

Caractérisation clinique et otologique de la surdité mitochondriale liée à la mutation a1555g a Kayi Singini en République Démocratique du Congo

Clinical and otological characterization of mitochondrial deafness linked to the a1555g mutation in Kayi Singini in the Democratic Republic of Congo.

Marie Ndungi², Benjamin Longo-Mbenza^{1,2,3,4,5}, Roland Vangu Vangu^{1,3,5}, Christian Matondo Semo¹, Blaise Makoso Nimi^{1,3,5}, Moise Mvitu^{2,6}, Richard Matanda², Zacharie Tsongo Kibendelwa⁷, Dady-serge Nkarkwin²

Pour citer cet article : Ndungi M, Longo-Mbenza B, Vangu Vangu R, Christian Matondo CS, Makoso BN, Mvitu M, Matanda R, Tsongo ZK, Nkarkwin DS. Caractérisation clinique et otologique de la surdité mitochondriale liée à la mutation a1555g a Kayi Singini en République Démocratique du Congo. Kivu Medical Journal 2024 ; 2(2),1-13.

Article reçu : 21-07-2024

Accepté : 10-10-2024

Publié : 15-10-2024

Publisher's Note: KMJ stays neutral with regard to jurisdictional claims in published maps and institutional affiliations.



Copyright : © 2024. Ndungi M et al.

This is an open access article distributed under the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited

Correspondance : Benjamin Longo-Mbenza
Faculté des sciences de la santé, LOMO
University for Research,
République Démocratique du Congo
longombenza@gmail.com

- 1 Lomo University Research, Kinshasa, RD Congo
- 2 Université de Kinshasa, Kinshasa, RD Congo
- 3 Université Président Joseph Kasa-Vubu, Boma, RDC
- 4 Département de Médecine Interne, Walter Sisulu University, Mthatha, Afrique du Sud
- 5 Université de Goma, Goma, RD Congo
- 6 Université Kongo, Kongo Central, RD Congo
- 7 Université de Kisangani, Kisangani, RD Congo.

Résumé

Introduction : La surdité entraîne nécessairement des troubles de communication et de comportement qui reflètent la gravité de ce handicap. Sa survenue précoce dans l'enfance altère le développement du langage. Ainsi la surdité constitue un poids pour la société qui doit prendre en charge les personnes vivant avec ce handicap. L'objectif était de caractériser les aspects épidémiologiques, cliniques et audiologiques des sujets de la lignée matrilineaire Phemba Tsimba du village Kayi Singini vivant à Kinshasa.

Méthodes : il s'agissait d'une étude transversale, porte sur les descendants matrilineaires de la lignée Phemba Tsimba, de Kayi Singini. Il s'agit des sujets malentendants et normo entendants, vivant à Kinshasa et répertoriés par l'ONG "Action pour les sourds de Kayi Singini" (ASKASIN).

Résultats : Nos résultats portent sur 80 sujets examinés dont 32 hommes (40%) et 48 femmes (60%). Le sex ratio est de 1.5. L'âge moyen est de 32,9±16,9 ans. Les fréquences les plus élevées sont observées dans les tranches d'âges de 10-19 ans et 50 -59 ans. L'incidence de la notion de survenue de la surdité augmente avec l'avancement de l'âge des individus. La notion de surdité est uniquement présente chez leur parent d'attache matrilineaire. Les conclusions audiométriques sont identiques ($p > 0,05$) pour les deux oreilles. La surdité modérée est plus prévalent ($p < 0,05$) à l'oreille droite qu'à l'oreille gauche. Les données audiologiques sont suggestives d'une surdité neurosensorielle bilatérale chez 72,5% des sujets ($n=58$). La surdité neurosensorielle avérée est présente chez 34 (42,5 %) de nos sujets. Plus on attrape tôt la surdité, moins le langage se développe.

Conclusion : La surdité familiale de Kayi Singini frappe les deux sexes indistinctement. Cette surdité commence à l'âge jeune et évolue insidieusement. La surdité de Kayi Singini est transmise par la mère seulement. C'est une surdité neurosensorielle prédominante sur les fréquences aiguës, bilatérale et d'installation progressive.

Mots-clés : clinique, otologie, surdité mitochondriale, Kayi Singini, RDC

Abstract

Introduction : Deafness necessarily leads to communication and behavioral disorders which reflect the seriousness of this disability. Its early onset in childhood impairs language development. Thus deafness constitutes a burden for society which must take care of people living with this disability. The objective was to characterize the epidemiological, clinical and audiological aspects of subjects from the Phemba Tsimba matrilineal lineage from the Kayi Singini village living in Kinshasa.

Methods : this was a cross-sectional study, focusing on the matrilineal descendants of the Phemba Tsimba lineage, of Kayi Singini. These are hearing impaired and normally hearing subjects, living in Kinshasa and listed by the NGO "Action for the deaf of Kayi Singini" (ASKASIN).

Results : Our results relate to 80 subjects examined including 32 men (40%) and 48 women (60%). The sex ratio is 1.5. The average age is 32.9 ± 16.9 years. The highest frequencies are observed in the age groups 10-19 and 50-59 years. The incidence of the notion of the occurrence of deafness increases with the advancing age of individuals. The notion of deafness is only present in their matrilineal parent. The audiometric conclusions are identical ($p > 0.05$) for both ears. Moderate deafness is more prevalent ($p < 0.05$) in the right ear than in the left ear. The audiological data are suggestive of bilateral sensorineural hearing loss in 72.5% of subjects ($n=58$). Proven sensorineural hearing loss is present in 34 (42.5%) of our subjects. The earlier deafness is caught, the less language develops.

Conclusion : Kayi Singini's familial deafness affects both sexes indiscriminately. This deafness begins at a young age and progresses insidiously. Kayi Singini's deafness is transmitted through her mother only. It is a sensorineural hearing loss predominant on high frequencies, bilateral and of gradual onset.

Keywords : clinic, otology, mitochondrial deafness, Kayi Singini, DRC

Introduction

La surdité considérée par les francophones comme la baisse, à des degrés variables de l'acuité auditive [1], est définie comme une perte totale de l'audition par les anglo-saxons, l'hypoacousie étant la perte partielle de l'audition. La déficience auditive inclut les deux notions, l'hypoacousie et la surdité [2].

En effet, dans la population occidentale, la surdité affecte un enfant sur 1000 à la naissance, 5 % de la population âgée de moins de 45 ans et 30 % des sujets de plus de 70 ans [3].

Chez les sujets adultes des pays industrialisés, la presbyacousie est la cause la plus fréquente, avec sans nul doute une prédisposition héréditaire de la surdité [3]. Soixante pour cent des cas de surdités profondes de l'enfance sont associées à une cause génétique. Ces surdités héréditaires ou génosurdités peuvent faire partie d'un syndrome à raison de 30 % des cas ou se

manifestent isolément sous forme non syndromique dans le reste des cas.

Dans 40-50% des cas de surdités non héréditaires observées en occident [4], les agents teratogènes tels que le cytomegalovirus et la rubéole ; la prématurité ; les infections post natales (Méningite, otite moyenne, labyrinthite) ; l'ototoxicité médicamenteuse et les traumatismes acoustiques et crâniens ont été incriminés dans leur pathogénèse.

