

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Syndrome de Perrault

Argumentaire

**CRMR surdités génétiques du CHU de Lille
CCMR surdités génétiques du CHU de Toulouse**

15 novembre 2022

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence des surdités génétiques du CHU de Lille et le centre de compétence des surdités génétiques du CHU de Toulouse. Il a servi de base à l'élaboration du PNDS syndrome de Perrault.

Le PNDS est téléchargeable sur le site de la HAS et sur le site de la filière Sensgene (<https://www.sensgene.com/pnds-protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins/les-pnds-de-la-filiere>).

Sommaire

Liste des abréviations.....	4
Préambule.....	6
Argumentaire.....	7
Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles.....	61
Annexe 2. Liste des participants	62
Références bibliographiques	63

Liste des abréviations

ADA	Avant-Dernier Auteur
ADN/DNA	Acide désoxyribonucléique
AGTLC	Acides Gras à Très Longue Chaîne
ARN/RNA	Acide ribonucléique
ATP	Adénosine TriPhosphate
C10orf2	Chromosome 10 open reading frame 2
CCMR	Centre de Compétence Maladies Rares
CDC14A	Cell division cycle 14a
CHU	Centre Hospitalier Universitaire
CISIC	Centre d'Information sur la Surdit� et l'Implant Cochl�aire
CLPP	Caseinolytic mitochondrial matrix peptidase proteolytic subunit
CMV	CytoM�galovirus
CNV	Copy Number Variation= d�l�tions / insertions
CRMR	Centre de R�f�rence Maladies Rares
DA	Dernier Auteur
DBP-deficiency	D-bifunctional protein deficiency
DI	D�ficiency Intellectuelle
ERAL1	Era g-protein-like 1
GGPS1	Geranylgeranyl diphosphate synthase 1
GWAS	Genome-wide association studies
HARS2	Histidyl-trna synthetase 2
HAS	Haute Autorit� de Sant�
HSD17B4	17-beta-hydroxysteroid dehydrogenase iv
IC	Implantation cochl�aire
IOP	Insuffisance Ovarienne Pr�coce
KCNE1	Potassium channel, voltage-gated, isk-related subfamily, member 1
LARS2	Leucyl-trna synthetase 2
mtRNA/ARN mt	Mitochondrial RNA = ARN mitochondrial
NGS	New Generation Sequencing = s�quen�age de nouvelle g�n�ration
PI	Principal Investigator = investigateur principal
PNDs	Protocole National de Diagnostic et de Soins
PSMC3IP	Psmc3-interacting protein
RMND1	Required for meiotic nuclear division 1
RPM	Retard Psychomoteur
rRNA/ARNr	Ribosomal RNA = ARN ribosomal
SNP	Single Nucleotide Variant
TARS2	Threonyl-trna synthetase 2
TWINK	Twinkle mtdna helicase
WES	Whole Exome Sequencing = s�quen�age d'exome

WGS

Whole Genome Sequencing= séquençage de génome

XPNPEP3

X-prolyl aminopeptidase 3

Préambule

Le PNDS sur le syndrome de Perrault a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : : www.has-sante.fr). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Argumentaire

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
2013, Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales, France	Arrêté sur l'encadrement des analyses de génétique médicale	Oui	Agence de la biomédecine et HAS	Non applicable	Personnes accédant aux analyses de génétique médicale	Non applicable
2015, Légifrance - Publications officielles - Journal officiel - JORF n° 0133 du 11/06/2015, France	Arrêté sur l'encadrement réglementaire du diagnostic prénatal et du diagnostic préimplantatoire	Oui	Agence de la biomédecine	Non applicable	Femmes enceintes	Non applicable
Brin et al., 1997, Tableau synoptique sur le développement du langage, France	Décrire les étapes de développement du langage de l'enfant normo-entendant	Oui	Orthophonistes	Non applicable	Enfant, développement du langage	Production d'un tableau détaillé reprenant les étapes de développement du langage

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
HAS, 2018, Commission nationale d'évaluation des Dispositifs Médicaux et des technologies de santé, France	Description des aides auditives et de leurs indications	Oui	HAS	Non applicable	Surdit�, aides auditives	Cf. document de recommandation de la HAS
HAS, 2012, Le traitement de la surdit� par implants cochl�aires ou du tronc c�r�bral - Fiche BUTS - Actualisation Janvier 2012, France	Recommandations de la HAS concernant les implants cochl�aires et le TC	Oui	HAS	Non applicable	Surdit�, implants	Cf. document de recommandation de la HAS
CRMERCD, fili�re FIRENDO, 2021, Insuffisance Ovarienne Pr�matur�e (IOP), France	PNDS insuffisance ovarienne pr�matur�e : recommandations du CRMERCD pour la prise en charge optimale de l'IOP		Fili�re FIRENDO	Oui (les associations de patients contribuent � la relecture des PNDS)	IOP	Cf. PNDS IOP

* date de d but et fin de la recherche, bases de donn es, mots cl s renseign s

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Ahmed, Saleem; Jelani, Musharraf; Alrayes, Nuha; Mohamoud, Hussein Sheikh Ali; Almrathi, Mona Mohammad; Anshasi, Wasim; Ahmed, Naushad Ali Basheer; Wang, Jun; Nasir, Jamal; Al-Aama, Jumana Yousuf, 2015, Exome analysis identified a novel missense mutation in the CLPP gene in a consanguineous Saudi family expanding the clinical spectrum of Perrault Syndrome type-3, Arabie Saoudite	Identification d'une nouvelle mutation du gène CLPP	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Nouvelle donnée génotypique	Analyse d'exome avec homozygosity mapping dans une famille consanguine, avec tableau neurologique précoce	Revue de la littérature	Première description d'un syndrome de Perrault avec signes neurologiques précoces et régression
Aittomaki, Kristiina, 1994, The Genetics of XX Gonadal Dysgenesis, Finlande	Démonstration de l'existence d'un locus de dysgénésie gonadique 46,XX, RA	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Données introductives	Large étude d'une population de femmes finlandaises nées entre 1950 et 1976	Revue de la littérature	75 dysgénésies gonadiques 46,XX, avec un taux de consanguinité de 12%, pour la plupart originaires d'une région peu peuplée située au centre-nord, avec déséquilibre de liaison, laissant suspecter l'existence d'un 1er locus de dysgénésie gonadique autosomique récessive

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Al-Agha, Abdulmoein Eid; Ahmed, Ihab Abdulhamed; Nuebel, Esther; Moriwaki, Mika; Moore, Barry; Peacock, Katherine A.; Mosbrugger, Tim; Neklason, Deborah W.; Jorde, Lynn B.; Yandell, Mark; Welt, Corrine K., 2018, Primary Ovarian Insufficiency and Azoospermia in Carriers of a Homozygous PSMC3IP Stop Gain Mutation, Arabie Saoudite	Non RETENU : le variant à l'état homozygote de CLPP ne semble pas impliqué dans le phénotype décrit dans cette famille consanguine dans laquelle personne n'est atteint de surdit�, l'azoospermie �tant plut�t � rapprocher � l'homozygotie de PSMC3IP	Oui : revue de la litt�rature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU : le variant � l'état homozygote de CLPP ne semble pas impliqué dans le ph�notype d�crit dans cette famille consanguine dans laquelle personne n'est atteint de surdit�, l'azoospermie �tant plut�t � rapprocher � l'homozygotie de PSMC3IP	Non RETENU : le variant � l'état homozygote de CLPP ne semble pas impliqué dans le ph�notype d�crit dans cette famille consanguine dans laquelle personne n'est atteint de surdit�, l'azoospermie �tant plut�t � rapprocher � l'homozygotie de PSMC3IP	Revue de la litt�rature	Non RETENU : le variant � l'état homozygote de CLPP ne semble pas impliqué dans le ph�notype d�crit dans cette famille consanguine dans laquelle personne n'est atteint de surdit�, l'azoospermie �tant plut�t � rapprocher � l'homozygotie de PSMC3IP
Al-Jaroudi, Dania; Enabi, Saed; Althagafi, Malak Sameer, 2019, Perrault syndrome with amenorrhea, infertility, Tarlov cyst, and degenerative disc, Arabie Saoudite	Description d'une nouvelle patiente, avec anomalies rachidiennes, mut�e LARS2	Oui : revue de la litt�rature, sans priorisation du niveau de preuve	Description ph�notypique	Cas clinique = case report	Revue de la litt�rature	Mutation LARS2 identifi�e par exome. Discopathie d�g�n�rative et kystes de Tarlov fortuitement associ�s
Ameen, Kaderthambi Hajamohideen Noorul; Pinninti, Rakesh, 2012, A rare cause for primary amenorrhoea, Inde	Article r�tract� par les auteurs : pas judicieux de le prendre en consid�ration pour le PNDS	Article r�tract� par les auteurs : pas judicieux de le prendre en consid�ration pour le PNDS	Article r�tract� par les auteurs : pas judicieux de le prendre en consid�ration pour le PNDS	Article r�tract� par les auteurs : pas judicieux de le prendre en consid�ration pour le PNDS	Article r�tract� par les auteurs : pas judicieux de le prendre en consid�ration pour le PNDS	Article r�tract� par les auteurs : pas judicieux de le prendre en consid�ration pour le PNDS

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Amor, David J.; Marsh, Ashley P.L.; Storey, Elsdon; Tankard, Rick; Gillies, Greta; Delatycki, Martin B.; Pope, Kate; Bromhead, Catherine; Leventer, Richard J.; Bahlo, Melanie; Lockhart, Paul J., 2016, Heterozygous mutations in HSD17B4 cause juvenile peroxisomal D-bifunctional protein deficiency, Australie	Diagnostic moléculaire d'un syndrome de Perrault avec ataxie cerebelleuse progressive = DBP-deficiency	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description phénotypique	Étude de 5 patientes issues de 3 familles : 2 paires de jumelles et 1 cas sporadique	Revue de la littérature	Mutations hétérozygotes composites HSD17B4 / phénotype : peroxysomal D-bifunctional protein deficiency
Bassano, Dominique ; Labrell, F. ; Champaud, Claude ; Lemétayer, Fabienne ; Bonnet, P., 2005, Le DLPP : un nouvel outil pour l'évaluation du développement du langage de production en français, France	Description d'un nouvel outil permettant l'évaluation du développement du langage de production en français	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Qualité de la description	Enfants français âgés de 2 à 4 ans	Questionnaire à faire remplir par les parents : évaluation indirecte	Explore les principales acquisitions dans les 3 dimensions : lexicale, grammaticale, et pragmatique
Breen, David P.; Munoz, David G.; Lang, Anthony E., 2020, Twinkle-associated familial parkinsonism with Lewy pathology, Ecosse	Non RETENU : description de maladie de Parkinson familiale avec ophtalmoplégie et mutation à l'état hétérozygote dans C10orf2	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU : description de maladie de Parkinson familiale avec ophtalmoplégie et mutation à l'état hétérozygote dans C10orf2	Non RETENU : description de maladie de Parkinson familiale avec ophtalmoplégie et mutation à l'état hétérozygote dans C10orf2	Revue de la littérature	Non RETENU : description de maladie de Parkinson familiale avec ophtalmoplégie et mutation à l'état hétérozygote dans C10orf2

