



ÉTUDE

Audio**gene**<sup>®</sup>

Essai de thérapie génique  
pour la surdité sévère  
à profonde DFNB9



# L'ESSAI DE THÉRAPIE GÉNIQUE EN FRANCE

Approuvé en France en janvier 2024, l'essai de thérapie génique conduit par la Biotech française Sensorion, en collaboration avec l'AP-HP et les services d'ORL et de génétique de l'hôpital Necker-Enfants Malades à Paris.

Cet essai va évaluer la tolérance et l'efficacité du médicament SENS-501, administré dans la cochlée, chez des enfants présentant une surdité sévère à profonde avec neuropathie auditive DFNB9.

A scientist wearing a white lab coat, a blue hairnet, safety glasses, and a white face mask is working in a laboratory. They are wearing blue gloves and holding a small vial. The background is a blurred laboratory setting with various pieces of equipment and a blue-tinted light. The text is overlaid on a white rounded rectangle on the right side of the image.

## DES RÉSULTATS PROMETTEURS

Les premiers résultats des essais cliniques de thérapie génique chez des enfants sourds avec neuropathie auditive DFNB9 (liée à des variants pathogènes du gène OTOF) sont très encourageants.

En effet, ces traitements par thérapie génique semblent permettre une récupération partielle ou complète de l'audition chez ces patients.

A close-up photograph of a newborn baby's ear, showing the ear canal and the surrounding skin. The baby is wearing a white hospital gown. The background is a soft, out-of-focus white.

## LE DÉPISTAGE EN MATERNITÉ

En maternité, le dépistage auditif peut utiliser les otoémissions acoustiques (OEA) ou les potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAa).

Il est important de savoir que les OEA ne permettent pas de repérer ces patients, car dans la surdité DFNB9, les OEA SONT NORMALES alors que ces enfants sont sourds sévères ou profonds.



## UN DÉPISTAGE AUDITIF CRUCIAL

Pour éviter une perte de chance, et permettre à ces patients d'accéder à ces nouveaux traitements, il est recommandé de recourir aux PEA automatisés en priorité en maternité pour tous les nouveaux nés.

En détectant dès les premiers mois de vie ces patients, vous jouez un rôle clé pour garantir que ces enfants bénéficient des meilleures chances de développement linguistique et cognitif grâce aux avancées thérapeutiques actuelles.



## LES CRITÈRES D'INCLUSIONS

- Enfants âgés de 6 à 31 mois ayant une perte auditive sévère à profonde bilatérale
- Porteurs de variations pathogènes bi-alléliques du gène OTOF (DFNB9)
- Non porteur d'un implant cochléaire

Les enfants concernés par cette étude sont potentiellement candidats à un implant cochléaire et la thérapie génique est proposée préalablement, en alternative à l'implantation cochléaire.



# NOUS CONTACTER

Si vous suivez un enfant de 0-24 mois présentant une surdité sévère à profonde avec neuropathie auditive non syndromique, pouvant correspondre à cette population, nous vous proposons de contacter

## LE SERVICE ORL

[natalie.loundon@aphp.fr](mailto:natalie.loundon@aphp.fr)

ou

## LE SERVICE DE GÉNÉTIQUE CLINIQUE

de Necker Enfants Malades

site web : [maladiesrares-necker.aphp.fr/surdites](http://maladiesrares-necker.aphp.fr/surdites)

mail : [genetique.surdite.nck@aphp.fr](mailto:genetique.surdite.nck@aphp.fr)

Nous pourrions proposer un rendez-vous pour informer les parents si leur enfant est porteur d'une surdité DFNB9 et s'il peut bénéficier de ce traitement.