En Afrique, la plupart des travaux relatifs à la surdité sont de nature épidémiologique et basés sur la population scolaire. La fréquence globale de surdités en milieu scolaire varie de 0,15 à 15 % [5].

En République Démocratique du Congo (R.D.C), l'enquête menée en milieu scolaire de Kinshasa par Tshiswaka [6] rapporte un taux de prévalence de surdité de 9,6 ‰. Mais les problèmes d'audition observés en

milieu hospitalier de Kinshasa, posent un véritable problème de santé publique, dans un pays qui ne dispose pas d'assez de services spécialisés d'oto-rhinolaryngologie (O.R.L) en provinces. 7 % des cas de surdit  parmi les enfants re us en consultation d'O.R.L. aux Cliniques Universitaires de Kinshasa avaient  t  rapport s.

Quelques  tudes  pid miologiques, g n tiques et mol culaires ont  t  r alis es en Afrique du Nord par l' quipe Tunisienne de BEN ARAB [10] et en R.D.C par une  quipe Belgo - Congolaise [11].

Quant   la surdit  familiale de Kayi Singini d crite au Congo, les travaux g n tiques des chercheurs belgo-congolais pr cit s ont apport  des pr cieuses preuves d'anomalies mitochondriales. Elle frappe les descendants matrilineaires de la lign e Phemba Tsimba (anc tre f minin commun) du village de Kayi singini (situ    20 km de Tshela, dans le district du Bas-fleuve, province du Bas-Congo, en R.D.C).

Les premiers cas de cette surdit  ont  t  signal s en 1954 [11]. Il s'agit d'une surdit  transmise d'une g n ration   une autre uniquement par la m re [7, 11].

Selon la l gende, l'origine de cette surdit  serait li e   un mauvais sort jet  sur cette lign e par un notable frustr , du fait que ses contemporains, descendants de ladite lign e lui auraient contest  ses origines, ce qui le faisait consid rer comme "esclave" au sein du clan dont il se r clamait. Pour se venger, ce dernier aurait jet  une bouteille contenant des f tiches dans la grande rivi re Lubuzi et, la d tonation produite par l'explosion de cette bouteille dans l'eau aurait entra n  la surdit  chez les membres de la lign e.

Sur le plan scientifique, c'est Werth de l'universit  de Lovanium au Congo qui le premier en a fait mention en 1963 [12]. Il sera suivi plus tard par Muyunga [7], qui qualifie cette surdit , de "surdit  du Mayombe", au cours d'une  tude recherchant les causes des surdit s chez 419 enfants  g s de moins de 12 ans, re us en consultation au service d'ORL durant la p riode de 1968   1979.

L'objectif  tait de caract riser les aspects  pid miologiques, cliniques et audiologiques des sujets de la lign e matrilineaire Phemba Tsimba du village Kayi Singini vivant   Kinshasa.

M thodes

La pr sente  tude  tait transversale, porte sur les descendants matrilineaires de la lign e Phemba Tsimba, de Kayi Singini. Il s'agit des sujets malentendants et normo entendants, vivant   Kinshasa et r pertori s par l'O.N.G "Action pour les sourds de Kayi Singini" (ASKASIN en sigle), parmi lesquels nous avons retenu 80 personnes. Nous les rencontrons au si ge social de ladite O.N.G. sis sur avenue Kikimi n 6984/21 dans la commune de Lemba puis aux C.U.K. pour certains examens, durant la p riode allant de d cembre 2001   mai 2002.

Crit res d'exclusion : avoir connu une cause  vidente de surdit  autre qu'h r ditaire (familiale) ;  tre incapable de r pondre aux tests audiom triques tonals simples (les enfants de moins de 7 ans, les adultes   faible quotient intellectuel) ; avoir une surdit  de transmission ou mixte   l'audiom trie.

Epreuves vestibulaires thermiques

Ces  preuves sont r alis es dans une salle calme chez un sujet en d cubitus dorsal, t te et dos sur lev s de 30  par rapport au plan du lit, pour verticaliser le canal semi-circulaire externe. Elles consistent en l'irrigation de 125 cc d'eau dans le CAE, d'abord avec de l'eau chaude (44 ) puis avec l'eau froide (30 ), pendant 30 secondes pour chaque oreille.

Il se succ de donc 4  preuves,   5 minutes d'intervalle l'une de l'autre soit deux chaudes,   droite et   gauche et deux froides   droite et   gauche. Cette irrigation d'eau chaude ou froide   7  c (entre la 60 me et 90 me seconde) de diff rence avec la temp rature corporelle normale (37 c) stimule le vestibule. Ce qui provoque diverses manifestations dont le Nystagmus, qui est analys  au cours de cet examen.

Entre la 60 me et la 90 me seconde, on enregistre et analyse les caract ristiques du Nystagmus provoqu  (dur e, fr quence, amplitude). Dans cette  tude, nous n'avons analys  que la dur e, les autres caract ristiques  tant difficilement quantifiables faute d' lectronystagmographie.

Nous avons tenu compte dans l'interpr tation des r sultats de la pr sence ou l'absence du nystagmus, de la dur e du nystagmus, si pr sent.

Les épreuves vestibulaires thermiques étaient considérées comme normales lorsque le nystagmus était présent et qu'il avait une durée d'environ 2 minutes. Ces épreuves étaient considérées comme anormales en cas d'absence du nystagmus (aréflexie) ou en présence d'un nystagmus trop bref soit inférieur à 2 minutes (hyporéflexie) ou d'un nystagmus trop long soit supérieur à 2 minutes (hyperéflexie).

Analyses statistiques

Les données ont été saisies et analysées sur ordinateur en utilisant les logiciels EPI-INFO version 6.04 et SPSS 2000 version 10.

Les données qualitatives ont été présentées sous forme de proportion (%) et les données continues (quantitatives) sous forme de moyennes \pm écart-type.

Le test de khi-carré de Pearson a servi à comparer les proportions avec application de test exact de Fisher là où c'était approprié.

Le test t de Student et l'analyse de variance (ANOVA) ont servi à comparer entre les groupes des moyennes de variables continues normalement distribuées avec correction de Yates pour les petits échantillons.

Mais le test non paramétrique de Kruskal – Wallis a été utilisé pour comparer les moyennes des variables continues asymétriques.

Pour l'analyse univariée, les odds ratio (rapport des cotes) et leurs intervalles de confiance à 95% ont donné une estimation de risque dans la présente étude.

La probabilité (p) inférieure à 0.05 a été considérée comme seuil de significativité statistique.

Résultats

Facteur sexe et facteur sexe âge

Nos résultats portent sur 80 sujets examinés. Parmi lesquels il y avait 32 hommes (40%) et 48 femmes (60%). Le sex ratio est de 1.5. L'âge moyen est de $32,9 \pm 16,9$ ans (extrêmes 7 ans et 64 ans).

La figure 1 présente la distribution de la population d'études selon l'âge.

Les fréquences les plus élevées sont observées dans les tranches d'âges de 10-19 ans et 50 -59 ans.

Lieu de naissance, Profession et niveau d'étude

Il est à noter qu'il y a autant de sujets nés dans la ville de Kinshasa (n=39 ; 48,8%) que ceux nés en dehors de

Kinshasa (n=41 ; 51,2%). Le camembert répartit la population d'études selon leurs professions.