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Brodie, Erica J.; Zhan, Hanmiao; Saiyed, Tamanna; Truscott, Kaye N.; Dougan, David A., 2018, Perrault syndrome type 3 caused by diverse molecular defects in CLPP, Australie	Description des conséquences biochimiques de mutations des différents domaines du gène CLPP	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Etude fonctionnelle	Patients présentant un syndrome de Perrault de type 3, secondaire à des mutations du gène CLPP	Revue de la littérature	Corrélation génotype/phénotype du gène CLPP codant une protéase mitochondriale
Broenen, E.; Ranchin, B.; Besmond, C.; Freychet, C.; Fouilhoux, A.; Perouse de Montclos, T.; Ville, D.; Bacchetta, J., 2019, RMND1 mutations in two siblings: Severe renal hypoplasia but different levels of extrarenal abnormality severity: The ethics of decision making, France	Etude du phénotype rénal et extra-rénal des patients mutés RMND1	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Qualité de la description	Etude de 36 + 2 patients mutés RMND1	Revue de la littérature	Importance du phénotype extra-rénal pour la prise en charge thérapeutique des patients mutés RMND1

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Carminho-Rodrigues, Maria Teresa; Klee, Phillipe; Laurent, Sacha; Guipponi, Michel; Abramowicz, Marc; Cao-van, Hélène; Guinand, Nils; Paoloni-Giacobino, Ariane, 2020, LARS2-Perrault syndrome: a new case report and literature review, Suisse	Confirmer le caractère pathogène de 2 variants dans LARS2	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patiente porteuse de 2 variants à l'état hétérozygote composite dans le gène LARS2, hérités de chacun des parents	Fille de 8 ans issue de parents français non consanguins, sans dépistage néonatal de surdité, premiers signes de surdités apparus vers 4 ans, et diagnostic de surdité sévère bilatérale posé à 7 ans, traitée par implant cochléaire. Hypoplasie de l'ovaire gauche. Séquençage d'exome	Revue de la littérature	Classement des 2 variants comme pathogènes. Intérêt du WES dans le diagnostic moléculaire des surdités chez les enfants. Intérêt d'un suivi en ORL et en endocrinologie pour surveiller la fonction ovarienne et le développement de la puberté, qu'il faudra peut-être induire, avec possibilité de cryoconservation des ovocytes. Intérêt pour le conseil génétique. Garder en mémoire qu'une leucodystrophie peut se développer, mais pas de surveillance neurologique systématique à recommander.
Chae-Kim, Jennifer J.; Jordan, Larisa, 2018, Premature Ovarian Insufficiency: Procreative Management and Preventive Strategies, USA	Prise en charge du risque d'insuffisance ovarienne prématurée	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Qualité de la description	Description des méthodes de préservation de la fertilité	Revue de la littérature	Traitements préventifs. Bonnes pratiques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Chatzisprou, Iliana A.; Alders, Marielle; Guerrero-Castillo, Sergio; Zapata Perez, Ruben; Haagmans, Martin A.; Mouchiroud, Laurent; Koster, Janet; Ofman, Rob; Baas, Frank; Waterham, Hans R.; Spelbrink, Johannes N.; Auwerx, Johan; Mannens, Marcel M.; Houtkooper, Riekelt H.; Plomp, Astrid S., 2017, A homozygous missense mutation in ERAL1, encoding a mitochondrial rRNA chaperone, causes Perrault syndrome, Pays-Bas	Démonstration de l'implication du gène ERAL1 dans le Syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Syndrome de Perrault cliniquement certain sans mutation dans les gènes connus en 2017	3 femmes issues de 3 familles différentes	Revue de la littérature	Les variants du gène ERAL1 sont responsables de l'altération du métabolisme mitochondrial
Chen, Kui; Yang, Ke; Luo, Su-Shan; Chen, Chen; Wang, Ying; Wang, Yi-Xuan; Li, Da-Ke; Yang, Yu-Jie; Tang, Yi-Lin; Liu, Feng-Tao; Wang, Jian; Wu, Jian-Jun; Sun, Yi-Min, 2017, A homozygous missense variant in HSD17B4 identified in a consanguineous Chinese Han family with type II Perrault syndrome, Chine	Caractérisation d'une nouvelle mutation dans HSD17B4	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Sœurs cliniquement atteintes de syndrome de Perrault et issues d'une union consanguine	Famille consanguine chinoise. Séquençage ciblé HSD17B4, Etude d'expression	Revue de la littérature	Confirmation de l'association de gène HSD17B4 aux formes neurologiques. Diagnostic différentiel avec le DBPD et l'ataxie héréditaire

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Chérot, E.; Keren, B.; Dubourg, C.; Carré, W.; Fradin, M.; Lavillaureix, A.; Afenjar, A.; Burglen, L.; Whalen, S.; Charles, P.; Marey, I.; Heide, S.; Jacquette, A.; Heron, D.; Doummar, D.; Rodriguez, D.; Billette de Villemeur, T.; Moutard, M.-L.; Guët, A.; Xavier, J.; Périsse, D.; Cohen, D.; Demurger, F.; Quélin, C.; Depienne, C.; Odent, S.; Nava, C.; David, V.; Pasquier, L.; Mignot, C., 2018, Using medical exome sequencing to identify the causes of neurodevelopmental disorders: Experience of 2 clinical units and 216 patients, France	Intérêt de l'exome médical dans les troubles du neurodéveloppement	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients atteints de troubles du neurodéveloppement analysés par exome clinique	216 cas index déficients, provenant de 2 centres français de génétique	Revue de la littérature	1 cas de syndrome de Perrault, par mutation biallélique du gène LARS2, parmi les 56 diagnostics moléculaires portés. Recrutement à partir d'une cohorte de patients DI
Christakos, Arthur C.; Simpson, Joe Leigh; Younger, J.B.; Christian, C.D., 1969, Gonadal dysgenesis as an autosomal recessive condition, USA	Confirmation de l'existence d'une forme récessive autosomique de dysgénésie gonadique	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description phénotypique sans accès aux analyses moléculaires (1969)	3 sœurs issues d'une union consanguine, souffrant d'une dysgénésie gonadique, d'une déficience, et pour deux d'entre elles, d'une surdité	Revue de la littérature	Caryotype normal, excluant un syndrome de Turner. Hypothèse d'une pathologie monogénique récessive autosomique, confortée par la consanguinité
Cohen, Brandon E.; Durstenfeld, Anne; Roehm, Pamela C., 2014, Viral Causes of Hearing Loss: A Review for Hearing Health Professionals, USA	Epidémiologie, évolution, prévention, et traitement des surdités d'origine virale	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Diagnostic différentiel des surdités congénitales d'origine génétique	Analyses physiopathologique et anatomopathologique des surdités d'origine virale	Revue de la littérature	Epidémiologie, histoire naturelle des surdités d'origine virale

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Demain, L. a. M.; Antunes, D.; O'Sullivan, J.; Bhaskhar, S. S.; O'Keefe, R. T.; Newman, W. G., 2018, A known pathogenic variant in the essential mitochondrial translation gene RMND1 causes a Perrault-like syndrome with renal defects, Angleterre	Description du premier cas de syndrome de Perrault avec atteinte rénale, lié au gène RMND1	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description phénotypique	Patient d'origine portugaise, issue d'une union non consanguine	Revue de la littérature	Screening du gène RMND1 chez les patients présentant un syndrome de Perrault. Extension du phénotype avec atteinte rénale possible. Recherche d'une IOP chez les patientes mutées pour RMND1.
Demain, L. a. M.; Urquhart, J. E.; O'Sullivan, J.; Williams, S. G.; Bhaskar, S. S.; Jenkinson, E. M.; Lourenco, C. M.; Heiberg, A.; Pearce, S. H.; Shalev, S. A.; Yue, W. W.; Mackinnon, S.; Munro, K. J.; Newbury-Ecob, R.; Becker, K.; Kim, M. J.; O'Keefe, R. T.; Newman, W. G., 2017, Expanding the genotypic spectrum of Perrault syndrome, Angleterre	Extension des données génotypiques. Description de nouveaux variants de gènes précédemment impliqués dans le syndrome de Perrault.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Revue de la littérature, descriptions phénotypiques	Etude de 8 familles touchées par le syndrome de Perrault	Revue de la littérature	Diagnostic moléculaire établi dans 5 familles. Confirmation de l'hétérogénéité génétique, et de l'existence de gènes à identifier dans les 3 autres familles

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Domínguez-Ruiz, María; García-Martínez, Alberto; Corral-Juan, Marc; Pérez-Álvarez, Ángel I.; Plasencia, Ana M.; Villamar, Manuela; Moreno-Pelayo, Miguel A.; Matilla-Dueñas, Antoni; Menéndez-González, Manuel; Del Castillo, Ignacio, 2019, Perrault syndrome with neurological features in a compound heterozygote for two TWNK mutations: overlap of TWNK-related recessive disorders, Espagne	Faire le diagnostic moléculaire du syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Fratricie atteinte de surdit� syndromique (atteinte neurologique) compatible avec un syndrome de Perrault et porteuse de variants � l'�tat h�t�rozygote composite de TWNK	1 fr�re et 2 s�urs, WES puis confirmation des variants de TWNK en Sanger	Revue de la litt�rature	Nouveau variant d�crit dans TWNK, l'autre ayant d�j� �t� rapport� dans un cas de syndrome h�patoc�r�bral (possible continuum en ce syndrome s�v�re et le syndrome de Perrault, moins s�v�re)
Duan, Xiaohui; Wang, Wei; Dong, Mingrui; Wang, Lu; Shao, Ziqiang; Wang, Zhaoxia; Yuan, Yun; Wang, Renbin; Peng, Dantao, 2019, [Clinical and genetic analysis of a patient with Perrault syndrome and additional neurological features], Chine	Caract�risations clinique, neuropathologique, et g�n�tique, d'un patient pr�sentant un syndrome de Perrault, avec mutations du g�ne TWNK	Oui : revue de la litt�rature, sans priorisation du niveau de preuve	Description ph�notypique	Analyse NGS, confirm�e par s�quen�age Sanger	Revue de la litt�rature	Confirmation de l'h�t�rog�n�it� de l'�t�typique du syndrome de Perrault, et de l'implication des variants biall�liques du g�ne TWNK
Dursun, Fatma; Mohamoud, Hussein Sheikh Ali; Karim, Noreen; Naeem, Muhammad; Jelani, Musharraf; Kirmizibekmez, Heves, 2016, A Novel Missense Mutation in the CLPP Gene Causing Perrault Syndrome Type 3 in a Turkish Family, Turquie	Description d'une nouvelle mutation faux-sens du g�ne CLPP	Oui : revue de la litt�rature, sans priorisation du niveau de preuve	Description ph�notypique associ�e � CLPP, moins s�v�re que ce qui avait d�j� �t� d�crit	Fratricie d'origine Turque. Pas de consanguinit� connue mais parents originaires de la m�me r�gion	Revue de la litt�rature	Variant homozygote CLPP associ� � un ph�notype associant surdit� et dysg�n�sie gonadique

