

# Sandrine Marlin dialogue avec les sourds

**PORTRAIT** - Cette spécialiste de formes génétiques de surdité veut rester au contact des patients pour nourrir sa recherche sur les troubles de l'audition

**C**almement, Sandrine Marlin questionne les parents d'Emiran, âgé de 3 ans, d'origine turque. Diagnostiqué à 13 mois, le garçon est atteint d'une surdité profonde bilatérale. Ses parents attendent depuis plus d'un an ce rendez-vous avec le docteur Sandrine Marlin, pédiatre qui coordonne le centre de référence des surdités génétiques, à l'hôpital Necker (AP-HP). Elle les interroge, afin de dépister d'éventuelles origines génétiques à la surdité de leur enfant. Dans les pays développés, environ 80 % des surdités de l'enfant sont d'origine génétique. « Une mutation du gène *TMC1* est plus fréquemment retrouvée en Turquie », explique-t-elle.

Au rez-de-chaussée du nouveau bâtiment Imagine (Institut des maladies génétiques) se croisent des enfants en attente de consultation, pour la plupart atteints de maladies rares (qui touchent moins d'une personne sur 2000), des médecins, des chercheurs. Sandrine Marlin donne aussi des consultations à l'hôpital de La Pitié-Salpêtrière (Paris) pour des patients adultes sourds. Les délais sont longs, de douze à dix-huit mois pour les enfants à Necker et de douze mois pour les adultes à La Pitié. Pas moins de 600 familles sont reçues chaque année pour ce type d'examen. Le centre de références des surdités génétiques est le seul de ce genre en France. Il fait partie de la filière de santé consacrée aux maladies rares sensorielles, appelé « sens-gene ». Sandrine Marlin coordonne aussi un réseau européen sur les maladies rares en « surdité génétique ».

## De mère en fille

« Sandrine a toujours vécu dans la surdité, dit sa mère Ginette Marlin, qui était professeure à l'Institut national des jeunes sourds à Paris. Il y avait constamment des enfants sourds à la maison. » « C'est aussi une possibilité pour nous deux de parler de ce qu'elle fait », dit sa mère, admirative de son parcours, comme son père, Serge, artiste. Fille unique, Sandrine Marlin avait souvent pour camarades de jeux ces enfants sourds, se souvient-elle. Cette proximité lui permet de dialoguer dans la langue des signes – cependant pas au point de pouvoir tenir une conférence, précise-t-elle.



voir tenir une conférence, précise-t-elle.

La surdité est le déficit sensoriel le plus fréquent, puisqu'il touche un enfant sur 700 et un pourcentage important de la population adulte. Le premier gène responsable de la surdité héréditaire congénitale a été identifié en 1995 dans l'unité des déficits sensoriels de Christine Petit à l'Institut Pasteur, pionnière de ces recherches. Sandrine Marlin a intégré le laboratoire de cette dernière en 1993, pour son DEA, à une époque où personne ne s'intéressait aux formes génétiques de la surdité. «*Comme elle avait décidé de s'attaquer à ce domaine et que je connaissais parfaitement bien ce milieu, ça a fait tilt*», se souvient Sandrine Marlin. Un autre gène de la connexine 26, responsable d'environ une surdité isolée de l'enfant sur trois, a été découvert par l'équipe en 1999.

La recherche s'est depuis accélérée. Une centaine de gènes ont à ce jour été identifiés comme responsables de surdités neuro-sensorielles isolées et d'autres gènes sont impliqués à la fois dans des formes isolées et syndromiques de surdité - accompagnées d'autres symptômes, notamment sensoriels. L'équipe de Sandrine Marlin vient ainsi d'identifier deux nouveaux gènes mis en cause dans deux pathologies, responsables d'une association entre atteinte visuelle et surdité. Elle mène ses recherches dans deux unités Inserm, celle dirigée par Christine Petit, sur les surdités isolées, à l'Institut Pasteur, et au sein du laboratoire d'embryologie et génétique des malformations (UMR 1163) du professeur Stanislas Lyonnet à Imagine.