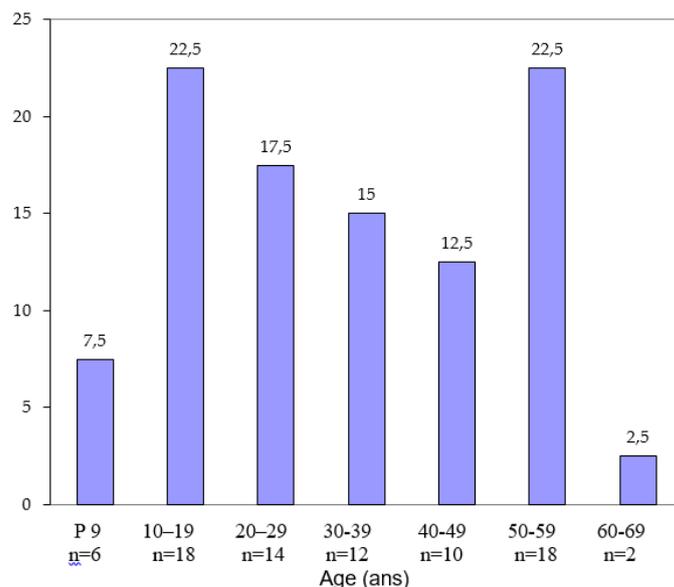


Figure 1. Distribution de la population d'étude selon l'âge.

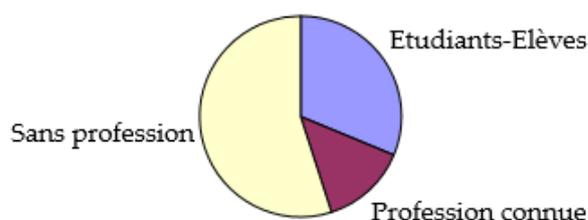


Figure 2. Catégories professionnelles des sujets :

Dans cette série, nous avons des étudiants-élèves (n=25 ; 31,3%), profession connue (n=11 ; 13,8%) et sans profession (n=44 ; 55%) Nous constatons que plus de la moitié de la population est sans profession. Le tiers de la population est constitué d'étudiants-élèves. Mais plus de 10 % de sujets exercent une profession connue. Concernant leur niveau d'instruction, 49 sujets (64,3%) n'ont pas dépassé le niveau primaire et 31 sujets (38,7%) le niveau secondaire ou universitaire. Et sur les 49 sujets n'ayant pas dépassé le niveau primaire, 22 (44,9%) sont analphabètes.

Etat civil

L'état civil de tous les sujets

Il est à noter que les célibataires sont plus nombreux que les mariés dans cet échantillon.

Etat-civil des sujets étudiés

Tableau I : Etat-civil des sujets étudiés

Variables	n	%
Célibataire	44	55
Marié	27	33,8
Divorcé	3	3,7
Veuf (ve)	6	7,5
Total	80	100

Données anamnestiques

Notion de surdité (hypoacousie)

Dans notre population d'étude, 36 sujets (45 %) répondent par l'affirmative à la question relative à la notion de surdité.

L'incidence de la notion de survenue de la surdité augmente avec l'avancement de l'âge des individus (figure 3)

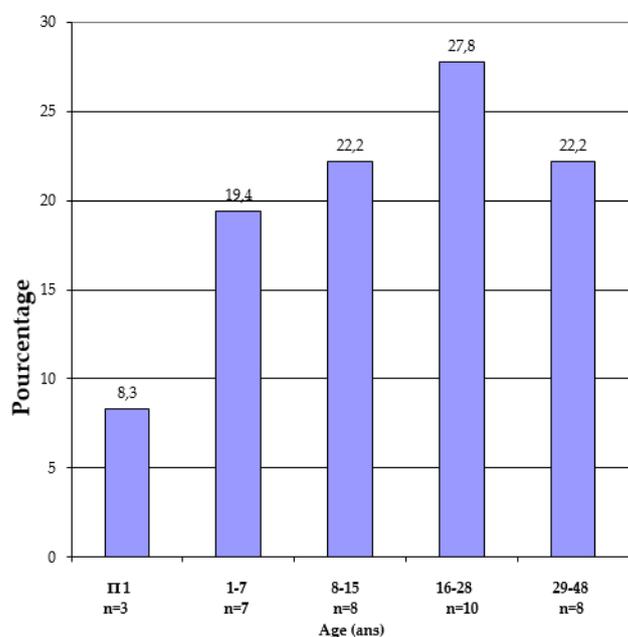


Figure 3. Age des sujets à la survenue de la surdité (selon le patient).

L'âge médian de survenue de la surdité est de 15 ans. La durée médiane de l'ancienneté de la notion de surdité est estimée à 24 ans. Le mode d'installation de cette notion de surdité est précisé chez 32 sujets dont 9 (28,1%) avec une installation brusque et 23 (71,9%) avec une installation progressive. La majorité des sujets avec notion de

surdité (n=33 ; 97,1%) indiquent une localisation bilatérale de leur surdité ; seul un sujet (2,9 %) lui reconnaît une localisation unilatérale. L'histoire familiale de la notion de surdité est rapportée par 96,3% des sujets (n=77).

Cette notion de surdité est uniquement présente chez leur parent d'attache matrilinéaire (côté maternel) (figure 4 : Pedigree).

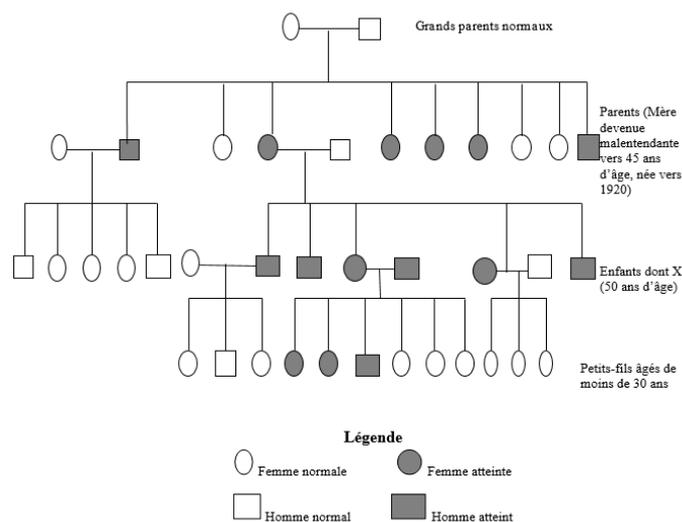


Figure 4. Pedigree d'une famille de la lignée (Famille de X)

Troubles de langage.

Lors de l'interrogatoire de sujets, l'altération de langage est notée chez 22,5 % de l'ensemble des sujets (n=18/80) Autres plaintes

En dehors de l'hypoacousie (45%), la symptomatologie est dominée par les acouphènes chez 47 % des sujets (n=38), les vertiges chez 11,3 % des sujets (n=9) et l'otalgie chez 1,3 % des sujets (n=1).

Données de l'examen physique

L'examen physique complet de nos sujets est dans les limites normales.

L'examen ORL qui comprend l'inspection du pavillon, l'otoscopie, la rhinoscopie antérieure et la pharyngoscopie, ne révèle aucune anomalie.