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Esencan, Ecem; Cozzolino, Mauro; Imamoglu, Gizem; Seli, Emre, 2020, Mitochondrial Stress Response Gene Clpp Is Not Required for Granulosa Cell Function, USA	Démontrer que le gène CLPP n'est pas indispensable au bon fonctionnement des cellules de la granulosa	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Recherche fondamentale sur la souris	Souris femelles KO de 8 semaines comparées à des souris femelles sauvages du même âge	Revue de la littérature	La folliculogénèse chez la souris n'est pas affectée par la perte du gène CLPP
Eshraghi, Adrien A.; Polineni, Sai P.; Davies, Camron; Shahal, David; Mittal, Jeenu; Al-Zaghal, Zaid; Sinha, Rahul; Jindal, Urmi; Mittal, Rahul, 2020, Genotype-Phenotype Correlation for Predicting Cochlear Implant Outcome: Current Challenges and Opportunities, USA	Définir les facteurs prédictifs de l'efficacité de l'implantation cochléaire. Corrélation du génotype (lieu précis de l'expression des gènes) et de la réponse à l'implantation	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients avec implantation cochléaire	Etude des principaux gènes responsables de surdité et du bénéfice ou non à l'implantation cochléaire	Revue de la littérature	Résultats médiocres de l'IC pour les surdités liées à des gènes exprimés dans les neurones du ganglion spiral. Importance du screening pour la prise en charge de la réhabilitation de l'audition
European Society of Human Genetics, 2019, Abstracts from the 51st European Society of Human Genetics Conference: Posters, Italie	Identification de nouveaux gènes chez 2 patients présentant un syndrome de Perrault avec acidose rénale pour l'un et DI légère pour l'autre	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Phénotypes inhabituels	Il s'agit d'un abstract d'un poster. La technique employée n'est pas mentionnée	Revue de la littérature	Variant homozygote RMND1 chez le 1er patient. Variants hétérozygotes composites XPNPEP3 chez le second.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Faridi, Rabia; Rea, Alessandro; Fenollar-Ferrer, Cristina; O'Keefe, Raymond T.; Gu, Shoujun; Munir, Zunaira; Khan, Asma Ali; Riazuddin, Sheikh; Hoa, Michael; Naz, Sadaf; Newman, William G.; Friedman, Thomas B., 2021, New insights into Perrault syndrome, a clinically and genetically heterogeneous disorder, USA	Nouvelles approches du diagnostic génétique du syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Revue de la littérature, descriptions phénotypiques	Etude protéique des variants des 8 gènes impliqués dans le syndrome de Perrault	Revue de la littérature	7 gènes de fonction mitochondriale, 1 gène de fonction péroxysomale. Implication pour la prise en charge thérapeutique
Faridi, Rabia; Tona, Risa; Brofferio, Alessandra; Hoa, Michael; Olszewski, Rafal; Schrauwen, Isabelle; Assir, Muhammad Z. K.; Bandesha, Akhtar A.; Khan, Asma A.; Rehman, Atteeq U.; Brewer, Carmen; Ahmed, Wasim; Leal, Suzanne M.; Riazuddin, Sheikh; Boyden, Steven E.; Friedman, Thomas B., 2019, Mutational and phenotypic spectra of KCNE1 deficiency in Jervell and Lange-Nielsen Syndrome and Romano-Ward Syndrome, USA	Non RETENU : Altération du gène KCNE1 dans les syndromes de Jervell et Romano-Ward	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU : Altération du gène KCNE1 dans les syndromes de Jervell et Romano-Ward	Non RETENU : Altération du gène KCNE1 dans les syndromes de Jervell et Romano-Ward	Revue de la littérature	Non RETENU : Altération du gène KCNE1 dans les syndromes de Jervell et Romano-Ward
Fekete, Bálint; Pentelényi, Klára; Rudas, Gabor; Gál, Anikó; Grosz, Zoltán; Illés, Anett; Idris, Jimoh; Csukly, Gabor; Domonkos, Andor; Molnar, Maria Judit, 2019, Broadening the phenotype of the TWNK gene associated Perrault syndrome, Hongrie	Large spectre phénotypique du syndrome de Perrault lié au gène TWNK	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description phénotypique associée à TWNK, plus sévère que ce qui avait déjà été décrit	Patiente hongroise de 33 ans	Revue de la littérature	Atteinte neurologique et psychiatrique, variants hétérozygotes composites TWNK, délétions multiples de l'ADN mt

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Ferdinandusse, Sacha; Denis, Simone; Mooyer, Petra A. W.; Dekker, Conny; Duran, Marinus; Soorani-Lunsing, Roelineke J.; Boltshauser, Eugen; Macaya, Alfons; Gärtner, Jutta; Majoie, Charles B. L. M.; Barth, Peter G.; Wanders, Ronald J. A.; Poll-The, Bwee Tien, 2006, Clinical and biochemical spectrum of D-bifunctional protein deficiency, Pays-Bas	Diagnostic et pronostic du DBP-deficiency	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients atteints de DPB-deficiency acceptant des prélèvements pour identification de biomarqueurs, et de répondre à des questionnaires cliniques sur les symptômes présentés	Etude clinique, et biochimique d'une cohorte de patients souffrant de DBP-deficiency	Revue de la littérature	La C26:0 beta-oxydation activité dans les fibroblastes cultivés est le meilleur pronostic de survie. Absence d'anomalies biochimiques plasmatiques chez 3 patients
Ferdinandusse, Sacha; Ylianttila, Mari S.; Gloerich, Jolein; Koski, M. Kristian; Oostheim, Wendy; Waterham, Hans R.; Hiltunen, J. Kalervo; Wanders, Ronald J. A.; Glumoff, Tuomo, 2006, Mutational spectrum of D-bifunctional protein deficiency and structure-based genotype-phenotype analysis, Pays-Bas	Non RETENU : description de cas de DBP-deficiency, plus sévère que le syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU : description de cas de DBP-deficiency, plus sévère que le syndrome de Perrault	Non RETENU : description de cas de DBP-deficiency, plus sévère que le syndrome de Perrault	Revue de la littérature	Non RETENU : description de cas de DBP-deficiency, plus sévère que le syndrome de Perrault

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Finsterer, Josef; Zarrouk Mahjoub, Sinda, 2012, Mitochondrial toxicity of antiepileptic drugs and their tolerability in mitochondrial disorders, Autriche	Revue de la toxicité et de la tolérance des anti-épileptiques chez les patients atteints de pathologies mitochondriales ou apparentées	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Recommandations de prise en charge de l'épilepsie	Patients porteurs de mutations de POLG1	Revue de la littérature	Une toxicité de valproate a pu être démontrée chez les patients porteurs de mutations de POLG1
Fiumara, Agata; Sorge, Giovanni; Toscano, Antonio; Parano, Enrico; Pavone, Lorenzo; Opitz, John M., 2004, Perrault syndrome: Evidence for progressive nervous system involvement, Italie	Démonstration d'une atteinte neurologique progressive chez certains patients, et de l'existence de 2 formes de l'affection	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description phénotypique	Observation clinique et paraclinique de 2 fratries de 2 sœurs	Revue de la littérature	Confirmation de 2 types : forme non progressive, associant surdité et dysgénésie gonadique, et forme avec dégénérescence cérébelleuse progressive

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Foley, A. Reghan; Zou, Yaqu; Dunford, James E.; Rooney, Jachinta; Chandra, Goutam; Xiong, Hui; Straub, Volker; Voit, Thomas; Romero, Norma; Donkervoort, Sandra; Hu, Ying; Markello, Thomas; Horn, Adam; Qebibo, Leila; Dastgir, Jahannaz; Meilleur, Katherine G.; Finkel, Richard S.; Fan, Yanbin; Mamchaoui, Kamel; Duguez, Stephanie; Nelson, Isabelle; Laporte, Jocelyn; Santi, Mariarita; Malfatti, Edoardo; Maisonobe, Thierry; Touraine, Philippe; Hirano, Michio; Hughes, Imelda; Bushby, Kate; Oppermann, Udo; Böhm, Johann; Jaiswal, Jyoti K.; Stojkovic, Tanya; Bönnemann, Carsten G., 2020, GGPS1 Mutations Cause Muscular Dystrophy/Hearing Loss/Ovarian Insufficiency Syndrome, USA	Identification d'une nouvelle entité associant une dystrophie musculaire précoce et sévère, une surdité de perception, et une IOP	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients ayant une mutation dans GGPS1	11 patients des 2 sexes, issus d'une collaboration internationale. Caractérisation clinique, moléculaire et biochimique. Analyse sur lymphocytes et fibroblastes des patients. Création d'un modèle murin	Revue de la littérature	Description d'une triade syndromique rare, de transmission récessive autosomique, distincte du syndrome de Perrault par l'existence d'une myopathie classiquement précoce et sévère, probablement secondaire à une altération mitochondriale
França, Monica M.; Funari, Mariana F. A.; Lerario, Antonio M.; Santos, Mariza G.; Nishi, Mirian Y.; Domenice, Sorahia; Moraes, Daniela R.; Costalonga, Everlayny F.; Maciel, Gustavo A. R.; Maciel-Guerra, Andrea T.; Guerra-Junior, Gil; Mendonca, Berenice B., 2020, Screening of targeted panel genes in Brazilian patients with primary ovarian insufficiency, Brésil	Caractérisation moléculaire d'une cohorte de patientes IOP brésiliennes	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patientes d'une cohorte brésilienne atteintes d'insuffisance ovarienne primaire	50 patientes brésiliennes (29 aménorrhées primaires, 21 aménorrhées secondaires). 200 femmes contrôles. Large panel de gènes	Revue de la littérature	48% d'anomalies pathogènes (dont 2 CNV) identifiées. Intérêt de l'établissement du diagnostic étiologique précis pour la prise en charge, et le conseil génétique

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Fujiki, Yukio; Abe, Yuichi; Imoto, Yuuta; Tanaka, Akemi J.; Okumoto, Kanji; Honsho, Masanori; Tamura, Shigehiko; Miyata, Non; Yamashita, Toshihide; Chung, Wendy K.; Kuroiwa, Tsuneyoshi, 2020, Recent insights into peroxisome biogenesis and associated diseases, Japon	Caractérisation des fonctions péroxysomales	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Recherche physiopathologique sur les péroxysomes	Etude des 14 gènes impliqués dans la synthèse des péroxysomes, et de leurs fonctions	Revue de la littérature	Description d'une anomalie péroxysomale responsable d'une surdité
Gispert, Suzana; Parganlija, Dajana; Klinkenberg, Michael; Dröse, Stefan; Wittig, Ilka; Mittelbronn, Michel; Grzmil, Pawel; Koob, Sebastian; Hamann, Andrea; Walter, Michael; Büchel, Finja; Adler, Thure; Hrabé de Angelis, Martin; Busch, Dirk H.; Zell, Andreas; Reichert, Andreas S.; Brandt, Ulrich; Osiewacz, Heinz D.; Jendrach, Marina; Auburger, Georg, 2013, Loss of mitochondrial peptidase Clpp leads to infertility, hearing loss plus growth retardation via accumulation of CLPX, mtDNA and inflammatory factors, Allemagne	Caractérisation du phénotype chez la souris mutée CLPP	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Recherche fondamentale sur la souris KO CLPP	Etudes protéiques chez des mutants murins spontanés CLPP	Revue de la littérature	La perte de fonction CLPP chez la souris provoque une infertilité dans les 2 sexes, une surdité, mais également un retard de croissance. Le mécanisme en cause impliquerait une diminution de la clearance des constituants mitochondriaux, et une destruction tissulaire inflammatoire
Gotta, Fabio; Lamp, Merit; Geroldi, Alessandro; Trevisan, Lucia; Origone, Paola; Fugazza, Giuseppina; Fabbri, Sabrina; Nesti, Claudia; Rubegni, Anna; Morani, Federica; Santorelli, Filippo Maria; Bellone, Emilia; Mandich, Paola, 2020, A novel mutation of Twinkle in Perrault syndrome: A not rare diagnosis?, Italie	Caractérisation moléculaire d'une patiente présentant un syndrome de Perrault avec atteinte neurologique	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description phénotypique d'une porteuse de mutation dans TWNK avec atteinte neurologique	Patientes de 26 ans souffrant d'une surdité neurosensorielle, d'une dysgénésie ovarienne, d'une ataxie, et d'une neuropathie périphérique sensitivo-motrice	Revue de la littérature	Identification d'un nouveau variant du gène TWNK. Intérêt d'en faire le screening chez les femmes présentant la triade ataxie, surdité neurosensorielle, dysgénésie ovarienne

