à faire des ponts, des tunnels entre les cellules. Donc, ça, c'est cette petite protéine, vous voyez, là, par exemple, en vert ou en rouge, elle va se grouper et ce petit canal va se mettre en face d'un autre petit canal, entre deux cellules, là où vous avez une cellule 1, une cellule 2, et vous voyez, ça fait des tunnels. Et donc, il y a un certain nombre de molécules qui vont passer d'une cellule à l'autre cellule.

Et quand on regarde... Alors, ce n'est pas une cochlée d'enfant, hein... Mais pour étudier une anomalie génétique, pour comprendre exactement où est le problème et aussi comment fonctionne un organe normalement, on fait ce qu'on appelle des modèles animaux, c'est-à-dire qu'on va transformer les gènes d'un animal, en général une souris, mais ça peut être un poisson aussi, pour essayer de regarder exactement ce qui se passe. Et donc, là, c'est dans une souris. Et en fait, ce que vous voyez là, c'est ce que je vous ai montré tout à l'heure. C'est les cellules avec les petits cils, dans la cochlée. Et donc, vous les reconnaissez, elles sont là.

Et donc, ça, au départ, c'est chez une souris qui a la même anomalie génétique que la plupart des enfants sourds, et au début, ces cellules, elles sont là, elles ressemblent à une cellule qui n'a pas de problème. Et au fur et à mesure, ces cellules vont devenir

anormales, elles ne vont plus fonctionner, voire disparaître. Et si on regarde quand ça se passe chez une souris, c'est après la naissance, mais si on regarde par rapport à un être humain... Une souris, ça passe moins longtemps dans le ventre de sa maman qu'un petit bébé... Là, c'est quelque chose qui se passe à l'intérieur du ventre de la maman. Et donc, on pense que cette protéine sert à faire passer une molécule qu'on appelle le potassium dans ces cellules de la cochlée. Et ce potassium est indispensable pour faire fabriquer l'influx nerveux à ces cellules ciliées dont j'ai parlé tout à l'heure.

Donc, je vous ai parlé d'un seul gène qui donne juste des surdités isolées, mais c'est un peu la cause majeure dans le monde entier de surdité de l'enfant.

Je vais juste parler de deux formes associées, syndromiques, de surdité, je ne vais pas faire un catalogue, c'est juste pour montrer qu'un gène peut avoir une action au niveau de plusieurs organes et qu'un enfant qui a une surdité au départ peut avoir d'autres problèmes de santé au fur et à mesure du temps, ou avoir des particularités physiques qui sont dues à la cause de sa surdité.

Donc, là, c'est juste pour vous montrer quelques exemples avec des particularités physiques. Celui-ci donne un problème du rein, celui-ci donne un problème d'une glande qu'on appelle la thyroïde, qui donne des hormones, qui est dans le cou et celui-ci donne des problèmes visuels associés. On commence par le syndrome de Usher dont vous avez probablement entendu parler. Pourquoi on appelle ça Usher ? Parce que, à l'époque, on ne connaissait pas les différents gènes et les protéines, c'était des médecins, souvent, qui donnaient leur nom à la découverte d'un nouveau syndrome. Donc, c'est Monsieur Usher qui avait déterminé ça. Donc, ces enfants naissent avec une surdité plus ou moins sévère en fonction du type de syndrome de Usher, il y en a trois types différents. Dans le type 1, la surdité est profonde sur les deux oreilles à la naissance, ces enfants ont des problèmes d'équilibre, donc, ils marchent tard, et ils vont avoir des problèmes visuels sur lesquels je vais revenir, vers l'âge de la pré-adolescence.

Dans le type 2, il s'agit d'une surdité, là, qui n'est pas profonde à la naissance, qui est moyenne. Il n'y a pas de problème d'équilibre, et le problème visuel survient plutôt vers l'âge d'adulte jeune, une vingtaine d'années. Le troisième, vous l'oubliez, c'est très, très rare.

Ce syndrome touche un enfant sur 20 000 à peu près à la naissance.

Et donc, les problèmes visuels vont commencer par un enfant qui va être gêné par le soleil, par la lumière forte, et qui va avoir du mal à se déplacer dans la pénombre, quand le soleil diminue, quand la pièce est sombre, quand ils passent d'une cour d'école éclairée au couloir qui est sombre.

Puis, petit à petit, cet enfant va perdre de la vue sur les côtés. On connaît aujourd'hui neuf gènes différents qui, chacun, est responsable d'un syndrome de Usher particulier, et la transmission dans la famille de cette anomalie génétique est la même que pour la connexine, c'est-à-dire que deux parents sont porteurs d'une anomalie de ce gène sans le savoir. Tous les deux ont une anomalie sur le même gène et peuvent transmettre, du coup, soit la bonne, soit la mauvaise copie à leur enfant, et avec 25 % de risques, cet enfant peut avoir reçu les deux copies anormales de ce gène et avoir un

syndrome de Usher alors que personne n'est connu pour avoir ce syndrome dans la famille.

Je vous ai parlé d'a quoi sert la connexine 26, je vais montrer à quoi sert un des gènes du syndrome de Usher, vous reconnaissez les cils de la cellule de la cochlée, très belle architecture. Et là, c'est une souris qui n'a pas une des protéines les plus fréquentes dans le type 1 du syndrome du Usher, la myosine 7A, sur les deux copies. Et là, vous voyez qu'il y a un gros problème dans l'anatomie, dans l'architecture, dans la création de ces cellules ciliées. Et on peut comprendre que ces enfants aient un surdité importante à la naissance.

Deuxième syndrome, qui là, n'entraîne pas un autre problème médical, mais plutôt des particularités physiques, c'est le syndrome de Waardenburg. Le signe de langue des signes est parfaitement en rapport avec le syndrome. En général, ce sont des enfants qui ont une surdité à la naissance, pas toujours profonde, et pas toujours sur les deux oreilles, associée à des anomalies de la pigmentation de la couleur des cheveux, d'où le signe en langue des signes, avec des enfants qui naissent avec une mèche de cheveux blancs, des yeux de couleur différente, et des taches sur la peau qui ne bronzent pas. Il y a plusieurs types aussi de ce syndrome, les plus fréquents sont le type 1 et le type 2, je vais vous montrer la différence. Et comme je vous ai montré tout à l'heure, il s'agit de gènes dominants, c'est-à-dire qu'il suffit qu'une seule des copies soit anormale pour qu'on ait un syndrome de Waardenburg. Mais quand on a un tel syndrome, on n'a pas forcément une surdité. La surdité existe entre 20 et 70 % des personnes qui ont ce syndrome.

Donc... Je vous demande de ne pas prendre de photo, même si les personnes qui sont là ont donné leur autorisation.

Vous voyez une maman qui a une surdité, d'origine antillaise, avec de magnifiques yeux bleus, ce qui est rare pour les Antillais, avec un garçon qui a un oeil marron et un bleu. C'est un bleu très beau, très fort, pas un bleu habituel. Ce petit garçon a une tache sur la peau qui ne bronze pas. Ce petit garçon, il a une surdité sévère des deux côtés. Ce petit garçon a un œil marron, un bleu, et vous ne voyez pas le blanc de son œil à l'intérieur. Ça, c'est la caractéristique du type 1.

Il est né avec une toute petite mèche blanche qui a disparu.

Donc, ça, c'est pour vous montrer d'autres exemples avec des enfants qui ont des yeux de couleur différente, ou des yeux très, très bleus, tous les deux, ou alors, particulier, un cadran bleu et un cadran marron.