Bilan audiologique

Audiométrie tonale liminaire

Le tableau ci-dessous présente les résultats audiométriques de tous les sujets retenus dans notre étude.

Tableau II. Résultats de l'audiométrie tonale liminaire

Conclusion de l'audiométrie	Oreille droite n (%)	Oreille gauche n (%)
Normaux stricts	22 (27.5)	22 (27.5)
Normaux tarés	24 (30)	24 (30)
Surdité légère	3 (3.8)	4 (5)
Surdité modérée	12 (15)	4 (5)
Surdité sévère	14 (17.5)	19 (23.8)
Surdité profonde	5 (6.3)	7 (8.7)
Total	80 (100)	80 (100)

Les conclusions audiométriques sont identiques ($p > 0,05$) pour les deux oreilles.

La surdité modérée est plus prévalente ($p < 0,05$) à l'oreille droite qu'à l'oreille gauche. Ces données audiolinguistiques sont suggestives d'une surdité neurosensorielle bilatérale chez 72,5% des sujets ($n=58$). Parmi ces 58 sujets avec surdité neurosensorielle, 24 (41,4%) étaient asymptomatiques c'est à dire des normaux tarés.

La surdité neurosensorielle avérée est présente chez 34 (42,5 %) de nos sujets.

Voici illustrées les différentes courbes audiométriques par les figures 5, 6 et 7.

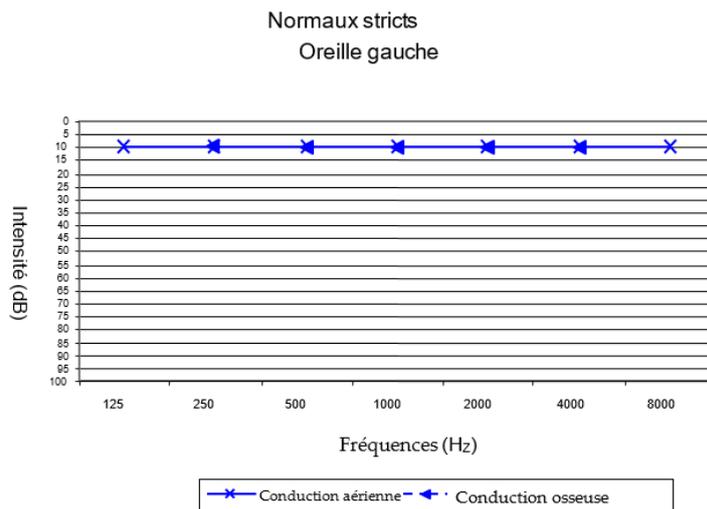
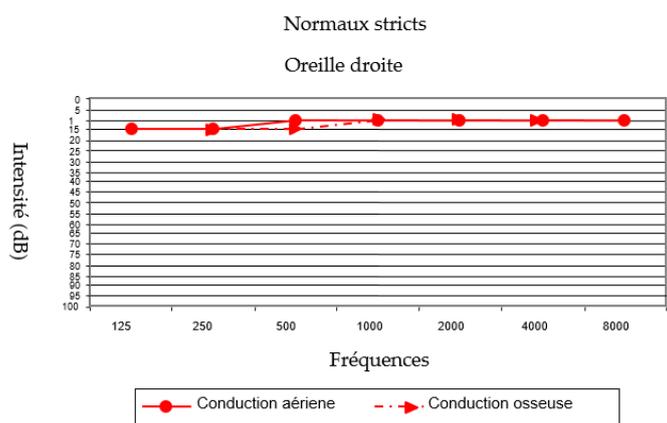


Figure 5. Normaux stricts

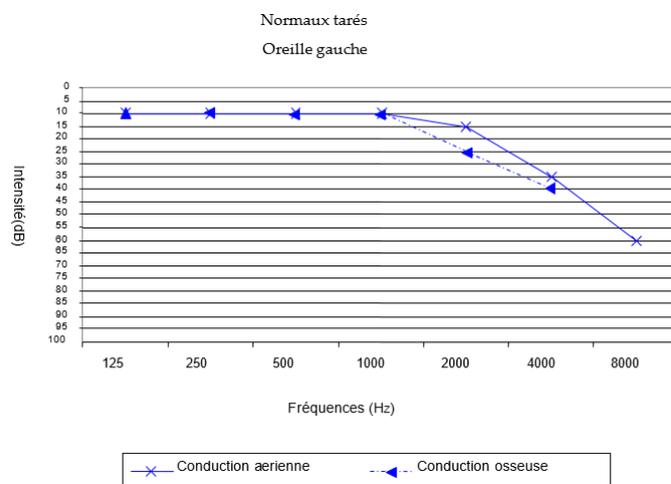
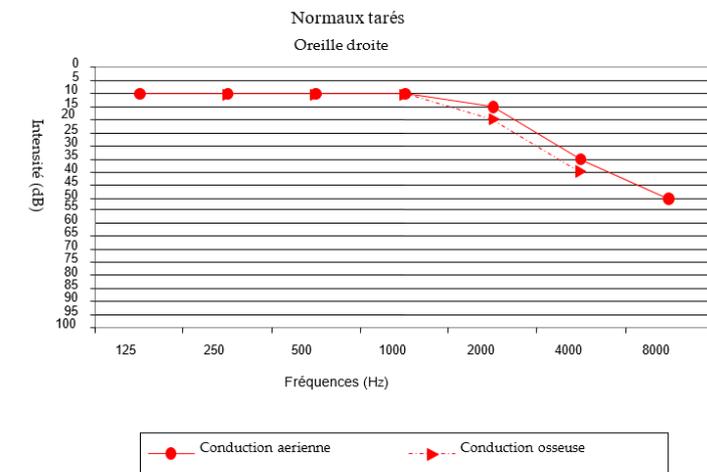


Figure 6. Normaux tarés (Chute de la courbe audiométrique sur les fréquences aigües)

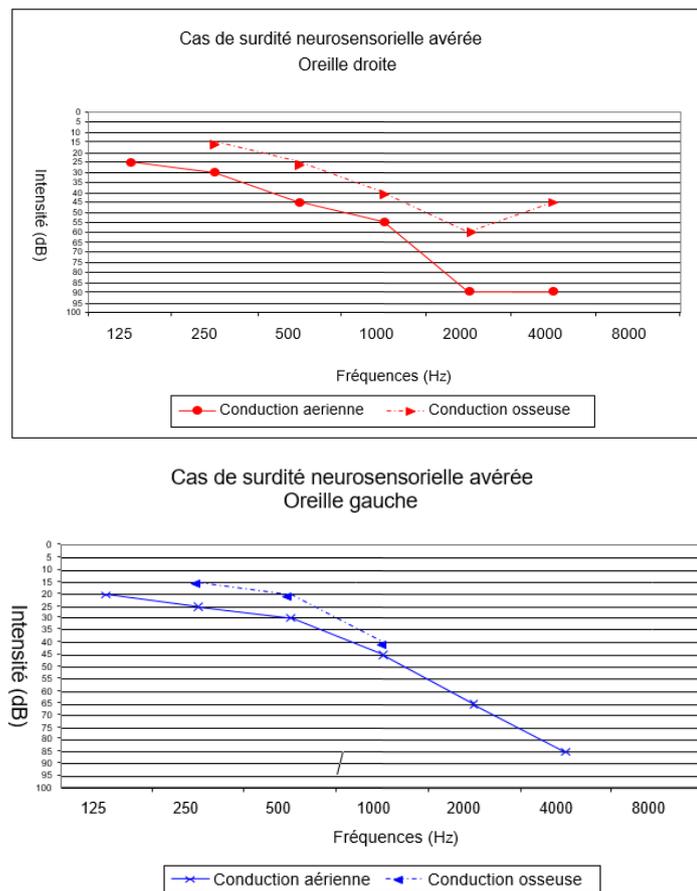


Figure 7. Surdité avérée (surdité modérée bilatérale avec une perte de 57,5 dB à droite et une perte de 46,2 dB à gauche)

Epreuves vestibulaires thermiques et analyse des urine

Ces épreuves réalisées chez 33 sujets avec surdité, sont pathologiques chez 12,1 % (n=4), mais sans aréflexie totale.

