

The 5th Biopharm Scientific Annual Meeting

« Les Maladies Rares : du diagnostic au traitement »

Le syndrome de Pendred :

Un dysfonctionnement thyroïdien rare d'origine génétique

S. ABDI^{1,2,3}, C. BONNET⁴, C. PETIT⁴, A. ZENATI¹, M. MAKRELOUF¹

1-laboratoire de recherche de génétique, CHU Bab el oued.

3-Labo central de Biologie, CHU frantz fanon, Blida

5-Service ORL CHU frantz fanon Blida

Mail : samiasarabrayan@yahoo.fr

2-Faculté de Medecine, unIversité Saad Dahleb Blida.

4-Institut de la vision Paris France.

Introduction :

Le syndrome de Pendred est une forme de surdité qui est le déficit sensoriel responsable d'handicap chez l'enfant. C'est une maladie très rare dont la prévalence n'est pas connue avec exactitude, il se transmet selon un mode autosomique récessif, il est causé par une mutation du gène SLC24A qui est également responsable de surdité isolée non syndromique (DFNB4). Ce gène code pour une protéine qui est la Pendrine exprimée au niveau de l'oreille interne et la thyroïde où elle participe à la synthèse des hormones thyroïdiennes en entraînant l'organification de l'iode. Cette maladie est caractérisée par une surdité neurosensorielle de sévérité variable congénitale et des anomalies de fonctionnement de la glande thyroïde responsable d'une hypersécrétion de TSH par l'hypophyse.

Matériels et méthodes :

Une trentaine de familles ayant au moins un cas de surdité congénitale sont recrutées au niveau de la consultation de surdité du service ORL du CHU de Blida en vue d'en faire le diagnostic génétique.

Tous les membres des familles ont subi un prélèvement sanguin sur tube EDTA, l'ADN en est par la suite extraite au niveau du laboratoire central du CHU Frantz Fanon.

L'étude génétique a été faite au niveau du laboratoire de biochimie génétique du CHU Babeloued et l'institut Pasteur de Paris par le séquençage de l'exome.

Résultats et conclusion :

Le diagnostic génétique a retrouvé une nouvelle mutation au niveau du gène SLC24A chez une famille originaire d'Eloued et ayant 2 cas de surdité avec goitre hypothyroïdien et une hypersécrétion de TSH.

La mutation a été retrouvée à l'état homozygote chez les cas index et à l'état hétérozygote chez les parents.

Conclusion :

Le dysfonctionnement hypophysaire du syndrome de Pendred est curable par de la thyroxine à vie car la glande thyroïde ne peut synthétiser les hormones thyroïdiennes. Ce traitement a de lourds effets indésirables inexplicables notamment avec la dernière formule du médicament de substitution mise sur le marché. Il est donc important voire impératif d'éviter la transmission de cette maladie par le conseil génétique qui permettra le découragement des mariages consanguins.

Mots clés : SLC26A4, Pendrine, goitre, surdité.

Références bibliographiques :

1- E. Bernardinelli et al 2025: Novel genetic determinants contribute to hearing loss in a central European cohort with enlarged vestibular aqueduct

2- J. Hyun Shin et al 2022: Genetic Evaluation of Congenital Hypothyroidism with Gland *in situ* Using Targeted Exome Sequencing

3- E. Kostopoulou et al 2021: Genetics of primary congenital hypothyroidism-a review