Un des parents de ces enfants a un syndrome de Waardenburg, mais ne peut avoir que la mèche blanche alors que son enfant peut n'avoir que la surdité, etc. C'est la copie qui n'est pas normale, transmise par ce papa, qui avait une mèche blanche qui a disparu avec le temps. Et qui a transmis ça à son fils, qui, lui, a une surdité, et aussi des yeux de couleur différente. Vous voyez que la façon de réagir du corps du papa et du fils est différente.

Avec la même anomalie génétique, c'est ce qu'on appelle l'expressivité variable.

Donc, je pourrais vous parler pendant des heures de centaines de gènes différents, mais je pense que ce n'est pas l'intérêt.

Donc, je vais m'arrêter là pour la partie très théorique sur la description de gènes, et je vais vous expliquer en pratique comment ça se passe. Donc, en fait, je suis donc

pédiatre généticienne, je reçois soit des enfants en consultation, à peu près deux tiers d'enfants, un tiers d'adultes. Les enfants peuvent être tout petits, et là, ce sont les leurs parents qui cherchent à savoir pourquoi leur enfant a une surdité, ou il peut être plus grand et avoir demandé lui-même à comprendre pourquoi ils ont cette surdité. Donc, mon rôle principal, c'est de déterminer la cause pour répondre à la question : pourquoi ?

Eventuellement, de regarder si cet enfant, ce jeune adulte, peut avoir d'autres problèmes qui sont là au moment où je le vois, ou qui vont apparaître avec le temps. Savoir aussi si la surdité n'est pas sévère à la naissance, est-ce que cette surdité peut s'aggraver avec le temps.

Je vous ai montré qu'il y a différentes façons de transmettre une anomalie génétique, donc, certains parents sont intéressés de savoir s'ils vont avoir d'autres enfants entendants ou sourds, ou si leur enfant lui-même peut avoir des enfants entendants ou sourds.

Aujourd'hui, il n'y a pas de traitement en termes : je donne un médicament, j'entends parfaitement bien après.

On pourra reparler de l'avenir proche, éventuellement, de fabrication de ces traitements, mais aujourd'hui, il n'y en a pas. Par contre, il y a certaines anomalies génétiques qui peuvent faire que vous avez une anomalie génétique, vous n'avez pas de surdité, mais si vous prenez certains médicaments, alors, ce ne sont pas des médicaments de la vie de tous les jours, vous allez avoir une surdité qui va apparaître à 100 % et de façon rapide. C'est ce que j'appelle la prévention, si on trouve ça dans une famille, il faut éviter de prendre tel médicament.

Et puis, quand il y a un projet d'implantation cochléaire, certaines causes de surdité vont amener des résultats de perception du son meilleure avec un implant cochléaire que d'autres. Et donc, c'est une information qui peut être utile quand il y a ce type de projet.

Comment ça se passe en pratique ?

Alors, je vous parle de ma consultation, pas de la consultation d'autres médecins. Je parle de la mienne. On l'a mise en place il y a plus d'une dizaine d'années. Comment ça se passe ? Je suis désolée, mes jolis dessins sont passés par dessus le texte, ce n'est pas grave. La famille, ou l'adulte, sont d'abord... Rencontrent d'abord la psychologue, c'est la première personne qu'ils rencontrent quand ils viennent en consultation. Pourquoi ?

Parce qu'on reprend avec les parents ou avec l'adulte jeune un peu les raisons pour lesquelles il est venu, et un peu aussi pour expliquer les limites, les apports, et pour remettre aussi un enfant plus grand dans le centre de la consultation. Parce que parfois, ces enfants vont d'un spécialiste à un autre, mais ils ne savent pas bien pourquoi. Et donc, nous, ça nous semble très important que cet enfant, alors, évidemment, à six mois, c'est plus compliqué d'expliquer la génétique, mais dès qu'il le peut, on veut que cet enfant ait bien compris quelles étaient les questions auxquelles on pouvait répondre avec la consultation.

Après, ils vont voir une infirmière qui va s'occuper de cet enfant, le mesurer, le peser, parce que vous avez compris que pour moi, c'est important de voir s'il n'y a pas

d'autres problèmes. Il y a des surdités, par exemple, qui s'accompagnent de petite taille.

Et puis, chose très bête, mais à laquelle on tient beaucoup, comme à l'issue de cette consultation, il peut y avoir une prise de sang, elle va faire en sorte de mettre des patch anesthésiants pour la peau pour que cet enfant ne soit pas traumatisé par cette prise de sang éventuelle, ne la sente pas. Après, les parents et l'enfant vont rencontrer une conseillère en génétique, qui reprend l'histoire de la famille, des cousins, des cousines, de cet enfant, de pourquoi il vient, quels examens il a pu avoir demandés par d'autres médecins. Et après, je vais voir cet enfant.

Comment est organisée, sur le plan de la France, cette consultation spécialisée pour les surdités génétiques ? Il existe depuis 2004 un plan maladies rares, fait par le ministère de la santé. Qu'est-ce qu'on appelle une maladie rare ? C'est une maladie qui touche moins d'un enfant sur 2000 à la naissance. Je vous ai expliqué, pour moi, surdité, c'est plein de surdités différentes, si on regarde les causes, ça touche moins d'un enfant sur 2000 à la naissance. Si on veut le mettre dans une catégorie de centre de référence, on peut appeler ça maladie rare. Je vois à peu près 600 familles par an avec 350 enfants ou jeunes adultes nouveaux chaque année, avec des enfants qu'on voit à l'hôpital Necker et des adultes qui peuvent être soit des adultes qui sont nés sourds et qui veulent savoir pourquoi, soit des adultes qui deviennent sourds, à la Pitié-Salpêtrière.

Je travaille en relation avec les services d'ORL de Necker pour les enfants, de la Pitié-Salpêtrière pour les adultes, et dans mon centre de référence, il y a une sage-femme qui s'occupe des couples sourds ou des couples où une des deux personnes est sourde, et qui pratique la langue des signes, qui est à la Pitié-Salpêtrière. Tout ça est en relation avec un laboratoire qui fait des analyses de routine, sur les causes génétiques qu'on connaît aujourd'hui, et un laboratoire de recherche que je dirige sur essayer de voir si on peut trouver d'autres causes qui ne sont pas connues. Tout ça en rapport avec d'autres collègues qui s'occupent d'autres types de maladies rares. Il peut y avoir une surdité et une petite taille, j'ai des collègues spécialisés dans la petite taille, quand c'est une maladie très rare, il est souvent indispensable de travailler ensemble.

Et donc, ce centre fait partie d'un réseau. Donc, je coordonne un réseau national qui est le réseau national des surdités génétiques. Le coordinateur, c'est moi, c'est à l'hôpital Necker. J'ai donc un relais pour les adultes à la Pitié-Salpêtrière avec une ORL que j'ai formée sur le plan génétique. Un autre centre est à Lille, et vous avez vingt autres centres répartis sur toute la France, et il y en a un à l'île de la Réunion. Dans chacun de ces centres, il y a des consultations de génétique qui sont spécialisées pour les problèmes auditifs.

Et à chaque fois, il y a un généticien et une équipe d'ORL, et puis, éventuellement, un laboratoire, ça dépend si c'est petit ou gros, peu de laboratoires font ces recherches.

Et puis, cet ensemble de centres qui sont référents pour les causes de surdité est inclus dans un ensemble qu'on appelle une filière, avec des centres qui, eux, sont spécialisés dans les problèmes de vision. Pourquoi ?

Parce que d'abord, la cochlée et la rétine sont deux organes, sur le plan des cellules, qui se ressemblent. Et aussi parce que si on regarde les syndromes les plus fréquents, ils touchent à la fois l'audition et la vue.