Fond d’œil Cet examen a été réalisé auprès de 33 sujets avec surdité, il a été normal chez tous les sujets.

Les Analyses d’urine ont été effectuées chez 33 sujets avec surdité, à la recherche d’une hématurie microscopique et d’une protéinurie qualitative, elles étaient normales chez tous les patients.

Analyses bivariées

Notion de surdité

Exception faite du lieu de naissance, il existe une association très significative, (p<0,001-p<0,00001) entre l’état civil, le vertige, les acouphènes, le trouble de langage, la surdité neurosensorielle avérée à

l’audiométrie et la présence de la notion de surdité (tableau IV)

Tableau IV : Comparaison des caractéristiques des sujets avec notion de surdité et celles des sujets sans notion de surdité.

Variabes d’études	notion surdité n (%)	Pas notion de surdité n (%)	P
Lieu de naissance			
Kinshasa	14 (38.9)	25 (56.8)	NS
Hors de Kinshasa	22 (61.1)	19 (43.2)	NS
Etat civil			
Célibataires	11 (25.6)	32 (74.4)	<0.0001
Mariés	25 (67.6)	12 (32.4)	<0.0001
Vertiges	9 (100)	0 (0)	<0.001
Acouphènes	31 (81.6)	7 (18.4)	<0.00001
Troubles de langage	16 (88.9)	2 (11.1)	<0.0001
Surdité sensorielle avérée	31 (91.2)	3 (8.8)	<0.00001

Les célibataires avec notion de surdité sont minoritaires par rapport aux autres célibataires sans notion de surdité mais, c’est le contraire pour les mariés et ex-mariés. Les sujets avec notion de surdité sont plus âgés (40,5 ± 14,3 ans) que leurs collègues célibataires sans notion de surdité (26,7 ± 16,6 ans), la différence étant statistiquement très significative (p<0,001). La notion de surdité semble ne pas varier avec le sexe, le niveau d’étude et le mariage consanguins.

Surdité et âge.

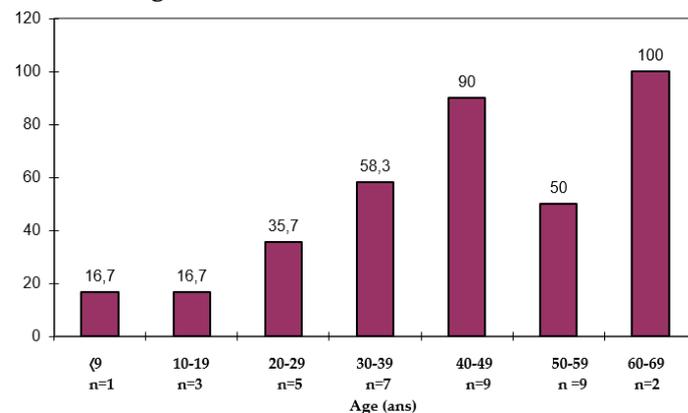


Figure 8. Répartition des sujets avec notion de surdité selon l’âge (χ²=19.9 ; p<0.01)

Le taux de prévalence de la notion de surdité varie de manière hautement significative ($p < 0,01$) entre les groupes d'âge. (Figure 8)

En général les prévalences de la notion de surdité augmentent avec l'âge : mais on a observé un creux entre 50 et 59 ans.

Surdit  et profession.

La notion de surdit  est distribu e de mani re tr s in gale ($p < 0,0001$) entre les cat gories socio professionnelles (Figure 9)

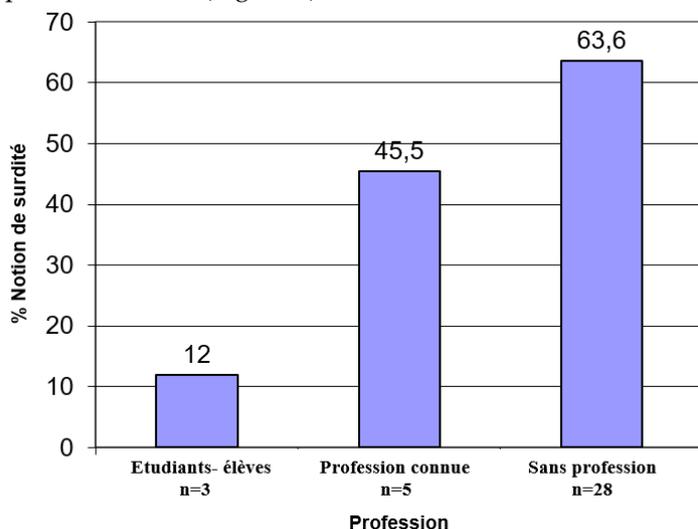


Figure 9. Distribution in gale de la notion de surdit    travers les cat gories professionnelles ($x^2 = 17,2$; $p < 0,0001$).

Plus de 2/3 de sujets sans profession et environ la moiti  de ceux qui travaillent rapportent une notion de surdit . Toutefois 88% d' tudiants- l ves sont sans notion de surdit .

Surdit  et audiom trie

Comme le montre le tableau V, la surdit  l g re et les cas des normaux-tar s sont essentiellement ($p < 0,00001$) conformes en cas de pr sence de notion de surdit  tant pour l'oreille droite que pour l'oreille gauche.

En ce qui concerne l'oreille gauche, la surdit  l g re est not e de mani re identique ($p < 0,05$) chez les sujets avec notion de surdit  et ceux sans notion de surdit . Mais pour l'oreille droite, il y a plus de cas de surdit  l g re chez les sujets sans notion de surdit  que chez les participants avec notion de surdit , la diff rence  tant statistiquement tr s significative ($p < 0,01$).

Les sujets ayant rapport  une installation brusque de la notion de surdit  sont plus jeunes ($25,7 \pm 14$ ans) que

ceux avec installation progressive ($46,8 \pm 10,4$ ans), la diff rence  tant statistiquement significative ($p < 0,0001$)

Tableau V. Notion de surdit  et constatations audiom triques

Audiom�tries tonales	Surdit� (+) n (%)	Surdit� (-) n (%)	P
Oreille droite			
Normaux stricts	2 (9.1)	20 (90.9)	<0.00001
Normaux tar�s	3 (12.5)	21(87.5)	<0.00001
Surdit� l�g�re	1 (33.3)	2(66.7)	<0.0001
Surdit� mod�r�e	11 (91.7)	1(8.3)	<0.00001
Surdit� s�v�re	14 (100)	0(0)	<0.00001
Surdit�	5 (100)	0 (0)	<0.00001
profonde			
Oreille gauche			
Normaux tar�s	3 (12.5)	21(87.5)	<0.00001
Normaux stricts	2 (9.1)	20 (90.9)	<0.00001
Surdit� l�g�re	2 (50)	2(50)	NS
Surdit� mod�r�e	3 (75)	1(25)	<0.00001
Surdit� s�v�re	19 (100)	0(0)	<0.00001
Surdit�	7 (100)	0(0)	<0.00001
profonde			

Les acouph nes.