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Gottschalk, Michael E.; Coker, Steven B.; Fox, Larry A., 1996, Neurologic anomalies of Perrault syndrome, USA	Description du tableau neurologique du syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description phénotypique et revue de la littérature	Patientes aux ATCD de RPM et de surdité, initialement vues à 16 ans 1/2 pour retard pubertaire	Revue de la littérature	28 patients souffrant de syndrome de Perrault recensés, 22 femmes, 6 hommes. Données neurologiques disponibles pour 20 patients, dont la moitié (10) présentent un retard mental et/ou une ataxie
Grosse, Scott D.; Ross, Danielle S.; Dollard, Sheila C., 2008, Congenital cytomegalovirus (CMV) infection as a cause of permanent bilateral hearing loss: a quantitative assessment, USA	Evaluation de la fréquence des surdités congénitales secondaires à une infection à CMV	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients avec infection à CMV congénitale	Revue systématique de la littérature concernant les séquelles neurologiques et sensorielles des enfants souffrant d'une infection congénitale à CMV. Données épidémiologiques connues des infections à CMV et de la surdité	A exclure ? Infection congénitale à CMV = 2ème cause de surdité congénitale ; traitement préventif potentiel	Prévalence des infections congénitales à CMV de 0,7% dans les pays industrialisés. 5% des enfants infectés développent une surdité moyenne à profonde avant 6 ans (soit 3,5/10000 naissances par an), et 15% développeront une surdité quelqu'en soit le type
Gruosso, Francesco; Montano, Vincenzo; Simoncini, Costanza; Siciliano, Gabriele; Mancuso, Michelangelo, 2020, Therapeutic Management and Drug Safety in Mitochondrial Diseases-Update 2020, Italie	Recommandations de prise en charge pour les pathologies mitochondriales ou apparentées	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Recommandations de prise en charge de l'épilepsie	Revue de la littérature sur la prise en charge des différents symptômes des pathologies mitochondriales ou apparentées	Revue de la littérature	Le valproate est contre indiqué chez les patients porteurs de mutations de POLG, du fait du risque d'hépatite fulminante et de symptômes neurologiques comprenant l'épilepsie

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Gupta, Asheet; Colmenero, Isabel; Ragge, Nicola K.; Blakely, Emma L.; He, Langping; McFarland, Robert; Taylor, Robert W.; Vogt, Julie; Milford, David V., 2016, Compound heterozygous RMND1 gene variants associated with chronic kidney disease, dilated cardiomyopathy and neurological involvement: a case report, Angleterre	Extension du spectre phénotypique lié aux altérations du gène RMND1	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description phénotypique d'un porteur de mutation dans RMND1	Garçon de 11 mois présentant une atteinte rénale rapidement évolutive, une ataxie, une surdité neurosensorielle, un retard moteur et de maturation visuelle, ayant développé une cardiomyopathie dilatée	Revue de la littérature	Arguments histologiques et biochimiques en faveur d'une atteinte mitochondriale. Absence d'anomalie de l'ADN mt. Identification de mutations bialléliques du gène RMND1
Imtiaz, Ayesha; Belyantseva, Inna A; Beirl, Alisha J; Fenollar-Ferrer, Cristina; Bashir, Rasheeda; Bukhari, Ihtisham; Bouzid, Amal; Shaukat, Uzma; Azaiez, Hela; Booth, Kevin T; Kahrizi, Kimia; Najmabadi, Hossein; Maqsood, Azra; Wilson, Elizabeth A; Fitzgerald, Tracy S; Tlili, Abdelaziz; Olszewski, Rafal; Lund, Merete; Chaudhry, Taimur; Rehman, Atteeq U; Starost, Matthew F; Waryah, Ali M; Hoa, Michael; Dong, Lijin; Morell, Robert J; Smith, Richard J H; Riazuddin, Sheikh; Masmoudi, Saber; Kindt, Katie S; Naz, Sadaf; Friedman, Thomas B, 2018, CDC14A phosphatase is essential for hearing and male fertility in mouse and human, USA	Caractérisation du spectre clinique secondaire aux mutations du gène CDC14A	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Reproduction de mutations dans CDC14A identifiées chez l'homme sur zebrafish et souris avec marquage. Description phénotypique de l'impact sur la fertilité	5 familles pakistanaises consanguines, 1 famille tunisienne. Modélisation 3D de la protéine. Etude de mutants murins et zebrafish	Revue de la littérature	Dans 5 des 6 familles, les hommes sourds sont stériles, alors que les femmes sourdes sont fertiles. Les mutants murins survivants (importante létalité périnatale) reproduisent le phénotype décrit chez l'homme. Confirmation d'une affection monogénique associant surdité et stérilité masculine, secondaire aux mutations bialléliques de CDC14A. Rôle majeur de l'activité phosphatase de la protéine CDC14A dans l'audition et la fertilité masculine

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Ishizuka, Bunpei, 2021, Current Understanding of the Etiology, Symptomatology, and Treatment Options in Premature Ovarian Insufficiency (POI), Japon	Description des étiologies des IOP. Recommandations thérapeutiques : traitement hormonal substitutif, traitement de l'infertilité	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Revue de la littérature sur l'étiologie des insuffisances ovariennes prématurée	Etude de grandes cohortes de femmes présentant une IOP : description des caractéristiques étiologiques, des complications, de l'intérêt du traitement hormonal substitutif	Revue de la littérature	La prise en charge précoce de l'IOP réduit la morbidité qui lui est liée, et améliore la qualité de vie. De nouvelles perspectives de réactivation de follicules préantraux sont discutées pour traiter l'infertilité
Janer, Alexandre; Antonicka, Hana; Lalonde, Emilie; Nishimura, Tamiko; Sasarman, Florin; Brown, Garry K.; Brown, Ruth M.; Majewski, Jacek; Shoubbridge, Eric A., 2012, An RMND1 Mutation Causes Encephalopathy Associated with Multiple Oxidative Phosphorylation Complex Deficiencies and a Mitochondrial Translation Defect, Canada	Caractérisation d'un gène nucléaire, indispensable au bon fonctionnement de la chaîne respiratoire	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patiente porteuse de mutation dans RMND1	Fillette issue d'une union consanguine ayant développé une encéphalopathie, avec déficit de la chaîne respiratoire	Revue de la littérature	Identification du gène nucléaire RMND1, jouant un rôle majeur dans la formation du complexe polypeptidique mitochondrial, indispensable à la translation mitochondriale
Janer, Alexandre; van Karnebeek, Clara Dm; Sasarman, Florin; Antonicka, Hana; Al Ghamdi, Malak; Shyr, Casper; Dunbar, Mary; Stockler-Ispiroglu, Sylvia; Ross, Colin J.; Vallance, Hilary; Dionne, Janis; Wasserman, Wyeth W.; Shoubbridge, Eric A., 2015, RMND1 deficiency associated with neonatal lactic acidosis, infantile onset renal failure, deafness, and multiorgan involvement, Canada	Description des phénotypes associés aux altérations du gène RMND1. Corrélation génotype/phénotype	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patient porteur de mutation dans RMND1	Etudes de la chaîne respiratoire sur muscle, immunofluorescence sur fibroblastes, d'un garçon de 4 ans et 3 mois. WES de l'enfant et de ses parents. Etude des transcrits mitochondriaux	Revue de la littérature	Sévérité du phénotype fonction du degré du déficit de la translation mitochondriale des 13 polypeptides codés par l'ADN mitochondrial, essentiels à la phosphorylation oxydative, lui-même secondaire à un défaut d'assemblage du complexe RMND1 de haut poids moléculaire

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Jenkinson, Emma M.; Clayton-Smith, Jill; Mehta, Sarju; Bennett, Christopher; Reardon, Willie; Green, Andrew; Pearce, Simon H. S.; De Michele, Giuseppe; Conway, Gerard S.; Cilliers, Deirdre; Moreton, Natalie; Davis, Julian R. E.; Trump, Dorothy; Newman, William G., 2012, Perrault syndrome: further evidence for genetic heterogeneity, Angleterre	Description clinique de patientes souffrant d'un syndrome de Perrault associé à des mutations bialléliques des gènes HARS2 et HSD17B4	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients porteurs de mutations dans HARS2 et HSD17B4	Etude de 8 familles, dont 4 consanguines	Revue de la littérature	Confirmation de l'hétérogénéité génétique du syndrome de Perrault
Jenkinson, Emma M.; Rehman, Atteeq U.; Walsh, Tom; Clayton-Smith, Jill; Lee, Kwanghyuk; Morell, Robert J.; Drummond, Meghan C.; Khan, Shaheen N.; Naeem, Muhammad Asif; Rauf, Bushra; Billington, Neil; Schultz, Julie M.; Urquhart, Jill E.; Lee, Ming K.; Berry, Andrew; Hanley, Neil A.; Mehta, Sarju; Cilliers, Deirdre; Clayton, Peter E.; Kingston, Helen; Smith, Miriam J.; Warner, Thomas T.; Black, Graeme C.; Trump, Dorothy; Davis, Julian R.E.; Ahmad, Wasim; Leal, Suzanne M.; Riazuddin, Sheikh; King, Mary-Claire; Friedman, Thomas B.; Newman, William G., 2013, Perrault Syndrome Is Caused by Recessive Mutations in CLPP, Encoding a Mitochondrial ATP-Dependent Chambered Protease, Angleterre	Identification de mutations bialléliques du gène CLPP	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients porteurs de mutations dans CLPP	3 familles consanguines	Revue de la littérature	Identification d'un nouveau gène du syndrome de Perrault jouant un rôle dans l'homéostasie mitochondriale

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Jiao, Bin; Zhou, Zhifan; Hu, Zhengmao; Du, Juan; Liao, Xinxin; Luo, Yingying; Wang, Junling; Yan, Xinxian; Jiang, Hong; Tang, Beisha; Shen, Lu, 2020, Homozygosity mapping and next generation sequencing for the genetic diagnosis of hereditary ataxia and spastic paraplegia in consanguineous families, Chine	Caractérisation moléculaire de patients souffrant d'ataxie héréditaire et de paraplégie spastique récessive autosomique	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients porteurs d'ataxie et paraplégie spastique héréditaire autosomique récessive	36 patients issus de 16 familles consanguines d'origine chinoise. Homozygosity mapping et NGS	Revue de la littérature	Description dans cette cohorte d'une patiente souffrant d'un syndrome de Perrault avec atteinte neurologique, homozygote pour une mutation faux-sens du gène HSD17B4
Karstensen, Helena Gásdal; Rendtorff, Nanna Dahl; Hindbæk, Lone Sandbjerg; Colombo, Roberto; Stein, Amelie; Birkebæk, Niels Holtum; Hartmann-Petersen, Rasmus; Lindorff-Larsen, Kresten; Højland, Allan Thomas; Petersen, Michael Bjørn; Tranebjærg, Lisbeth, 2020, Novel HARS2 missense variants identified in individuals with sensorineural hearing impairment and Perrault syndrome, Danemark	Caractérisation moléculaire de patients souffrant de surdité et de syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients porteurs de mutations dans HARS2	5 nouveaux patients (4 filles et 1 garçon) issus de 3 familles, présentant une surdité et un syndrome de Perrault	Revue de la littérature	Description phénotypique et identification de nouvelles mutations du gène HARS2
Kierdaszuk, Biruta; Kaliszewska, Magdalena; Rusecka, Joanna; Kosińska, Joanna; Bartnik, Ewa; Tońska, Katarzyna; Kamińska, Anna M.; Kostera-Pruszczyk, Anna, 2020, Progressive External Ophthalmoplegia in Polish Patients—From Clinical Evaluation to Genetic Confirmation, Pologne	Catactérisation moléculaire des ophtalmoplégies externes	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients atteints d'ophtalmoplégie externe	84 patients d'origine polonaise souffrant d'ophtalmoplégie externe progressive	Revue de la littérature	Hétérogénéité phénotypique des altérations du gène TWNK