Et puis, je coordonne aussi un réseau européen dans lequel il va y avoir des généticiens, des chercheurs, des ORL, des laboratoires, sur le même thème, les surdités génétiques.

Et dans ces différents réseaux, national ou européen, on travaille avec des associations, soit de parents d'enfants sourds, soit de personnes sourdes.

Alors, cette diapositive, c'est fait pour parler de ce qu'on fait... Qu'est-ce qu'on peut proposer comme type de recherche génétique en routine, c'est-à-dire dans un hôpital. On ne parle pas de recherche, là. On parle de rechercher des choses connues. Donc, vous avez peut-être entendu parler, dans le passé, de ce qu'on appelle un caryotype, qui était une étude des cellules du sang pour regarder les fameux 46 chromosomes dont je vous parlais. Ça, on ne le fait quasiment plus. Et en plus, on ne trouve rien quand on le fait devant une surdité.

Après, on peut faire un test qui va lire le code d'un gène. Vous voyez, ici, il y a un code qui est là, le code par exemple de la connexine 26. Et nous, qu'est-ce qu'on fait ? On va regarder si on trouve une faute d'orthographe, un morceau en moins, en plus, un changement dans le code, qui peut expliquer la surdité de l'enfant ou de l'adulte qu'on a vu.

Donc, comment ça se passe en pratique ?

En pratique, souvent, on part d'un tube de sang tout bête, mais on peut le faire aussi quand ce n'est pas pour faire vraiment des choses très spéciales, de salive. En particulier quand les enfants sont petits.

Et puis, dans ce tube, on va extraire des globules blancs et on va extraire de ces globules blancs tout le matériel génétique des 20 000 gènes fois deux copies, ce qu'on appelle l'ADN. Donc, là, dans ce petit tube, vous avez l'ADN d'une personne, des milliers de copies que l'on a trouvées dans ces globules blancs puisque je vous ai dit que tous les gènes sont dans tous les noyaux de toutes les cellules.

Et donc, après, on va, par différentes méthodes, lire un gène.

Et donc, avant, ce qu'on faisait, c'est qu'on regardait gène par gène.

Donc, je vous ai dit : 118 gènes connus aujourd'hui pour donner des surdités sans autre anomalie, surdités isolées, des centaines de syndromes différents, donc, évidemment, à l'hôpital, on ne pouvait pas faire l'analyse sur tous les gènes. On regardait les plus fréquents, dont par exemple la connexine 26. Et maintenant, on a des technologies qui nous permettent de regarder des centaines, voire des milliers de gènes à la fois.

C'est aussi cette technique qui, en recherche, nous permet de regarder le code des 20 000 gènes chez une personne. Alors, ça, ce n'est pas de la routine, ce n'est pas ce qu'on fait tous les jours à l'hôpital, mais c'est la même technique. Et donc, maintenant, on utilise cette technique pour aller regarder chez une seule personne, même chez plusieurs dizaines à la fois, l'ensemble des gènes qui donnent une surdité. C'est nous qui avons décidé d'aller regarder cinquante, cent, deux cents gènes différents à la fois. Alors, évidemment, ça donne plus d'informations, mais c'est aussi

beaucoup plus compliqué à analyser, et donc, beaucoup plus long. Surtout que par contre, on ne nous donne pas beaucoup plus de moyens pour le faire.

Donc, ça, c'était les tests de routine, maintenant, je voudrais parler un petit peu de la recherche pour vous montrer quelques projets de recherche dans lesquels je suis impliqués. C'est la vraie vie.

Donc, ma recherche principale, elle est donc à l'institut Imagine, j'ai une toute petite équipe, on est très peu. Et on cherche à trouver d'autres causes de surdité, soit de l'enfant, soit de l'adulte jeune.

Et puis, je m'occupe aussi de recherche dans ce qu'on appelle les sciences humaines et sociales. C'est la psychologie, la sociologie, ça peut être l'économie, la philosophie, etc.

Et donc, dans ces recherches-là, je coordonne une étude sur les aspects psychologiques du syndrome de Usher. Ça consiste à rencontrer et proposer de remplir des questionnaires à des adultes jeunes ou moins jeunes qui ont ce syndrome de Usher pour comprendre leur vraie vie, pour savoir comment eux, vivent les choses. Pour savoir s'ils ont une famille, des enfants, s'ils travaillent, quelles ont été leurs difficultés, mais aussi quelles stratégies ils ont mises en place pour avoir moins de difficultés avec ce problème à la fois d'audition et de vision.

Et donc, pour ça, je travaille avec une sociologue et une psychologue. Je m'occupe aussi, avec toute une équipe, avec en particulier une sage-femme, de monter des ateliers et de proposer des ateliers pour donner des informations sur la vie sexuelle, l'intimité, et aussi ce qu'on appelle la parentalité, le fait de vouloir et d'avoir des enfants, de personnes en situation de handicap. Alors, c'est beaucoup de handicaps différents, il y a des handicaps moteurs, des handicaps psychologiques, et moi, je m'occupe de la partie des handicaps sensoriels, on peut appeler ça comme ça.

Je fais aussi... Je participe aussi à des travaux de recherches très, très particuliers sur des formes de surdités très, très, très particulières, par exemple, des surdités qui ne sont pas dues à un problème de la cellule de la cochlée, mais du nerf qui est derrière, pour comprendre quelles sont les causes et comment fonctionne ce nerf. Enfin, je participe à un nouveau projet de recherche qui vient d'être financé, qui va avoir lieu sur quatre ans, et dont le but, à la fin de ces quatre ans, est de proposer un traitement à des parents d'enfants qui ont une surdité profonde congénitale, isolée, due à l'atteinte d'un gène qu'on appelle l'otoferline, qui représente à peu près 3 % des surdités de l'enfant. Et je vous parle de projets dont j'espère qu'ils seront financés. J'ai proposé un projet à la CNSA, qui, pour essayer de créer une échelle de qualité de vie, à partir de ce que les personnes qui ont une surdité vivent elles-mêmes. Parce que très souvent, c'est ce qu'on appelle évaluation de qualité, qui peuvent servir à énormément de choses, cela va de la compensation financière d'un handicap par ce qu'on appelle la maison du handicap, à évaluer l'efficacité d'un traitement ou d'une prothèse. Très souvent, ces échelles de qualité de vie, sur lesquelles on va se baser, ont été faites à partir de l'expérience de professionnels, et pas des personnes elles-mêmes.

Et donc, ça m'intéresserait que ce soit fait à partir des personnes Elles-mêmes.

Je vous ai dit que très souvent... 90 % des enfants qui ont une surdité profonde à la naissance ont des parents entendants.

Et donc, nous avons vu ces vingt dernières années, beaucoup d'enfants en bas âge, petits, à différents âges, mais petits, qui n'ont pas compris, n'ont pas eu accès à l'information sur la cause de leur surdité parce qu'ils étaient trop jeunes. J'aimerais m'intéresser à ce que comment cette information est passée des parents à un adolescent ou un adulte jeune.

Est-ce que c'est donné par les parents ? Est-ce que ce n'est pas donné par les parents ?

Pourquoi oui ? Pourquoi non ?

Dans quelles circonstances oui ?

Dans quelles circonstances non ?

Est-ce que c'est plutôt donné quand l'enfant lui-même pourrait transmettre cette surdité ou pas ? Quand la surdité est associée à d'autres problèmes de santé ou pas ?

Pourquoi je fais cette recherche ? Parce que j'ai remarqué ces dernières années qu'il y a beaucoup de jeunes d'une vingtaine d'années qui ont une surdité de naissance, et pour laquelle je connais la cause, mais ils viennent me voir comme s'ils ne m'avaient jamais rencontrée. Ils ne connaissent pas la cause de leur surdité et ça les intéresse. Il n'y a pas eu cette transmission de l'information. Et j'aimerais savoir pourquoi.