Les sujets avec acouph nes sont plus  g s ($41,9 \pm 13,1$ ans) que les sujets sans acouph nes ($24,8 \pm 16,1$ ans) avec une diff rence statistiquement tr s significative.

Les sujets n s   Kinshasa, pr sentent moins d'acouph nes (14 ; 35,9%) que ceux n s en dehors de Kinshasa, surtout ceux n s au village, qui sont plus  g s ($n=24$; 58,5%), la diff rence  tant statistiquement significative ($p < 0,05$).

Les c libataires pr sentent moins d'acouph nes ($n=10$; 23,3%) que les non c libataires ($n=28$; 75,7%, la diff rence est tr s significative ($p < 0,00001$).

En ce qui concerne les cat gories socio-professionnelles, 4% d' tudiant -  l ve ($n=1$; 72,7%) de sujets avec des professions lib rales ($n=8$) et 65,9% de sans profession ($n=29$) pr sentent respectivement des acouph nes : la comparaison de leur taux montre une diff rence statistiquement tr s significative ($p < 0,00001$).

Il existe une association tr s significative entre le vertige, le trouble de langage, la surdit  neurosensorielle av r e et la pr sence d'acouph ne (tableau VI)

Tableau VI. Acouphènes, vertiges, troubles de langage et surdité neurosensorielle avérée

Variables	Risque d'acouphènes OR (95% IC)	p
Vertige	10.7 [1.3 - 496.7]	<0.01
Troubles de langage	5.4 [1.5 - 25.3]	<0.01
Surdité neurosensorielle avérée	95.3 [17.8 - 1020.9]	<0.00001

En pratique, le risque d'acouphène est multiplié par 95, en cas de présence de surdité neurosensorielle avérée à l'audiométrie, par 11 environ en cas de présence de vertiges et par 5 en cas de trouble de langage.

Troubles de langage.

Les troubles de langage ne varient pas avec le lieu de naissance, l'âge actuel des sujets, les catégories professionnelles, l'état civil, l'ancienneté de la notion de surdité, le niveau d'étude et les mariages consanguins. Par contre il existe une association négative ($p < 0,0001$) entre la présence de troubles de langage et l'âge de survenue de la surdité (Figure 10)

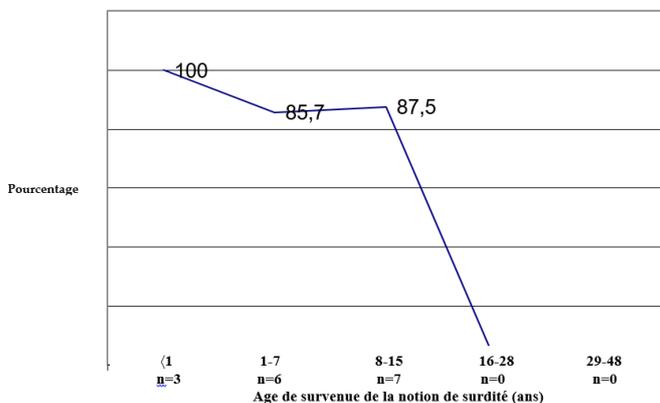


Figure 10. Association inverse entre troubles de langage et âge de survenue de la surdité

Plus on attrape tôt la surdité, moins le langage se développe. Comparés aux sujets avec surdité d'installation progressive, les sujets avec installation brusque sont greffés d'un risque de présenter des troubles de langage. (Or=11,4 ; 95% 1,6_146,3 ; $p < 0,01$)

Courbe audiométrique anormale

Comparés selon l'audiométrie et l'âge, les sujets normaux ont une distribution unimodale tandis que les

sujets normaux tarés présentent une courbe bimodale (Figure 11).

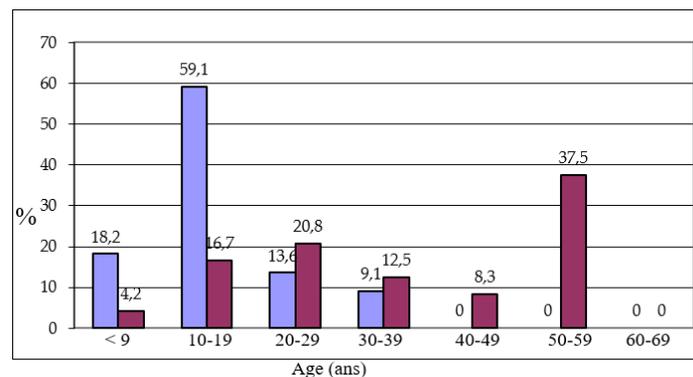


Figure 11. Distribution des sujets normaux stricts et normaux tarés à l'audiométrie selon l'âge.

Ces derniers sujets présentent le premier mode dans la tranche d'âge de 20 à 29 ans et le deuxième mode dans la tranche d'âge de 50 à 59 ans. Le mode de sujets normaux apparaît dans la tranche d'âge de 10 à 19 ans. On ne note aucun sujet normal à l'audiométrie après la tranche d'âge de 30 à 39 ans. Mais chez les sujets normaux tarés, on observe encore des sujets au-delà de la tranche d'âge de 30 à 39 ans et aucun sujet normal ou normo-taré ne s'observe au-delà de 59 ans. Comme nous l'avons défini ci haut, les sujets normaux tarés ne signalent pas de notion de surdité. Les sujets normaux tarés sont plus nés en dehors de la ville de Kinshasa ($n=17$; 41,5%) que dans la ville de Kinshasa ($n=7$; 17,9%), la différence étant statistiquement très significative ($p < 0,001$). La fréquence des normaux tarés varie de manière très significative ($p < 0,0001$) entre les différentes catégories socio-professionnelles : 28% ($n=7$) chez les élèves-étudiants, 27% ($n=3$) chez les professions connues et 32% ($n=14$) chez les sans profession. Les normaux tarés sont de loin plus âgés ($36,4 \pm 16,6$ ans) que les normaux stricts ($15,5 \pm 7,5$ ans), la différence étant statistiquement très significative ($p < 0,0001$). Les sujets ex-et mariés se retrouvent plus parmi les sujets normaux tarés ($n=11$; 29,7%) que parmi les normaux stricts ($n=1$; 2,7%). Par contre la surdité neurosensorielle avérée ($n=34$) montre une concordance parfaite (coefficient KAPA =1) avec notion de surdité ($n=36$) à l'interrogatoire. La prévalence de la surdité neurosensorielle avérée ne semble pas varier ($p > 0,05$) avec le lieu de naissance, le niveau d'étude et le mariage consanguin.

Comme le montre la figure 12, le taux de prévalence de la surdité neurosensorielle avérée varie de manière très significative ($p < 0,001$) entre les groupes d'âge.