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Kim, Min Jeong; Kim, Sa Jin; Kim, Jiyeon; Chae, Hyojin; Kim, Myungshin; Kim, Yonggoo, 2013, Genotype and phenotype heterogeneity in perrault syndrome, Corée du Sud	Démonstration de l'hétérogénéité phénotypique et génétique du syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patientte atteinte de syndrome de Perrault et de particularités morphologiques atypiques pour le syndrome, et non porteuse de mutation dans les gènes connus en 2013 (HARS2, HSD17B4 et PSMC3IP)	Jeune fille de 15 ans, aux ATCD de surdit�, ayant d�velopp� une cataracte, pr�sentant un habitus marfano�de, adress�e pour am�norrh�e primaire	Revue de la litt�rature	Absence de variant pathog�ne des g�nes HARS2, HSD174, et PSMC3IP
Konovalova, Svetlana; Tynismaa, Henna, 2013, Mitochondrial aminoacyl-tRNA synthetases in human disease, Finlande	Caract�risation des d�fauts mol�culaires affectant les mtARNs et des pathologies associ�es	Oui : revue de la litt�rature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients porteurs d'une alt�ration des aminoacyl-tRNA synth�tases mitochondriales	Etude des g�nes nucl�aires codant les mtARNs	Revue de la litt�rature	Pr�sentation clinique corr�l�e � la synth�tase d�fici�nte
Kosaki, Rika; Horikawa, Reiko; Fujii, Eriko; Kosaki, Kenjiro, 2018, Biallelic mutations in LARS2 can cause Perrault syndrome type 2 with neurologic symptoms, Japon	Description de l'atteinte neurologique associ�e aux mutations biall�liques du g�ne LARS2	Oui : revue de la litt�rature, sans priorisation du niveau de preuve	Fratrie porteuse de mutation dans le g�ne LARS2	2 s�urs souffrant d'une surdit�, d'une atteinte neurologique progressive, et d'une am�norrh�e primaire. S�quen�age d'exome	Revue de la litt�rature	Seules 2 mutations biall�liques du g�ne LARS2, sans autre variant pathog�ne, sont caract�ris�es.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Kosova, Gülüm; Scott, Nicole M.; Niederberger, Craig; Prins, Gail S.; Ober, Carole, 2012, Genome-wide Association Study Identifies Candidate Genes for Male Fertility Traits in Humans, USA	Identification par GWAS de gènes candidats de l'infertilité masculine	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	USA : hommes n'utilisant pas de moyen de contraception et ayant eu un WGS puis validation des SNP identifiés associés à une moins bonne fertilité sur des hommes ayant eu besoin d'effectuer un spermogramme	269 hommes issus d'une population européenne fondatrice proscrivant la contraception. GWAS comportant l'analyse de 250000 SNP avec 2 marqueurs de fertilité (taille de la famille et taux de naissance). Comparaison des 41 SNP significatifs chez 123 hommes d'ethnies diverses de Chicago ayant fait un spermogramme	Revue de la littérature	9 SNP sont associés à la diminution de la fertilité à la fois dans le GWAS et chez les hommes ayant une ou plusieurs anomalies sur les 10 paramètres mesurés du spermogramme. 4 gènes candidats impliqués potentiellement dans l'infertilité en population générale, sont suggérés
Kros, Corné J.; Steyger, Peter S., 2019, Aminoglycoside- and Cisplatin-Induced Ototoxicity: Mechanisms and Otoprotective Strategies, Angleterre	Etude des mécanismes de l'ototoxicité des aminosides et du cisplatine. Proposition de stratégies d'otoprotection	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Revue de la littérature portant sur l'ototoxicité	Zebrafish. Lignées cellulaires de cochlée murine	Revue de la littérature	Intérêt d'un partenariat entre généticiens, épidémiologistes, et industrie pharmaceutique pour prévenir l'ototoxicité induite par les médicaments

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Kume, Kodai; Morino, Hiroyuki; Miyamoto, Ryosuke; Matsuda, Yukiko; Ohsawa, Ryosuke; Kanaya, Yuhei; Tada, Yui; Kurashige, Takashi; Kawakami, Hideshi, 2020, Middle-age-onset cerebellar ataxia caused by a homozygous TWNK variant: a case report, Japon	Hétérogénéité clinique due aux altérations du gène TWNK, notamment l'existence d'une atteinte tardive	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patiente porteuse de mutation à l'état homozygote dans TWNK	Femme japonaise de 57 ans issue d'une union consanguine, ayant développé à 48 ans une surdité, une ataxie à 53 ans, et une neuropathie périphérique à 57 ans	Revue de la littérature	Les variants bialléliques du gène TWNK peuvent être à l'origine d'une forme tardive d'ataxie cérébelleuse avec surdité, justifiant l'analyse moléculaire y compris si l'atteinte n'est pas précoce
Landau, Yuval E.; Heimer, Gali; Barel, Ortal; Shalva, Nechama; Marek-Yagel, Dina; Veber, Alvit; Javasky, Elisheva; Shilon, Aya; Nissenkorn, Andreea; Ben-Zeev, Bruria; Anikster, Yair, 2020, Four patients with D-bifunctional protein (DBP) deficiency: Expanding the phenotypic spectrum of a highly variable disease, Israël	Variabilité phénotypique du déficit en DBP	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patientes porteuses de mutations dans HSD17B4	4 nourrissons d'origine juive, dont 2 jumelles monozygotes. Description clinique. Séquençage d'exome chez 2 patients. Séquençage ciblé pour les 2 autres. Analyse du profil biochimique des AGTLC	Revue de la littérature	Intérêt d'évoquer le diagnostic du déficit en DBP, y compris dans des tableaux cliniques d'hypotonie, retard du développement, polymicrogyrie, convulsions, surdité, insuffisance surrénalienne, sans altération du profil biochimique des AGTLC

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Lerat, Justine; Jonard, Laurence; Loundon, Natalie; Christin-Maitre, Sophie; Lacombe, Didier; Goizet, Cyril; Rouzier, Cécile; Van Maldergem, Lionel; Gherbi, Souad; Garabedian, Eréa-Nöel; Bonnefont, Jean-Paul; Touraine, Philippe; Mosnier, Isabelle; Munnich, Arnold; Denoyelle, Françoise; Marlin, Sandrine, 2016, An Application of NGS for Molecular Investigations in Perrault Syndrome: Study of 14 Families and Review of the Literature, France	Hétérogénéité génétique du syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients atteints de syndrome de Perrault clinique, avec analyse sur panel de gènes impliqués dans le syndrome de Perrault	Etude en NGS d'un panel de 35 gènes de surdit� comportant 5 g�nes impliqu�s dans le syndrome de Perrault (C10orf2, CLPP, HARS2, HSD17B4, and LARS2) chez 14 patientes (cas index) d'origines diverses pr�sentant cliniquement un syndrome de Perrault, et 4 apparent�s (3 filles et 1 gar�on) cliniquement atteints	Revue de la litt�rature	Mutations biall�liques d'un des g�nes impliqu�s dans le syndrome de Perrault chez 4 patientes, mutations h�t�rozygotes simples chez 3 patientes
Li, Xiaojing; Peng, Bingwei; Hou, Chi; Li, Jinliang; Zeng, Yiru; Wu, Wenxiao; Liao, Yinting; Tian, Yang; Chen, Wen-Xiong, 2020, Novel compound heterozygous TARS2 variants in a Chinese family with mitochondrial encephalomyopathy: a case report, Chine	Non RETENU : enc�phalopathie mitochondriale secondaire � des mutations biall�liques du g�ne TARS2	Oui : revue de la litt�rature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU : enc�phalopathie mitochondriale secondaire � des mutations biall�liques du g�ne TARS2	Non RETENU : enc�phalopathie mitochondriale secondaire � des mutations biall�liques du g�ne TARS2	Revue de la litt�rature	Non RETENU : enc�phalopathie mitochondriale secondaire � des mutations biall�liques du g�ne TARS2

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Lieber, Daniel S.; Hershman, Steven G.; Slate, Nancy G.; Calvo, Sarah E.; Sims, Katherine B.; Schmahmann, Jeremy D.; Mootha, Vamsi K., 2014, Next generation sequencing with copy number variant detection expands the phenotypic spectrum of HSD17B4-deficiency, USA	Extension du phénotype associé aux altérations bialléliques du gène HSD17B4	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Fratrie porteuse de mutation dans le gène HSD17B4	Patient de 35 ans présentant une ataxie progressive, une DI, une surdité, avec azoospermie. Analyse d'exome couplée à la recherche de CNV	Revue de la littérature	Identification d'une délétion et d'une mutation faux-sens, à l'état hétérozygote composite du gène HSD17B4
Lines, Matthew A.; Jobling, Rebekah; Brady, Lauren; Marshall, Christian R.; Scherer, Stephen W.; Rodriguez, Amadeo R.; Lee, Liesly; Lang, Anthony E.; Mestre, Tiago A.; Wanders, Ronald J.A.; Ferdinandusse, Sacha; Tarnopolsky, Mark A., 2014, Peroxisomal D-bifunctional protein deficiency, Canada	Description du DBP-deficiency, diagnostic différentiel de certaines ataxies spinocérébelleuses, et paraplégies spastiques compliquées	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients atteints de BDP-deficiency de porteurs de mutations dans HSD17B4	3 patients adultes (2 femmes et 1 homme) âgés de 34 à 39 ans ayant progressivement présenté une surdité dans la première décennie, une ataxie dans la deuxième décennie, une neuropathie périphérique, une IOP chez les femmes. Exploration péroxysomale sur lymphocytes et fibroblastes. Séquençage d'exome sur lymphocytes	Revue de la littérature	Analyses biochimiques péroxysomales sur sang et fibroblaste normales. Variations bialléliques HSD17B4 sur lymphocytes

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Linn, Emma; Ghanem, Lillian; Bhakta, Hanisha; Greer, Cory; Avella, Matteo, 2021, Genes Regulating Spermatogenesis and Sperm Function Associated With Rare Disorders, USA	Identification de gènes impliqués à la fois dans des pathologies rares et un défaut de la spermatogénèse	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Screening de gènes impliqués dans les maladies rares et la spermatogénèse dans les bases GARD, OMIM et ClinVAR	Analyses des bases de données GARD, OMIM, et ClinVar	Revue de la littérature	Identification de 22 gènes responsables de 21 affections rares et d'altérations de la spermatogénèse. Certains d'entre eux régulent également la folliculogénèse et l'ovogénèse
Linssen, W. H.; Van den Bent, M. J.; Brunner, H. G.; Poels, P. J., 1994, Deafness, sensory neuropathy, and ovarian dysgenesis: a new syndrome or a broader spectrum of Perrault syndrome?, Pays-Bas	Description d'une nouvelle entité ou extension du phénotype du syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Fratrie atteinte de syndrome de Perrault clinique et d'amélogénèse imparfaite, non décrite classiquement	Fratrie de 3 (2 garçons et une fille) présentant une surdité, une polyneuropathie, une amélogénèse imparfaite, une aménorrhée primaire chez l'une des filles, une DI légère, des mouvements choréiques, et une dyspraxie retrouvés chez deux d'entre eux. ATCD de surdité puis cécité chez le GPM	Revue de la littérature	La question reste entière. Nécessité de recenser d'autres patients