En ce moment, je m'intéresse à une forme de surdité particulière qui s'associe à un problème de formation de la partie qui s'occupe de l'équilibre, le vestibule.

J'ai fini. Je vous présente ma petite équipe.

Elle est faite d'une secrétaire, Eva, d'une conseillère en génétique, Souad, d'une psychologue, avant, c'était Mélodie, elle vient de changer, c'est Jeanne, d'une infirmière, Fabienne. J'ai une collègue généticienne, Elisa, qui fait des consultations avec moi. Laurence, elle, est biologiste, elle fait les analyses de routine. Inès, elle, m'aide pour la partie qui est en lien avec les troubles de la vision. Et Sylvain que vous voyez avec ses magnifiques cheveux bouclés, travaille avec moi dans le laboratoire de l'institut Imagine, il crée des modèles de poissons qui ont des anomalies génétiques qui rendent les enfants sourds.

Voilà, je vous remercie.

Je suis prête à répondre à vos questions.

Ce qui compte, c'est le dialogue.

J'espère que j'ai été claire, pas trop compliquée, j'ai essayé de faire passer les informations avec le plus de clarté et de transparence.

- Je pense que ça a été. Je pense qu'on va laisser les questions, et chacun s'exprimer. Est-ce que vous voulez vous asseoir ? Ça fait un heure que vous êtes debout...

- Si on peut résumer, en termes d'avancées génétique et surdité, actuellement, on en est encore à essayer d'identifier d'autres gènes par rapport à la surdité isolée ou syndromique. On en est là, on a encore un grand travail à faire sur l'identification d'autres gènes ?

- On est encore dans l'identification. Aujourd'hui, quand un enfant a une surdité à la naissance, on va dire classique, parce qu'il y a certaines formes où on a encore

énormément de choses à découvrir, avec ce qu'on connaît aujourd'hui, on arrive à trouver la cause 7 fois sur 10.

Génétique, hein.

- Donc, sur l'ensemble de vos visites, ça veut dire que deux parents sur dix n'ont pas...

- Trois.

- N'ont pas d'explication.

- Même en ayant été jusqu'au bout de toutes les analyses, on va dire connues, c'est-à-dire avec la nouvelle technique qui permet de regarder tous ces gènes-là. On en analyse 214.

Donc, avec cette technique, on arrive à résoudre la cause dans à peu près 70 % des cas.

- Sur un autre aspect, la façon dont les parents font cette démarche de vouloir connaître la génétique de leur enfant ou d'eux-mêmes, s'ils sont adultes, est-ce que leur démarche est ciblée principalement sur l'explication de l'origine ?

Est-ce qu'ils n'aspirent pas à autre chose dans leur démarche ?

- Alors, jusqu'à aujourd'hui, moi, j'avais fait un questionnaire, il y a déjà peut-être cinq ou six ans, sur cette question, que j'avais envoyé via les associations de parents d'enfants sourds, mais aussi de personnes sourdes, pour essayer de savoir s'ils étaient venus en consultation et pourquoi.

La question numéro 1, c'est : pourquoi ?

Pour répondre à la question : pourquoi ?

C'est la première chose. La deuxième chose, loin derrière, c'est pour savoir si cette surdité peut s'accompagner d'autres problèmes. Faire partie d'un syndrome. La troisième chose, c'est est-ce que, moi-même, je peux avoir d'autres enfants qui sont sourds ? Ou est-ce que mon enfant lui-même peut être sourd ?

La question du traitement est une question qui est de plus en plus posée, mais on n'a pas encore évalué, comme aujourd'hui, il n'y a pas d'essais de traitements dans le monde entier, je parle, pour une surdité précoce, même plus tardive, on n'a pas encore évalué quel est le pourcentage de personnes qui... Enfin, de parents d'enfants sourds, ou de personnes sourdes, qui souhaiteraient ce type de traitement. Ce n'est pas encore évalué. Moi, je peux vous dire en consultation que c'est une question qui m'est posée, mais souvent dans un deuxième temps. C'est-à-dire quand j'ai trouvé la cause, là, les parents, éventuellement, ou la personne elle-même, me dit : du coup, est-ce que ça se traite ?

Mais c'est, en tout cas, de mon expérience, pas la première cause ou raison pour laquelle ils viennent dans une consultation de génétique.

- Dans cette perspective de thérapie génique, on en a parlé, car on a vu paraître un article qui a étonné tout le monde, par rapport à une expérience qui a bien réussi, par rapport à des souris sourdes à qui on avait rendu les oreilles, et que, bien sûr, l'article faisait un petit peu l'éloge, et qui montrait des perspectives à court terme sur des essais auprès du genre humain. La question, c'est de dire : mais vous, en tant que chercheur, sur la thérapie génique, qu'est-ce qu'il reste à faire ? Est-ce que les avancées sont réelles ? Est-ce qu'on a commencé à entreprendre cette démarche-là ?

- Alors, d'une façon générale pour toutes les maladies de tous les organes, il y a encore très, très peu d'essais de thérapie génique dans le monde entier pour toutes les pathologies. Il commence à y en avoir quelques-uns, par exemple, dans le domaine visuel, dans le domaine des pathologies musculaires, dans le domaine de certaines maladies sanguines, ou des défenses immunitaires. Ou des pathologies aussi osseuses, de croissance, de très petite taille. Alors, il faut savoir qu'un traitement d'une pathologie génétique ne passera pas forcément par une thérapie génique. Je prends un exemple complètement vécu il y a peu de temps, rien à voir avec la surdité, c'est pour vous faire comprendre que c'est quelque chose qui est envisageable pour toute pathologie due à une anomalie d'un gène. Il y a une syndrome, le syndrome de Cloves, qui va donner chez des enfants des aspects de croissance, de grossissement d'une partie du corps. Certaines fois, ce n'est pas grave, certaines fois, ça peut être mortel parce que ça dépend de l'organe touché, etc.

C'est une maladie due à un dérèglement génétique dans ces cellules. Grâce à la compréhension de à quoi sert ce gène dans la multiplication des cellules, de façon générale, un de mes collègues à l'hôpital Necker, a monté un traitement qui a sauvé des jeunes et des enfants de cette pathologie. Mais qui n'est pas une thérapie génique. Il a utilisé la connaissance de la fonction du rôle de la protéine, et il s'est aperçu qu'il y avait un autre traitement donné pour une autre maladie, qui pouvait agir sur ce gène, pour cette protéine qui était dérégulée. Donc, en fait, une pathologie génétique ne va pas forcément être traitée par l'ajout du gène normal. D'accord ? Je pense que c'est important de savoir ça. D'une façon générale, il y a peu d'essais de thérapies géniques dans le monde, mais de plus en plus. La souris dont vous parlez, c'est la souris qui est le modèle du gène dont j'ai parlé tout à l'heure, l'otoferline, qui est donc un gène qui donne une surdité qui peut être profonde à la naissance, et bilatérale, qui représente à peu près 3 % des surdités de l'enfant. Mes collègues de l'institut Pasteur ont rendu la souris sourde en créant une anomalie dans le gène, et ont réintroduit le gène normal. C'est quoi la thérapie, là, on prend un transporteur, c'est un virus, on va mettre le code du gène qui est anormal chez l'enfant. Donc, on va mettre le code normal et l'inclure dans l'ADN du virus. Ce virus a un truc qui nous intéresse, il a la capacité de rentrer dans le noyau d'une cellule, c'est comme ça qu'on est malade, comme moi aujourd'hui, et d'aller y mettre son virus, pardon... Son ADN, dans l'ADN de la cellule. Et donc, cette cellule qui va être infectée, entre guillemets, parce que ça ne donne pas de maladie, elle va fabriquer du coup cette protéine qui manque. Alors, pour une oreille, il faut d'abord savoir quel est le gène qui n'est pas normal. Il faut trouver le bon virus, il faut savoir avec quel virus on va transporter ce gène. Il faut savoir comment est-ce qu'on introduit le gène dans les

cellules et dans quelles cellules on veut le mettre parce que, aller le mettre dans les cellules du foie quand on veut traiter une surdité, ça ne sert à rien. Il faut que cette cellule soit capable de recevoir ce gène, qu'elle soit vivante, et il faut que ça dure le temps qu'on veut que ça dure.

