

Informations pratiques

Répondantes de la consultation

Dre Hélène Cao Van,
Service d'ORL et de chirurgie cervico-faciale

Pre Ariane Giacobino,
Service de médecine génétique

Prise de rendez-vous

Service ORL et de chirurgie cervico-faciale

☎ 022 372 82 44

ORL.Cafsneucli@hcuge.ch

Service de médecine génétique

☎ 022 372 18 55

Secretariat.Genetique@hcuge.ch

Novembre 2021

CONSULTATION GÉNÉTIQUE POUR LES TROUBLES AUDITIFS DE L'ENFANT



Cette brochure a été réalisée par le Service de médecine génétique, le Service d'oto-rhino-laryngologie (ORL) et de chirurgie cervico-faciale en collaboration avec la Direction de la communication.

Présentation

La majorité des troubles auditifs précoces sont génétiques. Il est primordial de définir leur origine, car cette information peut avoir un impact direct sur la prise en charge de l'enfant.

À l'heure actuelle, l'analyse par séquençage à haut débit (SHD) d'un panel de gènes impliqués dans les troubles de l'audition est l'approche diagnostique la plus efficace et économique.

Selon les modes d'hérédité en cause, il est possible de déceler et prévenir le même trouble au sein d'une fratrie. Plus le repérage et la prise en charge sont précoces, moins le trouble a un impact négatif sur le développement du jeune enfant.

Pour qui?

La consultation génétique pour les troubles auditifs s'adresse aux enfants souffrant d'un trouble de l'audition pour lequel aucune autre investigation n'a mis en évidence une cause déterminée (infection, traumatisme, etc.).

La ou le spécialiste ORL réalise un bilan auditif adapté à l'âge de l'enfant pour préciser la nature du trouble auditif. Selon le diagnostic auditif et l'histoire de l'enfant, une consultation génétique est proposée.

Les troubles auditifs des enfants sont souvent suspectés suite à un dépistage auditif pathologique.

À Genève, ces dépistages sont systématiques à la naissance, à l'école publique (1P, 2P et 6P) et si l'enfant présente un retard de langage ou un trouble du comportement.

Quels objectifs?

L'objectif de cette consultation est de confirmer et de définir une origine génétique aux problèmes auditifs ou d'exclure des anomalies génétiques spécifiques.

Ce diagnostic précise également si le trouble auditif est isolé ou associé à d'autres problèmes de santé liés à une même origine génétique (un syndrome, par exemple).

L'enfant et sa famille bénéficient d'un conseil génétique et, selon les résultats, discutent avec le ou la spécialiste ORL des éventuelles conséquences concernant la prise en charge, le suivi et le pronostic auditif.

Les résultats de l'analyse par SHD ont parfois des répercussions sur le suivi auditif des proches qui peuvent, eux aussi, avoir hérité des mêmes gènes.

Facturation

L'analyse par SHD pour les maladies génétiques est en principe remboursée par la LAMal, sous déduction de la franchise et de la participation (10% des frais à charge). Une demande préalable est effectuée par la ou le médecin généticien.