Autre découverte récente, «*on s'est aperçus que tous les enfants sourds d'origine réunionnaise présentaient la même anomalie génétique*», raconte-t-elle avec passion. Depuis 2006, 20 enfants (16 familles) présentant une surdité profonde isolée bilatérale étaient passés dans le service de Sandrine Marlin dans le cadre d'une implantation cochléaire. Le gène LHFP5 était impliqué chez neuf de ces familles. Grâce à une étude du registre des naissances, le couple d'ancêtres communs à ces neuf familles a pu être retrouvé, tous deux issus de parents arrivés de la métropole à la fin du XVII<sup>e</sup> siècle. Ces résultats devraient être prochainement publiés.

Sandrine Marlin, à l'hôpital Necker,  
à Paris, en juin.

TINA MERANDON POUR «LE MONDE»

«*C'est une passionnée! C'est un bonheur de travailler avec elle*», explique Laurence Jonard, biologiste au laboratoire de génétique moléculaire, qui fait équipe avec Sandrine Marlin. Parallèlement à ses recherches sur les gènes, elle développe aussi de nombreux travaux en sciences humaines. Notamment un grand programme de recherche sur le syndrome d'Usher - cause la plus fréquente de surdité-cécité héréditaire - auprès de 450 personnes atteintes de cette maladie rare pour comprendre ses déterminants psychologiques et sociétaux.

Elle souhaiterait également étudier les effets du yoga auprès d'une dizaine d'enfants et adolescents atteints du syndrome de Di George, une maladie responsable d'anomalies de la face et de malformations cardiaques. Elle imagine que yoga et relaxation pourraient apaiser l'angoisse, améliorer l'estime de soi, etc. Elle se bat pour trouver des financements, à hauteur de 32 000 euros, et espère bien y parvenir.

#### Aller du patient à la recherche

Sandrine Marlin a toujours voulu être pédiatre. C'est à l'Institut Pasteur qu'elle a créé, en 1995, la première consultation spécialisée de génétique des surdités. C'est la recherche translationnelle qui l'intéresse: aller du patient à la recherche. «*Je ne pourrais pas faire de recherche sans clinique, sans le contact avec les patients*», affirme-t-elle. Lorsqu'elle les voit, c'est comme si elle avait une banque de photographies des pathologies dans la tête. Ainsi lorsqu'elle reçoit Sacha, diagnostiqué à 4 ans et demi d'une surdité totale d'un côté.

Lors de l'examen clinique, en quelques minutes, elle constate une clinodactylie (déviation latérale du petit doigt), et une dysmorphie des oreilles qui laissent à penser que

des syndromes associés son  
ne laisse rien au hasard, a en  
liers de patients», confirme

«*Sandrine Marlin est très à l'é*  
Fabienne Saint James, infirm

référence des surdités génétiq

«*Elle a fait de la génétique*

*bataille*», souligne Sophie

femme, qui fait des consult

sourds à La Pitié - dont cert

des signes. Elle la décrit «*cor*

*ment rigoureuse, passionné*

*pour son équipe, et perfection*

*patients, il faut essayer d'être*

*sans être dans la sympathie. L*

*subir leur souffrance, compr*

*culté sans la vivre. C'est ce que j*

conçède l'intéressée.

Le fait d'avoir un fils dyslexiq

âgé de 20 ans, a modifié sa fa

en charge ses patients. «*J'ai ve*

*mère le diagnostic, la recherche*

*les tracasseries administratives*

*pour trouver un parcours scola*

cette mère d'un autre fils de

filles de 10 ans.

Comment fait-elle? se dema

ches. «*Très ouverte sur le monde*

*forte capacité de travail*», dit

amies, Karine De Lattre. Ser

active? Elle avoue avoir du mal

adore la littérature, le théâtre, l

une passion pour la danse, de

8 ans, qu'elle pratique chaque

reste rarement sans rien faire. «

*d'idées, à tel point que nous avon*

*à la suivre*», dit Laurence Jona

*sommes pas assez nombreux. O*

*bras en clinique et génétique*

estime Sandrine Marlin. ■