Donc, vous voyez qu'il y a beaucoup, beaucoup, d'étapes. Si je prends d'autres pathologies, on peut avoir vingt ans entre la découverte d'un gène et éventuellement un début d'essai.

Donc, la souris dont vous parlez, c'est ça, elle a été traitée avec un virus qui contient l'otoferline normale, mes collègues ont montré que ces souris retrouvaient de l'audition. Ce sont des souris, d'accord ? Ils les ont suivies pendant longtemps, longtemps pour un souris, on va dire.

Pour voir si elles redevenaient sourdes, elles ne redevenaient pas sourdes. Et ils ont sacrifié les souris pour voir si le gène était bien allé dans les cellules qu'on voulait cibler. Effectivement, c'est l'essai thérapeutique dont je vous parle qui aura peut-être lieu, mais je ne le sais pas car il y a encore des étapes à passer, à l'hôpital Necker, peut-être dans quatre ans, si toutes les étapes que je viens de déterminer sont franchies, mes collègues pourront proposer, mais uniquement dans cette forme-là, moins de 3 % des enfants sourds, il ne faut pas délirer, c'est juste ça... En ayant déterminé que c'était bien ça avant. On ne va pas aller faire ça pour un enfant qui a une surdité due à la connexine 26, par exemple.

- Pourquoi ?

- Parce que ce n'est pas la cause. Leur otoferline marche très bien. C'est comme si j'allais traiter... Vous traiter pour une hypertension alors que vous êtes diabétique ! C'est la même chose. Comme si j'allais vous donner un médicament qui va faire baisser votre tension alors que je veux baisser votre sucre dans le sang. Ça ne sert à rien. Avant de traiter, il faut savoir quelle est la cause. On intervient directement sur la cause. Ce n'est pas quelque chose de général. C'est quelque chose de très précis, ça ne concernera qu'un petit nombre à chaque fois de personnes. Et c'est la même pour les autres essais thérapeutiques, par rapport à la rétine, ça ne concerne que quelques patients dans le monde, car chaque forme d'atteinte de la rétine est très, très rare.

- Une autre question, pour les sourds avec la connexine 26 en cause, il s'agit quand même bien d'une surdité qui pourrait aussi bénéficier plus tard de ce même processus ?

- Ça, je n'en sais rien du tout, et pour tout vous dire, je ne le pense pas. Car comme je l'ai montré, il y a une destruction des cellules de la cochlée. Et si la surdité est profonde à la naissance, probablement il n'y a plus beaucoup de cellules pour y mettre un gène. C'est pour ça qu'il faut être très précis dans les informations qu'on donne sur ces thérapies, pas de fantasme parce que si l'objectif est de traiter une surdité à la naissance, et j'ai bien dit « si », il faudra que ce soit un type de surdité pour lequel les cellules sont vivantes, présentes, et ça, il n'y en a pas énormément. Parce que, comme je vous ai montré, la plupart des gènes qui touchent l'oreille

donnent une protéine dans ces cellules ciliées. Donc beaucoup de ces cellules sont détruites ou pas présentes à la naissance.

- Dans l'absolu, en tant que chercheur, outre le fait que sur une démarche d'identification des gènes, est-ce que pour vous et d'autres collègues, l'absolu, c'est une visée ? De quoi, d'aller dans une forme de thérapie ? Ou c'est une chose exclue de votre démarche ?

- Je pense que c'est difficile de répondre en totalité à votre question parce que je pense qu'il y a deux aspects. Moi, je suis à la fois chercheuse et médecin. Quand on est médecin, on est là pour soigner. Si on considère qu'un organe qui ne fonctionne pas, comme un pancréas qui donne un diabète, une cochlée qui donne une surdité, mon but en tant que médecin pédiatre, c'est de soigner. Et donc de faire que cet organe fonctionne. Comme quand je donne de l'insuline à un bébé diabétique. En tant que chercheuse, ça peut être complètement différent. Moi, ma démarche aujourd'hui a plus été dans le fait de comprendre quelles étaient les causes, parce que, ce que je vois tous les jours, c'est que comprendre, c'est très important. Comprendre tout dans la vie, comprendre. Aujourd'hui, on est à l'ère de l'Internet, etc. Les gens, ils tapent sur Google sans arrêt pour comprendre. Comprendre, ça ne veut pas dire ne pas vouloir d'autres enfants sourds, ou faire que ces enfants deviennent entendants. Ce n'est pas obligatoire. C'est déjà comprendre.

- Sur cette dimension éthique, c'est vrai qu'elle revient souvent par rapport au sujet. Il y a plusieurs visions, sur la surdité isolée, c'est que c'est assez isolé, c'est que c'est la seule déficience, avec quelque chose de particulier qui est la communauté, la culture. Dès lors qu'on considère que la surdité n'est pas une maladie d'un point de vue anthropologique et que ce genre de démarche scientifique, et je peux comprendre de leur point de vue que ça peut être vécu comme une menace sur leur existence communautaire, comment vous répondez à ça ?

- Je pense qu'il y a plein d'aspects, je n'aime pas le blanc et le noir, il y a plein de couleurs dans la vie. D'abord, comme je vous ai dit, il n'y a pas une surdité, mais des surdités. Et chaque personne qui a une surdité, qui a une cochlée qui ne fonctionne pas, elle est différente. Chaque personne est différente. Comment on se définit en tant que personne ? Je vous parle de moi, là, c'est ma position, pas celle d'autres personnes, mais c'est la mienne : pour moi, la femme n'existe pas, il y a des femmes. L'homme n'existe pas, il y a des hommes. Il y a des femmes intelligentes, des femmes qui sont stupides, des hommes qui sont violents, des hommes super câlins. Voilà. J'ai du mal à catégoriser les gens. Donc mettre les gens dans les boîtes, pour moi, c'est difficile. Donc maintenant, si on parle de la communauté sourde, pourquoi ? Je vais être très réductrice mais on ne peut pas parler de tout, mais il n'y a pas de communauté de diabétiques. D'accord ? Alors qu'il y a un organe qui ne fonctionne pas, le pancréas. Il y a une communauté de personnes qui ont une surdité. Pourquoi ? Parce qu'il y a une langue, et cette langue, elle a réuni des personnes, et cette langue fait partie d'une culture parce que ça a regroupé un certain nombre de

personnes, comme on peut considérer que la langue chinoise avait réuni des gens autour d'une culture, ou la langue espagnole, ou la langue française. Donc il y a cette langue. Et c'est ça qui pour moi en fait quelque chose de particulier, et comme « pathologie », si on le considère du point de vue médical. Après, il faut aussi remettre les choses dans le contexte. 90 % des enfants sourds ont des parents entendants. Leur langue maternelle, à ces parents, c'est la langue orale, le français par exemple. On peut comprendre que ces parents veuillent éduquer leur enfant, puisqu'on fait des choix sur tout en tant que parents, des choix de prénom, de culture, d'alimentation, de tout ce que vous voulez, et donc que ces parents veuillent éduquer leur enfant dans leur langue maternelle. Je vais prendre une image qui n'est pas du tout réelle, qui est un peu le contretype, c'est comme si on imaginait deux parents de la communauté sourde qui utilisent pour communiquer la langue des signes et qui ont un enfant sourd profond, et à la naissance, cet enfant n'a pas de bras. Et il ne peut donc pas pratiquer sa langue maternelle. Mais la science, la médecine, propose à ses parents de lui greffer des bras pour qu'il puisse pratiquer la langue de ses parents. Est-ce que ces personnes sourdes ne voudraient pas greffer ces bras à cet enfant ? C'est une question que je pose. Evidemment, ça n'existe pas, j'essaie de faire un type contre-type, pour essayer que les personnes dans la communauté sourde essaient aussi de réfléchir à quelle serait leur position si elles étaient dans la position de parents entendants qui ont un enfant sourd. J'ai dû dériver...