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Livingston, Gill; Huntley, Jonathan; Sommerlad, Andrew; Ames, David; Ballard, Clive; Banerjee, Sube; Brayne, Carol; Burns, Alistair; Cohen-Mansfield, Jiska; Cooper, Claudia; Costafreda, Sergi G.; Dias, Amit; Fox, Nick; Gitlin, Laura N.; Howard, Robert; Kales, Helen C.; Kivimäki, Mika; Larson, Eric B.; Ogunniyi, Adesola; Orgeta, Vasiliki; Ritchie, Karen; Rockwood, Kenneth; Sampson, Elizabeth L.; Samus, Quincy; Schneider, Lon S.; Selbæk, Geir; Teri, Linda; Mukadam, Naaheed, 2020, Dementia prevention, intervention, and care: 2020 report of the Lancet Commission, Angleterre	Rédaction du chapitre sur la surdité	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Surdit� identifi�e comme l'une des causes de d�mence	Etude � l'�chelle mondiale des facteurs de risque de survenue d'une d�mence	Revue de la litt�rature	La surdit� appara�t comme l'un des 12 facteurs de risque relatif significatifs dans la d�t�rioration mentale (mise � jour 2020). Il s'agit d'un facteur "modifiable" par un diagnostic et une prise en charge adapt�s
Livingston, Gill; Sommerlad, Andrew; Orgeta, Vasiliki; Costafreda, Sergi G; Huntley, Jonathan; Ames, David; Ballard, Clive; Banerjee, Sube; Burns, Alistair; Cohen-Mansfield, Jiska; Cooper, Claudia; Fox, Nick; Gitlin, Laura N.; Howard, Robert; Kales, Helen C; Larson, Eric B; Ritchie, Karen; Rockwood, Kenneth; Sampson, Elizabeth L; Samus, Quincy; Schneider, Lon S; Selb�k, Geir; Teri, Linda; Mukadam, Naaheed, 2017, Dementia prevention, intervention, and care, Angleterre	R�daction du chapitre sur la surdit�	Oui : revue de la litt�rature, sans priorisation du niveau de preuve	Surdit� identifi�e comme l'une des causes de d�mence	Etude � l'�chelle mondiale des facteurs de risque de survenue d'une d�mence	Revue de la litt�rature	La surdit� appara�t comme l'un des 9 facteurs de risque relatif significatifs dans la d�t�rioration mentale. Il s'agit d'un facteur "modifiable" par un diagnostic et une prise en charge adapt�s

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Marelli, Cecilia; Guissart, Claire; Hubsch, Cecile; Renaud, Mathilde; Villemain, Jean-Philippe; Larrieu, Lise; Charles, Perrine; Ayrignac, Xavier; Sacconi, Sabrina; Collignon, Patrick; Cuntz-Shadfar, Danielle; Perrin, Laurine; Benarrosh, Anelia; Degardin, Adrian; Lagha-Boukbiza, Ouhaïd; Mutez, Eugénie; Carlander, Bertrand; Morales, Raul Juntas; Gonzalez, Victoria; Carra-Dalliere, Clarisse; Azakri, Souhayla; Mignard, Claude; Ollagnon, Elisabeth; Pageot, Nicolas; Chretien, Dominique; Geny, Christian; Azulay, Jean-Philippe; Tranchant, Christine; Claustres, Mireille; Labauge, Pierre; Anheim, Mathieu; Goizet, Cyril; Calvas, Patrick; Koenig, Michel, 2016, Mini-Exome Coupled to Read-Depth Based Copy Number Variation Analysis in Patients with Inherited Ataxias, France	Améliorer le rendement diagnostique des ataxies héréditaires par mini exome	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Stratégie diagnostique	33 patients. Mini exome	Revue de la littérature	Identification de variations pathogènes dans 42% des cas, identifications de VSI dans 24% des cas, dans des gènes connus d'ataxie (ATM, NPC1) mais également dans des gènes plus rares dont HSD17B4, ce qui est comparable aux analyses en exome mais la technique par mini gène a permis de détecter également les CNV et les expansions dynamiques. Les auteurs concluent à l'intérêt de la technique du mini exome pour le diagnostic étiologique des ataxies familiales.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Marlin, Sandrine; Lacombe, Didier; Jonard, Laurence; Leboulanger, Nicolas; Bonneau, Dominique; Goizet, Cyril; de Villemeur, Thierry Billette; Cabrol, Sylvie; Houang, Muriel; Moatti, Lucien; Feldmann, Delphine; Denoyelle, Françoise, 2008, Perrault syndrome: report of four new cases, review and exclusion of candidate genes, France	Description de 2 nouveaux patients atteints de syndrome de Perrault et reprise de la littérature pour tenter de définir la variabilité phénotypique du syndrome et évaluer la fréquence de l'atteinte neurologique dans le syndrome.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Revue de la littérature, description phénotypique	3 familles indépendantes : 2 patientes de 2 familles différentes et 2 sœurs atteintes. Séquençage ciblé.	Revue de la littérature	La fréquence des signes neurologiques dans le syndrome de Perrault est difficile à évaluer. Les auteurs s'interrogent sur l'existence d'un seul ou de plusieurs gènes impliqués dans le syndrome. L'âge moyen au diagnostic est de 22 ans.
Matsuda, Yukiko; Morino, Hiroyuki; Miyamoto, Ryosuke; Kurashige, Takashi; Kume, Kodai; Mizuno, Noriyoshi; Kanaya, Yuhei; Tada, Yui; Ohsawa, Ryosuke; Yokota, Kazunori; Shimozawa, Nobuyuki; Maruyama, Hirofumi; Kawakami, Hideshi, 2020, Biallelic mutation of HSD17B4 induces middle age-onset spinocerebellar ataxia, Japon	Déterminer les fondements génétiques de l'ataxie spinocérébelleuse progressive (SCAR) et la corrélation génotype-phénotype expliquant des phénotypes plus modérés.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Diagnostics différentiels, corrélation génotype phénotype	2 familles consanguines. Biopsie de peau, immunofluorescence, PCR, séquençage d'exome	Revue de la littérature	Identification d'une mutation faux-sens homozygote dans HSD17B4 responsable d'une forme plus modérée de SCAR, avec préservation d'une fonction protéique résiduelle.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
McCarthy, Dennis J.; Opitz, John M.; Reynolds, James F., 1985, Perrault syndrome in sisters, USA	Case report au sujet de 2 sœurs suspectes d'être atteintes d'un syndrome de Perrault mais dont l'une des 2 a des signes squelettiques. L'objectif est de mieux connaître le phénotype du syndrome de Perrault dans cette publication ancienne de 1985.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Case report	2 sœurs issues d'un couple bien portant non apparenté du Montana. Description clinique	Revue de la littérature	2 sœurs avec surdité et IOP dont l'une a des signes squelettiques : les auteurs s'interrogent sur l'intégration de ces signes squelettiques dans le syndrome et souhaitent que d'autres case report soient faits pour améliorer la connaissance sur les signes cliniques du Perrault.
McMillan, Hugh J; Worthylake, Thea; Schwartzenruber, Jeremy; Gottlieb, Chloe C; Lawrence, Sarah E; MacKenzie, Alex; Beaulieu, Chandree L; Mooyer, Petra A W; Wanders, Ronald J A; Majewski, Jacek; Bulman, Dennis E; Geraghty, Michael T; Ferdinandusse, Sacha; Boycott, Kym M, 2012, Specific combination of compound heterozygous mutations in 17β-hydroxysteroid dehydrogenase type 4 (HSD17B4) defines a new subtype of D-bifunctional protein deficiency, Canada	Description d'un nouveau phénotype de DBP-deficiency lié au gène HSD17B4.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Syndrome de Perrault ou diagnostic différentiel ?	2 frères de 16 et 14 ans issus d'un couple bien portant non apparenté, originaire d'Irlande et d'Allemagne. Séquençage de gènes ciblés, biopsie musculaire avec étude de la chaîne respiratoire, séquençage d'exome. Dosages biochimiques	Revue de la littérature	Identification de 2 mutations faux-sens dans un seul domaine de la protéine sur chaque allèle expliquant le phénotype moins sévère que les DBP deficiency types I, II et III. Suggestion d'un DBP deficiency type IV

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Mehtälä, Maija L.; Lensink, Marc F.; Pietikäinen, Laura P.; Hiltunen, J. Kalervo; Glumoff, Tuomo, 2013, On the molecular basis of D-bifunctional protein deficiency type III, Finlande	Tests fonctionnels de variations du gène HSD17D4	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Prédiction de pathogénicité / biologie moléculaire	Tests fonctionnels / prédictions de structure protéique	Revue de la littérature	La pathogénicité des variations rapportées en dehors des sites catalytiques a pu être confirmée par les tests fonctionnels et prédictions de structure
Mizumoto, Hiroshi; Akashi, Ryoko; Hikita, Norikatsu; Kumakura, Akira; Yoshida, Yoko; Honda, Ayako; Shimozawa, Nobuyuki; Hata, Daisuke, 2012, Mild case of D-bifunctional protein deficiency associated with novel gene mutations, Japon	Description d'un patient avec DBP-deficiency liée à des mutations du gène HSD17B4.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Elargissement du phénotype lié à HSD17B4	Un patient de sexe masculin issu d'un couple non apparenté. Biopsie de peau, immunofluorescence, PCR	Revue de la littérature	Identification d'une mutation faux-sens et d'une mutation non sens dans HSD17B4 chez un garçon présentant un tableau sévère de maladie péroxysomale. Intérêt de tester les nouveaux-nés pour les maladies péroxysomales selon l'auteur.
Morino, Hiroyuki; Pierce, Sarah B.; Matsuda, Yukiko; Walsh, Tom; Ohsawa, Ryosuke; Newby, Marta; Hiraki-Kamon, Keiko; Kuramochi, Masahito; Lee, Ming K.; Klevit, Rachel E.; Martin, Alan; Maruyama, Hirofumi; King, Mary-Claire; Kawakami, Hideshi, 2014, Mutations in Twinkle primase-helicase cause Perrault syndrome with neurologic features, Japon	Identifier les mutations causales chez des patients ayant un diagnostic clinique de syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Nouveau génotype	2 sœurs atteintes issues d'un couple bien portant non consanguin d'origine Japonaise, et 2 sœurs atteintes issues d'un couple non consanguin américain d'origine européenne et grecque. Séquençage d'exome, sanger.	Revue de la littérature	Identification de 2 variants faux-sens dans TWNK, à l'état hétérozygote composite chez chaque patiente atteinte avec une ségrégation positive. Elargissement du phénotype lié à TWNK et prouvant que le gène TWNK est impliqué dans le syndrome de Perrault, confirmant une nouvelle fois l'hétérogénéité génétique du syndrome de Perrault.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Newman, William G.; Friedman, Thomas B.; Conway, Gerard S.; Demain, Leigh AM, 1993, Perrault Syndrome, Angleterre	Description de syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Genreviews sur le syndrome de Perrault. GeneReviews est une collection d'articles publiés dans des revues scientifiques à comités de lecture spécialisés dans les maladies génétiques. Les articles sont mis à jour tous les deux ou trois ans.	Revue de la littérature	Revue de la littérature	Description clinico-biologique du Syndrome de Perrault. Dernière mise à jour 2021