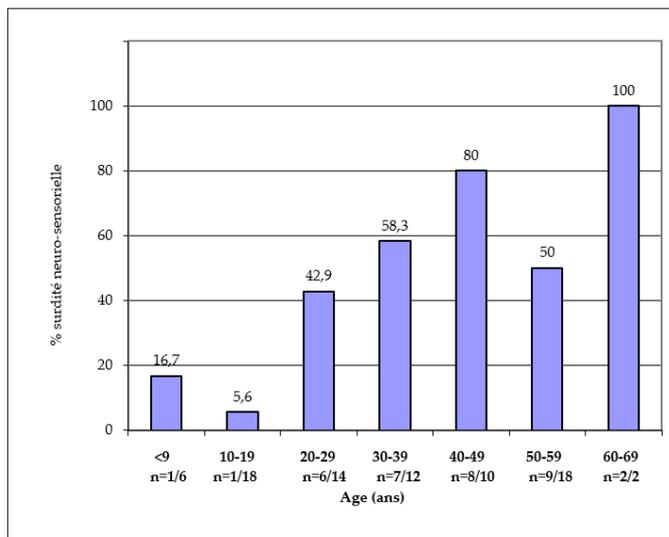


Figure 12. Prévalence de la surdité neurosensorielle avérée selon l'âge des participants

L'augmentation de la surdité neurosensorielle avérée subit un premier pic à la tranche d'âge de 40-49 ans et un deuxième pic entre 60 et 69 ans. Les taux bas de la courbe coïncident avec les tranches d'âge de 10 à 19 ans et 50-59 ans. La surdité neurosensorielle avérée varie très significativement ($p < 0,0001$) entre les catégories socio-professionnelles : 4% chez les étudiants-élèves, 45,5% chez les professions connues et 63,7% chez les sans emploi.

Il est observé plus de cas de surdité neurosensorielle chez les ex et mariés ($n=25$; 67,6%) que chez les célibataires ($n=9$; 20, 9%). La différence étant statistiquement très significative ($p < 0,0001$)

Dans cette observation, le risque de vertige est multiplié environ par 14 chez les sujets avec surdité neurosensorielle avérée (OR = 13,9, IC 95% 1,6- 317,3 ; $p < 0,01$) en comparaison avec les participants sans surdité neurosensorielle avérée.

Notion de vertige et épreuves vestibulaires thermiques

Le taux d'épreuves vestibulaires thermiques anormales parmi les 8 patients avec vertige (12,5% ; $n=1$) est identique ($p > 0,05$) à celui noté parmi les 25 patients sans vertige (12% ; $n=3$) comme le montre le tableau VII.

Tableau VII. Notion de vertige et épreuves vestibulaires thermiques

Notion de vertige et épreuves vestibulaires thermiques

Vertige	Epreuves vestibulaires thermiques		Total
	Anormales	Normales	
Présence	1 (12.5%)	7 (87.5%)	8 (100%)
Absence	3 (12%)	22 (88%)	25
Total	4	29	33

Discussion

La présente étude a été initiée afin de caractériser les aspects épidémiologiques, cliniques et audiolinguistiques des sujets de la lignée matrilineaire Phemba Tsimba du village Kayi Singini vivant à Kinshasa.

Données épidémiologiques

Facteur sexe

Dans la population générale de cette étude, le sex ratio montre une prédominance féminine parmi ces sujets à risque de surdité. Matthijs et al. [11] par contre rapportent une prédominance de sexe masculin, au cours de leur enquête au village de Kayi Singini. Cette différence serait due au fait que dans notre étude menée à Kinshasa, les sujets de sexe féminin répondaient plus spontanément à l'invitation que les hommes, qui sont généralement plus septiques sinon plus occupés.

Toutefois, dans cette étude nous n'avons pas noté de différence de sexe parmi les sujets atteints de surdité.

D'autres auteurs avant nous, ont rapporté que les surdités mitochondriales frappent indistinctement les deux sexes, notamment Hammadi et al. en Tunisie [13] et Denoyelle et al. en France [3].

Facteur âge, Lieu de naissance, Profession et Etat civil

Dans la population générale ($n=80$ sujets), l'âge moyen est jeune ($32,9 \pm 16,9$ ans) ; il y a autant de sujets nés à Kinshasa que ceux nés en dehors de Kinshasa. Près de la moitié sont sans profession, suivi des étudiants-élèves et une très faible fraction a une profession connue. Ils sont plus célibataires que mariés ou ex-mariés.

Ces différentes caractéristiques peuvent être dues à la forte participation des jeunes à cette étude, soucieux de trouver une solution au mal qui les menace.

Les personnes âgées, pour la plupart malentendants ne croient pas à une issue heureuse des recherches. Pour

eux, l'hypothèse d'une malédiction dont la famille serait victime demeure la seule explication et qu'il faut des négociations coutumières. Cette conception de la maladie est entachée de désespoir, lequel expliquerait le taux élevé des sans-emplois. En effet des nombreux parents ne trouvent pas d'intérêt à scolariser des enfants qui demain deviendront sourds.

L'âge jeune de nos sujets et le manque d'emploi pour la plupart d'entre eux pourraient expliquer le taux élevé des célibataires. Comparés aux normoentendants, les malentendants sont plus âgés, plus ex- et mariés et sont dans la majorité de cas (63,6 %) sans emploi. Du point de vue du lieu de naissance, il n'y a pas de différence entre les deux groupes. Ces données montrent que l'âge est un facteur de risque de survenue de la surdité. Nos résultats confirment les travaux de Denoyelle et al. en France [3] et Hutchin et al. aux Etats-Unis [14]. La majorité des malentendants sont sans emploi ce qui montre l'impact de ce handicap dans la société. Ce sont des désœuvrés qui se trouvent être à la tête des familles nombreuses. Nous pensons que la société (en général, en commençant par la communauté scientifique) devrait se préoccuper davantage de leur sort.

Données anamnestiques

Notion de surdité (hypoacousie)

Près de la moitié (n=34/80 soit 42,5 %) de la population d'étude se plaignent d'hypoacousie. Age de survenue de notion de surdité L'incidence de survenue de la notion de surdité augmente avec l'âge. L'âge médian de survenue de la notion de surdité est très jeune (15 ans), dans la présente étude. Nos résultats sont comparables à ceux rapportés par Hutchin et al. aux Etats-Unis [14], qui situent l'âge de survenue de surdités mitochondriales tard dans l'enfance ou chez les jeunes adultes. Ceci souligne une fois de plus l'impact que ce handicap a sur cette population. Les jeunes ne peuvent plus étudier ni travailler parce que frappés très tôt de surdité ; ce qui compromet gravement leur avenir et augmente la pauvreté au sein de cette population.

Mode d'installation et siège de l'hypoacousie

Dans la présente étude l'hypoacousie est d'installation progressive dans 71,9 % des cas, et de localisation

bilatérale dans 97,1 % des cas. Nos résultats corroborent ceux de Muyunga [7] et Matthijs et al. [11] sur la surdité de Kayi Singini, ainsi ceux d'autres auteurs qui ont décrit la surdité mitochondriale notamment Denoyelle et al. [3]. La survenue brusque ou le siège unilatéral pourraient s'expliquer par l'association d'autres facteurs de surdité méconnus par le patient.