- L'enfant est une projection de ses parents...

- Non, pas projection. Il vit dans une société, il a une langue, ses parents ont une langue. Je parle de langue maternelle. Alors maintenant on dit langue familiale, parce qu'il n'y a pas que la mère qui donne la langue, le papa aussi. Ce n'est pas une projection. Je ne parle pas d'enfant idéal. Je vous parle de communauté, de société, d'appartenance à une société. Et du coup avoir envie en tant que parents de faire ce choix qui paraît naturel, comme on fait des choix pour plein de choses, de transmettre sa langue à son enfant. Voilà.

- Merci. Je vais laisser un peu la parole au public, car il reste un peu moins d'une demi-heure. Est-ce qu'il y a des questions dans la salle ?

- C'est étonnant, ça. Il ne faut pas être timide.

- Bonsoir à tous. Je suis ici, je pense, comme pas mal d'entre nous, pour connaître les prochaines solutions, thérapies pour la guérison. Je suis malentendant, à 50 % quasiment. Et je vous ai déjà vue deux, trois fois en rendez-vous, sur dix ans, et on a fait des tests, et on n'a pas détecté la connexine 26. J'ai entendu parler des avancées américaines depuis le mois d'avril. Ils ont validé une phase clinique 1 autour de la thérapie des cellules souches progénitrices. Avec une micro-dose, ils ont pu retrouver 10dB sur quelques fréquences à quelques patients. Ils entament la phase clinique 2 cette année. Qu'est-ce que vous en pensez, de cette technologie qui commence à

avancer ? Sachant que la société a fait une levée de fonds de quasiment 100 millions de dollars, donc ça devient sérieux. Qu'est-ce que vous en pensez ?

- Alors plusieurs choses. Il y a pas mal de recherche dans les types de surdité des personnes adultes, et aussi de ce qu'on appelle la presbyacousie, c'est-à-dire le vieillissement de l'oreille interne chez les personnes seniors, on va dire. Ça, c'est un enjeu de société, parce qu'il y a des dizaines de pourcents de personnes de plus de 50 ans qui auraient besoin d'un appareillage pour entendre correctement. Du coup, on arrive à lever des fonds là-dessus beaucoup plus que pour les surdités plus rares de l'enfant.

Alors la thérapie, entre guillemets, à laquelle vous faites allusion, elle vient d'il y a plus d'une dizaine d'années, je pense, on a rendu sourd un petit rat par des antibiotiques, donc rien à voir avec une cause génétique. Et donc on a carrément tué ses cellules de la cochlée et on a activé la formation de nouvelles cellules de la cochlée. Comment ? Avec l'activation d'un gène qui forme ses cellules pendant la vie embryonnaire. J'ai dit que les protéines ont une cible et un endroit où elles sont fabriquées. Ce gène s'appelle ATO1, qui est un des gènes, car il y en a plein, qui aide à la formation de ces cellules ciliées chez l'embryon. Donc le but était de réactiver ce gène pour que les cellules qui dormaient dans la cochlée, qui n'étaient pas différenciées, qui n'avaient pas donné naissance à des cellules de la cochlée, pour qu'elles puissent les former. Et ça avait été efficace chez un certain nombre de rats. La technique dont vous parlez est dérivée de ça, qui est une réactivation de gènes qui étaient dormants, qui ne servaient plus, pour recréer des cellules qui auraient une efficacité. Quand on parle de surdité génétique, il faut se dire que si on recrée une cellule, elle aura un défaut génétique. Donc il faut à la fois recréer la cellule, mais aussi traiter le défaut génétique. A ma connaissance, ça, ça n'a pas encore été fait. Voilà. Donc ces recherches-là sont intéressantes parce que ça permet de montrer qu'on peut recréer des cellules dans la cochlée, comme on l'a fait dans d'autres organes. Et pour l'instant, ce n'est pas trop en lien avec les surdités précoces qui s'aggravent.

- Ce serait plutôt pour un profil de surdité partielle, pour des adultes, on va dire, qui ont encore des cellules ciliées, c'est ça ?

- Oui, mais aussi qui n'ont pas d'origine génétique claire avec une atteinte d'un seul gène, car sinon, les cellules que vous allez recréer on le même défaut génétique et vont de nouveau dégénérer, c'est ça le problème.

- D'accord, très bien.

- Ce qu'on peut penser par contre, c'est à des thérapies géniques, réintroduction d'un gène pour arrêter...

- C'est en cours, il y a un programme européen de...

- Mais pour l'instant il n'y a pas d'essai thérapeutique.
- Merci.
- Par contre, il y a un aspect que je ne comprends pas trop, qui est un peu contradictoire. J'ai entendu parler qu'il fallait des cellules souches encore vivantes et que si elles étaient tuées, on ne pouvait pas les régénérer. Mais vous venez de dire que vous avez rendu un rat sourd par les antibiotiques. J'aimerais comprendre s'il est possible de faire revivre les cellules qui ont été tuées ?
- Ce n'est pas contradictoire, c'est car les antibiotiques ne s'attaquent pas aux cellules souches, mais aux cellules déjà créées. Donc c'est un souriceau qui entend parfaitement, et on le rend sourd en tuant les cellules qui sont matures, qui se sont développées. On ne tue pas les cellules souches. Donc ces rats, ils avaient des cellules souches vivantes. Donc ce n'est pas contradictoire du tout. C'est-à-dire que ce gène, il a été introduit dans les cellules vivantes qui étaient les cellules souches. Et qui se sont changées, développées en nouvelles cellules. Voilà.
- Ok.
- Les antibiotiques, ça ne tue pas les cellules souches, ça casse les cils des cellules qui existent. Les cellules souches sont des cellules qui ne se sont pas développées.
- Mais quelqu'un qui a été implanté cochléaire, même si l'implant a détruit des cils existants, on peut réactiver ces cellules souches quand même ?
- Ça, c'est une question à laquelle on ne sait pas répondre aujourd'hui, car on ne sait pas exactement ce que fait un implant cochléaire dans une cochlée humaine. L'implant, il est introduit dans ce limaçon, cet escargot, et on contacte des fibres nerveuses, mais pas au niveau où il y a les cellules de la cochlée, ce n'est pas dans la même rampe, le même escalier. On ne le sait pas exactement, on le saura sans doute bientôt avec des nouvelles technologies, mais on ne sait pas encore sur le plan de la cellule elle-même quel est l'effet d'introduire un implant cochléaire dans une cochlée. Peut-être que si les cellules sont toujours vivantes, mais simplement qu'elles ne fonctionnent plus, que l'implant, finalement, il ne détruit pas ces cellules. On n'est pas sûr du tout de ça. Donc ça, c'est une question à laquelle il faudra répondre.
- C'est vrai qu'il y a une molécule qui empêche que les cellules meurent au moment où on pose un implant, médicalement ?
- Alors il y a eu des essais, et encore une fois, on parle de modèles animaux, on n'est pas à l'homme. Ça viendra peut-être. Ce sont des essais qui ont été faits effectivement pour essayer de voir chez la souris si on préservait mieux la cochlée une fois qu'on mettait quelque chose qui ressemblait à un implant. Et grâce à des molécules qui permettent de garder la vivacité des cellules. Et donc ça, c'est

probablement des choses qui pourront éventuellement être utilisées en particulier pour l'implantation de personnes adultes. Mais c'est encore de la recherche fondamentale.