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Ng, Yi Shiau; Alston, Charlotte L.; Diodato, Daria; Morris, Andrew A.; Ulrick, Nicole; Kmoch, Stanislav; Houšťek, Josef; Martinelli, Diego; Haghighi, Alireza; Atiq, Mehnaz; Gamero, Montserrat Anton; Garcia-Martinez, Elena; Kratochvílová, Hana; Santra, Saikat; Brown, Ruth M.; Brown, Garry K.; Ragge, Nicola; Monavari, Ahmad; Pysden, Karen; Ravn, Kirstine; Casey, Jillian P.; Khan, Arif; Chakrapani, Anupam; Vassallo, Grace; Simons, Cas; McKeever, Karl; O'Sullivan, Siobhan; Childs, Anne-Marie; Østergaard, Elsebet; Vanderver, Adeline; Goldstein, Amy; Vogt, Julie; Taylor, Robert W.; McFarland, Robert, 2016, The clinical, biochemical and genetic features associated with RMND1-related mitochondrial disease, Angleterre	Non RETENU : description de pathologies mitochondriales liées à RMND1 distinctes du syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU : description de pathologies mitochondriales liées à RMND1 distinctes du syndrome de Perrault	Non RETENU : description de pathologies mitochondriales liées à RMND1 distinctes du syndrome de Perrault	Revue de la littérature	Non RETENU : description de pathologies mitochondriales liées à RMND1 distinctes du syndrome de Perrault
Nikali, Kaisu; Suomalainen, Anu; Saharinen, Juha; Kuokkanen, Mikko; Spelbrink, Johannes N.; Lönnqvist, Tuula; Peltonen, Leena, 2005, Infantile onset spinocerebellar ataxia is caused by recessive mutations in mitochondrial proteins Twinkle and Twinky, Finlande	Description de mutations du gène Twinkle chez des patients présentant une ataxie spino-cérébelleuse à début infantile	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description de phénotypes liés aux mutations du gène TWNK	Etude de liaison puis identification des variations du gène TWNK dans l'ataxie spinocérébelleuse à début infantile	Revue de la littérature	Phénotypes d'ataxie spinocérébelleuse isolée lié à TWNK. Un seul patient présente un hypogonadisme primaire hypergonadotrophique associé

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Nouri, Kazem; Feng, Yue; Schimmer, Aaron D., 2020, Mitochondrial ClpP serine protease-biological function and emerging target for cancer therapy, Canada	Non RETENU : nouvelle approche thérapeutique dans le cancer en lien avec la serine protease mitochondriale CLPP	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU : sans lien avec le Syndrome de Perrault	Non RETENU : sans lien avec le Syndrome de Perrault	Revue de la littérature	Non RETENU : sans lien avec le Syndrome de Perrault
Oldak, Monika; Oziębło, Dominika; Pollak, Agnieszka; Stępnia, Iwona; Lazniewski, Michał; Lechowicz, Urszula; Kochanek, Krzysztof; Furmanek, Mariusz; Tacikowska, Grażyna; Plewczynski, Dariusz; Wolak, Tomasz; Płoski, Rafał; Skarżyński, Henryk, 2017, Novel neuro-audiological findings and further evidence for TWNK involvement in Perrault syndrome, Pologne	Exploration moléculaire dans une famille avec possible syndrome de Perrault avec manifestations neurologiques	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Phénotype de patients atteints de Syndrome de Perrault lié au gène TWNK	2 sœurs atteintes issues d'un couple non apparenté d'origine Polonaise. Séquençage d'exome, analyse en Sanger. Modélisation de la protéine	Revue de la littérature	Identification de 2 variants faux-sens rares déjà décrits dans la littérature, en trans. Confirmation du diagnostic de Syndrome de Perrault de type 5 dans cette famille. Confirmation de l'implication de TWNK dans le syndrome de Perrault. Confirmation de l'atteinte neurologique associée à TWNK.
Oziębło, Dominika; Pazik, Joanna; Stępnia, Iwona; Skarżyński, Henryk; Oldak, Monika, 2020, Two Novel Pathogenic Variants Confirm RMND1 Causative Role in Perrault Syndrome with Renal Involvement, Pologne	Confirmation du rôle de RMND1 dans le syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Phénotype de patients atteints de Syndrome de Perrault lié au gène RMND1	2 sœurs atteintes et 2 sœurs non atteintes issues d'un couple bien portant non consanguins d'origine Polonaise. NGS d'un Panel de gènes impliqués dans le syndrome de Perrault.	Revue de la littérature	Identification de 2 variants faux-sens classe 4 dans RMND1 avec une bonne ségrégation dans cette famille, confirmant le rôle de RMND1 dans le syndrome de Perrault et le large spectre phénotypique des variations dans ce gène.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Pallister, Philip D., 1979, The perrault syndrome: Autosomal recessive ovarian dysgenesis with facultative, non-sex-limited sensorineural deafness, USA	Description phénotypique ancienne d'une fratrie atteinte portant à 14 le nombre de patients décrits dans la littérature.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description phénotypique, sans accès aux analyses moléculaires (1979)	Étude d'une fratrie de 12 enfants dont 5 atteints, issus d'un couple non apparenté.	Revue de la littérature	Description de la 4ème famille de syndrome de Perrault clinique.
Pan, Zhaoyu; Xu, Hongen; Tian, Yongan; Liu, Danhua; Liu, Huanfei; Li, Ruijun; Dou, Qian; Zuo, Bin; Zhai, Rongqun; Tang, Wenxue; Lu, Wei, 2020, Perrault syndrome: Clinical report and retrospective analysis, China	Description d'un patiente chinoise atteinte d'un syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description phénotype-génotype	Une patiente atteinte issue d'un couple bien portant non apparenté d'origine chinoise. Séquençage du génome. Analyse en sanger. Modélisation de la protéine	Revue de la littérature	Identification d'un variant faux-sens déjà décrit et d'un nouveau variant faux-sens classé 4 en trans dans LARS2. Confirmation du diagnostic de Syndrome de Perrault de type 4 chez la patiente.
Pierce, Sarah B.; Chisholm, Karen M.; Lynch, Eric D.; Lee, Ming K.; Walsh, Tom; Opitz, John M.; Li, Weiqing; Klevit, Rachel E.; King, Mary-Claire, 2011, Mutations in mitochondrial histidyl tRNA synthetase HARS2 cause ovarian dysgenesis and sensorineural hearing loss of Perrault syndrome, USA	Caractériser les bases génétiques du syndrome de Perrault dans une des premières familles décrites dans la littérature.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Analyse génotypique	3 soeurs et 2 frères atteints issus d'un couple bien portant avec des origines européennes (France Ecosse, Irlande). Séquençage du génome. Etude fonctionnelle	Revue de la littérature	Identification de variants en trans dans HARS2 responsables du syndrome de Perrault chez une des premières familles décrites. Rôle des amino-Acyl synthétases cytoplasmique et mitochondriale, et des déficits dans l'apoptose et leurs implication possible dans l'insuffisance ovarienne prématurée.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Pierce, Sarah B.; Gulsuner, Suleyman; Stapleton, Gail A.; Walsh, Tom; Lee, Ming K.; Mandell, Jessica B.; Morales, Augusto; Klevit, Rachel E.; King, Mary-Claire; Rogers, R. Curtis, 2016, Infantile onset spinocerebellar ataxia caused by compound heterozygosity for Twinkle mutations and modeling of Twinkle mutations causing recessive disease, USA	Présentation d'un cas lié à une mutation du gène TWNK	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description de phénotypes liés aux mutations du gène TWNK	Une jeune fille de 13 ans présentant une ataxie cérébelleuse associée à une surdité, une atrophie optique, une neuropathie périphérique et un hypogonadisme hypergonadotrope. Séquençage d'exome	Revue de la littérature	Phénotype d'ataxie spinicerebelleuse syndromique en lien avec des mutations du gène TWNK, pris en compte dans la revue de la littérature des phénotypes des patients et tableau comparatif des patients mutés TWNK dont 4 rapportés par Moreno et al.
Pierce, Sarah B.; Walsh, Tom; Chisholm, Karen M.; Lee, Ming K.; Thornton, Anne M.; Fiumara, Agata; Opitz, John M.; Levy-Lahad, Ephrat; Klevit, Rachel E.; King, Mary-Claire, 2010, Mutations in the DBP-Deficiency Protein HSD17B4 Cause Ovarian Dysgenesis, Hearing Loss, and Ataxia of Perrault Syndrome, USA	Identification du gène responsable d'un syndrome de Perrault chez 2 sœurs	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Nouveau gène	2 sœurs issues d'un couple bien portant non apparenté américain avec des origines européennes. Séquençage d'exome. Etude fonctionnelle	Revue de la littérature	Identification de 2 variants délétères en trans dans HSD17B4 connus dans la littérature pour être impliqués dans la DBP-deficiency. Expansion du spectre phénotypique des mutations HSD17B4. Nouveau gène impliqué dans le Syndrome de Perrault. Prouve l'hétérogénéité génétique du syndrome de Perrault. Intérêt du séquençage d'exome pour identifier de nouveaux gènes dans les familles non consanguines

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Pierce, Sarah B.; Gersak, Ksenija; Michaelson-Cohen, Rachel; Walsh, Tom; Lee, Ming K.; Malach, Daniel; Klevit, Rachel E.; King, Mary-Claire; Levy-Lahad, Ephrat, 2013, Mutations in LARS2, Encoding Mitochondrial Leucyl-tRNA Synthetase, Lead to Premature Ovarian Failure and Hearing Loss in Perrault Syndrome, USA	Identification de nouveaux gènes impliqués dans le syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Nouveau gène	Séquençage d'exome en trio chez des patients atteints de surdité et insuffisance ovarienne prématurée. Sélection d'une sœur atteinte et ses 2 frères atteints issus d'un couple apparenté bien portant d'origine palestinienne et d'une fille atteinte issue d'un couple non apparenté bien portant originaire de Slovénie. Etude fonctionnelle	Revue de la littérature	Mise en évidence de variants délétères en trans dans LARS2 chez les patients symptomatiques : LARS2 est un nouveau gène impliqué dans le syndrome de Perrault