Notion de transmission maternelle et troubles du langage

Elle est retrouvée chez la plupart des sujets (96,3 %). Ces résultats sont compatibles avec une pathologie mitochondriale telle que décrite par plusieurs auteurs [3,11,14-17]. L'altération du langage est notée chez 22,5 % de sujets. Comparés à l'âge, les troubles de langage surviennent chez les sujets qui ont développé la surdité très tôt (avant 15 ans). Aucun sujet n'a présenté un trouble de langage chez ceux qui ont développé la surdité après 15 ans d'âge. Il est connu que l'acquisition du langage chez l'enfant est fonction d'une bonne audition.

Les acouphènes et vertiges

Ils précèdent et accompagnent la surdité dans 95 % des cas dans cette étude. Nos résultats confirment les données de la littérature [3,7,11]. La notion de vertige a été rapportée par 11 % (n=9) des sujets de notre population générale d'étude, ayant en même temps une notion d'hypoacousie, confirmée à l'audiométrie chez 8 sujets. Les épreuves vestibulaires thermiques effectuées chez les 8 patients ne montrent pas d'atteinte vestibulaire. Ces vertiges, ayant été chez la plupart occasionnels, ne sont probablement pas d'origine vestibulaire, comme l'a déjà dit Muyunga [7] évoquant l'absence de vertige giratoire ou permanent dans ce type de surdité, et comme le montre les tests vestibulaires normaux.

Signes physiques, Fond d'oeil et analyses d'urine

L'absence d'anomalies à l'examen physique et aux examens paracliniques ci-haut cités, fait évoquer un caractère non syndromique probable dans l'échantillon à l'étude, la recherche des syndromes s'étant limité aux plus fréquents, car il existe plusieurs différents

syndromes non systématiquement recherchés. Nos résultats confirment ceux de Matthijs et al. [11].

Epreuves vestibulaires thermiques et résultats audiométriques du point de vue Signification générale des tests audiométriques

Elles sont normales dans la plupart des cas, ce qui a déjà été évoqué par Hammadi et al. [13]. en Tunisie, Nathan et al. [15] aux USA en 1999 et par Denoyelle et al. [3] en France. La déficience auditive bilatérale dans 94% des cas est confirmée par des examens audiométriques là où il existait une notion d'hypoacousie (34 sujets sur 36). Chez les deux sujets dont l'hypoacousie n'est pas confirmée, nous pensons qu'il y a un élément psychologique qui intervient. L'audiométrie montre une courbe anormale dans 72.5% de cas (n=58/80). Elle découvre une courbe anormale chez près de 50% des sujets (24/46) qui se considèrent encore normaux (sans plainte d'hypoacousie). Ce sont les sujets normaux tarés. A l'instar de Hammadi et al. [13] en Tunisie, nous pensons que l'audiométrie est un examen recommandable dans le dépistage présymptomatique des surdités familiales à survenue tardive.

Courbe audiométrique anormale par rapport à l'âge

Le risque d'avoir une courbe audiométrique anormale augmente avec l'âge. Les normaux stricts ont un âge moyen de 15.5 ± 7.5 ans, Les normaux tarés, de 36.4 ± 16 ans et les cas de surdité avérée, de 41.7 ± 13.1 ans. Les normaux tarés sont plus jeunes que les malentendants confirmés à l'audiométrie. Nos résultats sont comparables à ceux de Hutchin et al. [14] aux USA qui rapporte que les surdités mitochondriales s'aggravent avec l'âge.

Conclusion

La surdité familiale de Kayi Singini frappe les deux sexes indistinctement. L'âge est un facteur de risque de survenue de ladite surdité au sein de la lignée. Cette surdité commence à l'âge jeune et évolue insidieusement ; le lieu de naissance n'a aucune influence sur elle. La surdité de Kayi Singini est transmise par la mère seulement. Elle est précédée et accompagnée d'acouphènes. C'est une surdité neurosensorielle prédominante sur les fréquences

aiguës, bilatérale et d'installation progressive. Près de 50% des sujets asymptomatiques de la lignée ont une courbe audiométrique anormale. C'est une surdité héréditaire probablement non syndromique au stade actuel de nos connaissances et non associée à une atteinte vestibulaire.

Contributions des auteurs

MN and BLM designed and analyzed the statistical data for the study. RVV, BMN, CMS and DN contributed to the data collection. BLM, MM, RM and ZTK supervised the study. All authors have read and approved the final and revised version of the manuscript.

Conflit d'intérêt : Aucun

Références

1. Dubreuil et Pujol. Les troubles de l'audition chez l'adulte, Lyon, 1990, 43
2. Davis H. et Silverman R. Hearing and deafness. Revised edition, New York, 1970, 522.
3. Denoyelle F, Marlin S. et al. Principales surdités génétiques. The Lancet, 2000, vol.353, 1298-1303.
4. Mustapha T, Kathleen S et al. Advances in hereditary deafness. The Lancet 2001, 358 : 1082-1090.
5. Mohamed AG. Prévalence de la surdité chez les élèves de 6 à 16 ans dans le district de Bamako, Mali. Organisation Mondiale de la Santé, juin, 1995.
6. Tshiswaka M. Prévalence des altérations de l'ouïe chez les écoliers de 5 à 16 ans dans la ville de Kinshasa. Organisation Mondiale de la Santé, 1995.
7. Muyunga CVK. The problem of the deaf children in Zaïre. Proc. XIIth ORL World Cong., Budapest, Hungary 1981; 525-530.
8. Tshimbadi K. Causes de la surdité neurosensorielle de l'enfant à Kinshasa, mémoire de fin de spécialisation, en ORL, Unikin, décembre 1998.
9. Kimpioka K. Surdité neurosensorielle chez l'adulte (Kinshasa). Mémoire de fin de spécialisation, en ORL, Unikin, décembre 1998.
10. Ben Arab S, Petit C, et al. Etude épidémiologique, génétique et moléculaire de la surdité de perception récessive avec localisation d'un gène. Les cahiers d'ORL-1994.- Tome XXIX.-N°7, 237-342.

11. Matthijs G, Claes S, Longo MB et al. Non syndromic deafness associated with a mutation and polymorphism in the mitochondrial 12s ribosomal rna gene in large zairean pedigree. *Eur J Hum Genet* 1996 ;4 :46-51.
 12. Longo MB, Kebolo B, Nyamangombe I. Base moléculaire de la surdit  myst rieuse de Singini-Mayombe : revue de la litt rature. *Congo m dical*, 1999, 2(10).
 13. Hammadi A, Belkahia A, Ben Arab S et al. D ficits h r ditaires de l'audition chez l'enfant. *Annales de l'Institut Pasteur. Actualit s* 1995, n 4, 304-309.
 14. Hutchin TP et Cortopassi GA. Mitochondrial defects and hearing loss. *CMLS cellular and molecular life sciences* 2000: 57:1927-1937.
 15. Nathan F. Mitochondrial deafness mutations reviewed. *Human mutation* 1999 :13 :261-270.
 16. Prezant TR, Agopian JV et al. Mitochondrial ribosomal rna mutation associated with both antibiotic-induced and non-syndromic deafness. *Nature Genetic* vol.4 july 1993, 289-294.
 17. Van Camp G et Smith RJH. Maternally inherited hearing impairment. *Clin Genet* 2000 :57 :409-414.
-