- C'était intéressant, cette intervention sur la génétique. Il y a un grand débat, dans la société, actuellement, autour de la PMA. Et notamment avec le DPI. Et la recherche génétique pour détecter les maladies. Est-ce qu'il existe des formes contraires ? Par exemple, dans le cas de la trisomie 21, est-ce qu'on pourrait imaginer un traitement, quelque chose, inverse, qui donnerait une surdité ? Est-ce que c'est possible, ça ?

- Je n'ai pas compris la question.

Il va falloir que vous reformuliez votre question, s'il vous plaît, parce qu'il y a plein de choses dans votre question. Il y a les lois de bioéthique qui viennent de passer, avec la procréation médicalement assistée...

- Il y a des recherches, on cherche à dépister des maladies. Par exemple éviter de transmettre des formes de trisomie, des choses comme ça, donc on fait des dépistages, donc on pourrait faire pareil pour la surdité. Mais est-ce qu'on pourrait, pour des parents qui veulent un enfant sourd, alors j'exagère, c'est caricatural, mais plutôt que de chercher à trouver les causes de la surdité, est-ce qu'on pourrait les utiliser pour provoquer la surdité des enfants, en termes de génétique ? Est-ce que ce serait quelque chose de possible ?

- Alors je vais partir de l'inverse. Aujourd'hui, quand on parle de thérapie génique, on ne modifie pas un gène. On ajoute un gène normal. Donc si vous voulez rajouter une maladie génétique, aujourd'hui, ça voudrait dire changer le code génétique chez un enfant pour que certaines cellules de son corps ne fonctionnent plus. Là, ce n'est pas rajouter un gène normal, c'est modifier le génome d'un individu, si j'ai bien compris votre question. Aujourd'hui, il y a une technique qui s'appelle, et je suis désolée pour les termes techniques, vous pouvez le trouver sur Internet, c'est Crispr, qui est utilisé pour modifier le code de l'ADN dans une cellule. Et là, on cible un gène et on va modifier ce gène. C'est aujourd'hui une technique qui est utilisée uniquement en recherche, pour nous aider à créer des modèles animaux pour étudier le fonctionnement d'un organe ou la cause d'une maladie. La communauté mondiale s'est élevée contre une publication d'une équipe chinoise qui dit... Alors après est-ce que c'est vrai ou pas, on ne sait pas vraiment, mais elle dit avoir modifié l'ADN d'un embryon qui a donné naissance à un enfant. Premièrement, on ne sait pas si c'est vrai, et deuxièmement, l'ensemble de la communauté génétique s'est élevée contre l'utilisation de cette technique chez un embryon, mais aussi dans les gamètes, c'est-à-dire les spermatozoïdes, ovocytes, ovules. Donc aujourd'hui, que ce soit pour corriger, pour créer cette anomalie génétique, ça n'est pas utilisé et nous espérons tous que ça ne le sera pas. Parce que si, et avec beaucoup, beaucoup, beaucoup de si, si c'était possible de le faire, mais encore une fois, énormément de si, des millions, milliards de si, on ne sait pas où, pour qui, pour quoi on utiliserait cette technologie. En France, on a ce qu'on appelle les lois de bioéthique. J'ai mis un petit schéma. Les

premières lois en France ont été déterminées en 1994. En 83 a été créé le comité national consultatif d'éthique et les premières lois sont apparues 11 ans après. On vient de participer et ça vient d'être voté à l'Assemblée nationale, les révisions des lois de bioéthique. Dans ces lois de bioéthique, vous avez énormément entendu parler de la procréation médicalement assistée pour toutes les femmes, mais il y avait aussi des parties de cette loi qui concernaient la génétique médicale, donc à l'hôpital, et en particulier des lois qui régissent le diagnostic prénatal et le diagnostic pré-implantatoire dont vous avez parlé tout à l'heure. Qu'est-ce qu'elle dit, cette loi ? Les termes de la loi sont : un centre pré-implantatoire... C'est une procréation médicalement assistée, si vous voulez. Ce n'est pas pour les gens qui sont stériles. Donc je prends les termes de la loi, c'est : un couple qui veut soit parce qu'il a un premier enfant qui a une maladie, soit parce que lui-même a une maladie, ne pas transmettre à un deuxième, à un troisième, à un quatrième enfant cette maladie. Il vient dans un hôpital rencontrer des médecins qui font partie d'un centre de diagnostic prénatal accrédité par le ministère de la Santé, donc ce n'est pas n'importe qui, c'est très, très réglementé, et il demande la possibilité de faire soit ce qu'on appelle un diagnostic prénatal, c'est-à-dire qu'il y a déjà un bébé qui est en cours et on va faire ce qu'on appelle une amniocentèse, on va prendre du liquide pour voir si le bébé est atteint, et on peut le dire aux parents d'interrompre la grossesse ou de demander un diagnostic pré-implantatoire, c'est-à-dire faire une fécondation in vitro, spermatozoïdes d'un côté, ovocytes de l'autre, et quand l'embryon n'a que quelques petites cellules, prendre quelques cellules pour vérifier s'il a hérité de l'anomalie génétique ou pas. Et remettre dans la maman qu'un embryon qui n'a pas la maladie. Donc les termes de la loi sont : nous avons le droit en tant que médecin faisant partie d'un centre de diagnostic prénatal d'accéder à la demande d'un couple si le risque pour le bébé à naître ou en cours est fort, donc fort, il n'y a pas de pourcentage de défini, c'est « fort ». D'une pathologie pour lequel, à l'instant où on le fait, il n'y a pas de traitement, et je parle de traitement, pas de prise en charge, pour une pathologie d'une particulière gravité. Et c'est là que le législateur français a choisi de ne pas faire de liste de maladies. Mais de considérer que l'éthique est propre à chaque individu, et que pour certaines pathologies, peut-être les gens d'une façon générale considèrent qu'il est parfaitement normal d'interrompre une grossesse, par exemple pour une trisomie 21, mais que pour d'autres pathologies qui semblent, comme ça, de l'extérieur, moins sévères, entraînant une maladie moins grave, et je mets des guillemets partout, ou un handicap moins sévère, mais que pour ce couple avec son histoire, à ce moment-là, la demande est recevable. Et là, on n'est pas en train de faire de l'eugénisme, c'est très important. D'abord il faut savoir ce qu'on met dans les mots, l'eugénisme, c'est l'Etat qui décide d'éliminer une population particulière pour une caractéristique particulière. Là, on est à l'échelle de l'individu. Le comité prénatal juge une demande de Monsieur A et Madame W qui n'a rien avoir avec la demande de Monsieur B et Madame I, même si l'enfant a la même pathologie. Il y a un vécu, une histoire de la famille qui est différente, et donc pour certains, cette maladie peut être vécue d'une particulière gravité alors qu'elle ne l'est pas dans la plupart des familles. Un exemple : j'ai rencontré... Avant, pendant mes études de génétique, j'ai deux exemples qui me viennent en tête... Une femme qui a la même

maladie que Passe-Partout, qui considère qu'elle n'a pas de handicap. Elle considère qu'elle est heureuse, que tout va bien. Mais elle ne veut pas transmettre cette maladie à son enfant parce qu'elle ne sait pas, et je prends ses mots, ce n'est pas des généralités, c'est pour expliquer qu'il n'y a pas de blanc, pas de noir. Elle ne veut pas transmettre sa maladie à son enfant, elle a un risque sur deux. Pourquoi ? Car elle, elle se sait battante, elle connaît son histoire. Mais elle ne sait pas comment son enfant, lui, va accepter, vivre avec cette maladie osseuse qui lui entraîne des difficultés au quotidien. Donc c'est son choix. Il y a d'autres personnes qui ont la même maladie, qui ne vont pas faire ce choix. Laissez-moi finir. Un autre exemple qui est extrême, mais c'est pour vous faire comprendre. Une dame qui était venue, elle est chauve, depuis l'âge de ses 20 ans. Vous me direz, ce n'est pas grave, elle peut mettre une perruque. Mais cette dame, avec son histoire, à ce moment-là, il était impossible pour elle d'avoir des enfants s'ils étaient chauves aussi. C'est juste pour vous dire qu'on a une loi française qui, à mon avis, est bien faite, car elle protège à la fois les personnes et les médecins. Parce qu'il n'y a pas une liste de maladies. Parce que chaque dossier va être vu de façon différente. Mais alors si on parle de surdit , je vous parle de mon exp rience,  a fait 23 ans que je fais des consultations de g n tique pour la surdit . J'ai vu tous types de v cus. J'ai vu des parents entendants d'enfants sourds, en majorit , mais aussi des personnes sourdes, en consultation, avec des demandes diff rentes. La plupart des personnes qui ont un enfant sourd ne demandent pas   utiliser cette procr ation m dicale assist e. Ils veulent juste savoir pourquoi leur enfant est sourd mais  a ne changera pas leur d cision pour avoir un enfant, qu'ils soient entendants ou sourds. J'ai vu des couples de sourds, de personnes sourdes profondes venir pour la m me chose : savoir pourquoi elles sont sourdes, pour savoir si leur enfant va  tre sourd ou entendant, mais  a ne va pas changer leur d cision d'avoir des enfants, ils ne vont pas demander   avoir acc s   la procr ation m dicale assist e. J'ai vu des parents entendants d'enfants sourds vouloir un diagnostic pr -implantatoire pour ne pas avoir un deuxi me enfant sourd profond. J'ai vu des personnes sourdes profondes ne pas vouloir transmettre leur surdit    leur enfant. Et demander un diagnostic pr -implantatoire pour ne pas le transmettre. Et aujourd'hui, dans mon exp rience, je n'ai jamais vu de couples de sourds profonds venir pour me demander un diagnostic pr -implantatoire pour un tri d'embryon pour que leur enfant soit sourd. Je vous donne juste mon exp rience, et ce n'est pas que mon exp rience, c'est l'exp rience de l'ensemble des g n ticiens que je connais, et m me s'il y a pu y avoir, peut- tre il y a dix ans, un article du Gallaudet College, je pense aujourd'hui que c'est une demande qui est rarissime. Je ne dis pas qu'elle n'existe pas, mais par rapport   l'autre demande, c'est beaucoup plus rare. Et encore une fois, dans l'immense, immense, immense pourcentage des cas, les parents, qu'ils soient sourds ou entendants, ne viennent pas pour ne pas avoir d'enfants sourds ou ne pas avoir d'enfant entendant.  a ne changera pas leur d cision d'avoir des enfants.

- On arrive   la fin de la conf rence. Merci Robin. On a juste une derni re question, il reste donc peu de temps, on est   la fin. Et on s'arr tera l , il est d j  20h pass es.

- Bonsoir, j'espère qu'on n'arrivera pas à un eugénisme par rapport aux sourds. Sinon il va y avoir beaucoup de chômeurs. En fait, déjà, moi, je voulais remercier les équipes de Saint-Jacques d'organiser ces conférences régulièrement, c'est très intéressant. Je trouve quand même qu'au niveau de la santé, du médical... Enfin j'aimerais bien qu'on fasse un peu des recherches ou des rendus par rapport à ce que vivent les enfants sourds quand ils grandissent, dans leurs études, dans tout ça. Qu'on ait un point de vue plus sociologique que médical dans les interventions.

- Il n'y a pas de question. Juste... Moi, je trouve que rien... L'un n'empêche pas l'autre. J'aime le « et », pas le « ou ». C'est-à-dire que je pense, comme j'ai dit, qu'on est tous différent, qu'on peut avoir des façons de vivre, d'éduquer nos enfants qui sont différentes. Et moi, comme vous l'avez vu dans mes recherches, je m'intéresse aussi à la vie des personnes sourdes et ça m'intéresse autant que ma recherche génétique fondamentale. Donc je n'aime pas le « ou », je n'aime pas opposer les choses. C'est comme pour l'écologie, je suis pour le « et ». Voilà. Et une chose très importante, je me répète mais c'est très, très important, n'utilisez pas ce mot d'eugénisme de façon fautive. L'eugénisme, c'est... Non mais monsieur, arrêtez de dodeliner de la tête, c'est une définition, c'est un mot, il faut connaître sa définition. L'eugénisme, c'est un Etat qui décide d'exterminer une population pour une caractéristique. C'est un Etat, ce n'est pas des personnes. C'est un Etat, une nation. Ne dites pas ça, c'est la définition, excusez-moi. Et comme je vous l'ai expliqué tout à l'heure, 90 %... Vous pouvez ne pas être d'accord avec moi, mais c'est juste la définition du dictionnaire. C'est la définition d'un mot, un mot a une définition. Vous pouvez appeler ça autrement. Mais l'eugénisme, c'est quelque chose au niveau de l'Etat. C'est très important. Il ne faut pas employer des mots qui entraînent une mauvaise compréhension, parce qu'ils ont une importance, ces mots. Et juste pour répondre à quelque chose, comme je vous l'ai dit, l'immense majorité des surdités profondes de l'enfant sont dues à une anomalie génétique portée par les deux parents entendants qui ne le savent pas. Donc le premier enfant sourd sera un premier enfant sourd dans une famille d'entendants. Donc les enfants sourds, ils sont là. Et de toute façon, il y en aura toujours. Cette famille ne sait pas qu'elle peut avoir un enfant sourd, puisque dans 90 % des cas, l'anomalie génétique vient des deux parents entendants.

- Merci beaucoup. On peut vous applaudir.

Vous discuterez après. Merci beaucoup, c'était vraiment un sujet intéressant. Pour répondre à l'observation, on essaie, sur les trois conférences par an, de ne pas être que sur les aspects médicaux. L'an dernier, c'était la linguistique, là la génétique. Avant de partir, dire qu'il y avait un concours qui s'ouvrait...

- Je fais de la pub. J'ai envie de reprendre quelque chose qui a été pendant de nombreuses années fait par mon papa et ma maman, essayer d'aider les artistes sourds à montrer leurs productions. A la fin de février 2020, j'organise une exposition de productions d'artistes sourds, pour l'instant plasticiens. Je ne sais pas si on pourra

faire aussi du théâtre, j'espère mais je ne suis pas sûre. Et je lance un concours pour les enfants du primaire, collège et lycée, sourds, d'établissements spécialisés ou en intégration, pour lequel il y aura un prix. Si ça vous intéresse, il y a des flyers qui sont là.

- Merci à vous, bonne soirée et on se reverra sans doute très sûrement au premier trimestre, on ne sait pas encore le thème. Merci.