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Ratbi, Ilham; Falkenberg, Kim D.; Sommen, Manou; Al-Sheqaih, Nada; Guaoua, Soukaina; Vandeweyer, Geert; Urquhart, Jill E.; Chandler, Kate E.; Williams, Simon G.; Roberts, Neil A.; El Alloussi, Mustapha; Black, Graeme C.; Ferdinandusse, Sacha; Ramdi, Hind; Heimler, Audrey; Fryer, Alan; Lynch, Sally-Ann; Cooper, Nicola; Ong, Kai Ren; Smith, Claire E. L.; Inglehearn, Christopher F.; Mighell, Alan J.; Elcock, Claire; Poulter, James A.; Tischkowitz, Marc; Davies, Sally J.; Sefiani, Abdelaziz; Mironov, Aleksandr A.; Newman, William G.; Waterham, Hans R.; Van Camp, Guy, 2015, Heimler Syndrome Is Caused by Hypomorphic Mutations in the Peroxisome-Biogenesis Genes PEX1 and PEX6, Maroc / Pays-Bas / Belgique	Identifier les gènes impliqués dans le syndrome de Heimler, et leur voie métabolique	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Spectre phénotypique du gène PEX6 Diagnostique différentiel	8 familles originaires du Maroc, du Royaume Uni, d'Irlande et des USA, 14 patients atteints. Séquençage d'exome, analyses biochimiques, études fonctionnelles. Microscopie électronique	Revue de la littérature	Détection de variants en trans dans PEX1 et PEX6 identifiant le syndrome de Heimler comme étant une maladie du péroxysome et non une ciliopathie comme précédemment imaginé. L'atteinte rétinienne est variable et imprévisible.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Ravn, Kirstine; Neland, Mette; Wibrand, Flemming; Duno, Morten; Ostergaard, Elsebet, 2016, Hearing impairment and renal failure associated with RMND1 mutations, Danemark	Description d'un nouveau phénotype élargissant le spectre clinique des mutations RMND1	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Spectre phénotypique du gène RMND1	2 sœurs. Biopsie musculaire. Étude de la chaîne respiratoire. Séquençage de l'exome. Western-Blot	Revue de la littérature	Détection d'un variant frameshift et d'un variant faux-sens en trans dans RMND1 responsables d'un déficit des complexes II, III et IV de la chaîne respiratoire, responsables d'une surdité neurosensorielle, d'un handicap intellectuel avec épilepsie et d'une insuffisance rénale chez 2 sœurs issues d'un couple non apparenté et bien portant
Rehman, AU; Friedman, TB; Griffith, AJ, 2017, Unresolved questions regarding human hereditary deafness, USA	Essayer de comprendre le rôle des gènes impliqués dans la physiopathologie de l'oreille interne afin d'envisager une restauration auditive, à partir de l'exemple de 3 gènes dont CLPP	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Atteinte de l'oreille interne	Revue de la littérature	Revue de la littérature	Pose la question du rôle des gènes responsables de surdité, de leurs phénotypes associés. Dans le futur, de nouveaux gènes seront découverts, le rôle de certaines séquences régulatrices sera mieux connu, on pourra ainsi avoir des facteurs pronostics pour les patients, savoir s'il y aura des signes associés et les surveiller. Cela laisse la voie à la médecine personnalisée.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Riley, Lisa G.; Rudinger-Thirion, Joëlle; Frugier, Magali; Wilson, Meredith; Luig, Melissa; Alahakoon, Thushari Indika; Nixon, Cheng Yee; Kirk, Edwin P.; Roscioli, Tony; Lunke, Sebastian; Stark, Zornitza; Wierenga, Klaas J.; Palle, Sirish; Walsh, Maie; Higgs, Emily; Arbuckle, Susan; Thirukeswaran, Shalini; Compton, Alison G.; Thorburn, David R.; Christodoulou, John, 2020, The expanding LARS2 phenotypic spectrum: HLASA, Perrault syndrome with leukodystrophy, and mitochondrial myopathy, Australie	Elargissement du spectre phénotypique des variants bialléliques de LARS2	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Nouveau phénotype	5 patients issus de 4 familles différentes. Séquençage d'exome, analyse en Sanger. Etudes fonctionnelles. Biopsie musculaire analyse histiologique. Etude de la chaîne respiratoire.	Revue de la littérature	2 patients issus de 2 familles différentes avaient un phénotype HLASA, dont un garçon avec hypospadias, ce qui a déjà été décrit dans la littérature. Un garçon atteint d'un syndrome de Perrault avait une sœur atteinte avec leucodystrophie décédée à 30 ans, un autre patient avait une atteinte musculaire réversible à l'adolescence ce qui n'a jamais été décrit dans la littérature. En fonction des variants et de leurs effets sur la leucyl-tRNA synthétase mitochondriale, le phénotype peut être plus ou moins sévère, le HLASA étant le phénotype le plus sévère. Les anomalies génitales peuvent également se retrouver chez les individus masculins.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Riley, Lisa G.; Rudinger-Thirion, Joëlle; Schmitz-Abe, Klaus; Thorburn, David R.; Davis, Ryan L.; Teo, Juliana; Arbuckle, Susan; Cooper, Sandra T.; Campagna, Dean R.; Frugier, Magali; Markianos, Kyriacos; Sue, Carolyn M.; Fleming, Mark D.; Christodoulou, John, 2015, LARS2 Variants Associated with Hydrops, Lactic Acidosis, Sideroblastic Anemia, and Multisystem Failure, Australie	Non RETENU : description d'un phénotype sévère de maladie métabolique multisystémique sévère avec décès à J5, dont l'une des 2 mutations est décrite dans le syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU : description d'un phénotype sévère de maladie métabolique multisystémique sévère avec décès à J5, dont l'une des 2 mutations est décrite dans le syndrome de Perrault	Non RETENU : description d'un phénotype sévère de maladie métabolique multisystémique sévère avec décès à J5, dont l'une des 2 mutations est décrite dans le syndrome de Perrault	Revue de la littérature	Non RETENU : description d'un phénotype sévère de maladie métabolique multisystémique sévère avec décès à J5, dont l'une des 2 mutations est décrite dans le syndrome de Perrault
S. Nikolaou, R. M. L. Winston, D., 1999, Sporadic Perrault syndrome, Angleterre	Description phénotypique à partir d'une patiente de 14 ans atteinte d'un syndrome de Perrault clinique	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Description phénotypique	Case report à partir d'une patiente de 14 ans issue d'un couple d'origine indienne en Angleterre.	Revue de la littérature	Description d'une patiente avec insuffisance ovarienne primitive, et surdité à caryotype normal 46,XX laissant porter le diagnostic clinique de syndrome de Perrault.
Savage, Lane; Adams, Stacie D.; James, Kiely; Chowdhury, Shimul; Rajasekaran, Surender; Prokop, Jeremy W.; Bupp, Caleb, 2020, Rapid whole-genome sequencing identifies a homozygous novel variant, His540Arg, in HSD17B4 resulting in D-bifunctional protein deficiency disorder diagnosis, USA	Intérêt du WGS dans l'identification de variants passés inaperçus avec les techniques habituelles.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Spectre phénotypique du gène HSD17B4	Un nouveau né avec épilepsie, hypotonie, issu d'un couple apparenté, avec diagnostic de déficit en D-bifunctional protéine. Analyses biochimiques, NGS, WGS.	Revue de la littérature	Un nouveau variant à l'état homozygote a été identifié dans HSD17B4, responsable d'un phénotype Zelweger-like. Difficultés d'interprétation du WGS.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Shayota, Brian J.; Le, Nhon T.; Bekheirnia, Nasim; Rosenfeld, Jill A.; Goldstein, Amy C.; Moritz, Michael; Bartholomew, Dennis W.; Pastore, Matthew T.; Xia, Fan; Eng, Christine; Yang, Yaping; Lamb, Dolores J.; Scaglia, Fernando; Braun, Michael C.; Bekheirnia, Mir Reza, 2019, Characterization of the renal phenotype in RMND1-related mitochondrial disease, USA	Manifestations rénales des mutations dans RMND1.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Spectre phénotypique du gène RMND1	4 patients atteints de RRMD (maladie mitochondriale liée à RMND1)	Revue de la littérature	Tous les patients ayant une mutation dans RMND1 ont développé une atteinte rénale : tubulopathie, acidose rénale tubulaire, néphrite interstitielle, insuffisance rénale terminale. Importance de la surveillance rénale des patients ayant des variants dans RMND1
Shearer, Aiden Eliot; Hansen, Marlan R., 2019, Auditory synaptopathy, auditory neuropathy, and cochlear implantation, USA	Comparaison des performances de l'implant cochléaire dans les neuropathies auditives et les synaptopathies. Montrer l'utilité du diagnostic moléculaire comme facteur pronostic.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients avec implantation cochléaire	Revue de la littérature	Revue de la littérature	En fonction du gène responsable de la neuropathie, on peut déduire la physiopathologie de l'atteinte auditive et le facteur pronostique d'efficacité de l'implant cochléaire (bons résultats en cas de synaptopathie, résultat plus aléatoire en cas d'atteinte de nerf.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Soldà, Giulia; Caccia, Sonia; Robusto, Michela; Chiereghin, Chiara; Castorina, Pierangela; Ambrosetti, Umberto; Duga, Stefano; Asselta, Rosanna, 2016, First independent replication of the involvement of LARS2 in Perrault syndrome by whole-exome sequencing of an Italian family, Italie	Identification de variants impliqués dans le syndrome de Perrault par technique de séquençage d'exome, à partir d'une fratrie italienne atteinte.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Fratrie atteinte de syndrome de Perrault clinique	Un frère et une sœur d'une famille italienne non consanguine. WES. Etude fonctionnelle. Comparaison avec les données de la littérature.	Revue de la littérature	Identification de 2 nouveaux variants pathogènes dans LARS2 responsables d'un syndrome de Perrault.
Steenweg, Marjan E.; Ghezzi, Daniele; Haack, Tobias; Abbink, Truus E.M.; Martinelli, Diego; van Berkel, Carola G.M.; Bley, Annette; Diogo, Luisa; Grillo, Eugenio; Te Water Naudé, Johann; Strom, Tim M.; Bertini, Enrico; Prokisch, Holger; van der Knaap, Marjo S.; Zeviani, Massimo, 2012, Leukoencephalopathy with thalamus and brainstem involvement and high lactate 'LTBL' caused by EARS2 mutations, Pays-Bas	Identification de gènes responsables d'encéphalopathies infantiles mitochondriales	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients avec anomalies de la substance blanche thalamique et cérébelleuse	1 cas index, puis 11 patients présentant des anomalies de la SB thalamique et cérébelleuse identiques	Revue de la littérature	Chez les 12 patients, mutations hétérozygotes composées du gène EARS2, codant la Glutamyl-tRNA synthétase-2 mitochondriale

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
't Hart, Leen M.; Hansen, Torben; Rietveld, Ingrid; Dekker, Jacqueline M.; Nijpels, Giel; Janssen, George M. C.; Arp, Pascal A.; Uitterlinden, André G.; Jørgensen, Torben; Borch-Johnsen, Knut; Pols, Huibert A. P.; Pedersen, Oluf; van Duijn, Cornelia M.; Heine, Robert J.; Maassen, J. Antonie, 2005, Evidence that the mitochondrial leucyl tRNA synthetase (LARS2) gene represents a novel type 2 diabetes susceptibility gene, Pays-Bas	Non RETENU : description de cas de mutations de LARS2 associées au diabète de type 2	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU : description de cas de mutations de LARS2 associées au diabète de type 2	Non RETENU : description de cas de mutations de LARS2 associées au diabète de type 2	Revue de la littérature	Non RETENU : description de cas de mutations de LARS2 associées au diabète de type 2
Theunissen, Tom E. J.; Szklarczyk, Radek; Gerards, Mike; Hellebrekers, Debby M. E. I.; Mulder-Den Hartog, Elvira N. M.; Vanoevelen, Jo; Kamps, Rick; de Koning, Bart; Rutledge, S. Lane; Schmitt-Mechelke, Thomas; van Berkel, Carola G. M.; van der Knaap, Marjo S.; de Coo, Irenaeus F. M.; Smeets, Hubert J. M., 2016, Specific MRI Abnormalities Reveal Severe Perrault Syndrome due to CLPP Defects, Pays-Bas	Phénotype cérébral des patients atteints de syndrome de Perrault lié au gène CLPP	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients porteurs de mutation dans CLPP	Case report d'un patient avec un diagnostic de syndrome de Perrault clinique prouvé sur le plan biologique par l'identification d'un nouveau variant frameshift homozygote dans CLPP et étude de son phénotype cérébral à l'IRM. Comparaison aux données de la littérature.	Revue de la littérature	Identification d'un phénotype cérébral spécifique aux mutations pathogènes de CLPP dans le syndrome de Perrault

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Tucker, Elena J.; Rius, Rocio; Jaillard, Sylvie; Bell, Katrina; Lamont, Phillipa J.; Travessa, André; Dupont, Juliette; Sampaio, Lurdes; Dulong, Jérôme; Vuillaumier-Barrot, Sandrine; Whalen, Sandra; Isapof, Arnaud; Stojkovic, Tanya; Quijano-Roy, Susana; Robevska, Gorjana; van den Bergen, Jocelyn; Hanna, Chloe; Simpson, Andrea; Ayers, Katie; Thorburn, David R.; Christodoulou, John; Touraine, Philippe; Sinclair, Andrew H., 2020, Genomic sequencing highlights the diverse molecular causes of Perrault syndrome: a peroxisomal disorder (PEX6), metabolic disorders (CLPP, GGPS1), and mtDNA maintenance/translation disorders (LARS2, TFAM), Australie	Génotypage de 7 patients issus de 5 familles différentes ayant un diagnostic clinique de Syndrome de Perrault.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Syndrome de Perrault cliniquement certain	5 familles, 7 patientes dont 2 paires de sœurs, atteintes d'IOP, d'origine ethnique variée (Maghreb, Asie, Moyen-Orient, Portugal). WES singleton ou trio	Revue de la littérature	Identification de variants déjà décrits dans la littérature dans CLPP et LARS2. Première description de l'implication de PEX6 chez un patient. Identification de VSI homozygote dans TFAM et GGPS1 chez 3 patients de 2 familles distinctes. Possibles nouvelles bases génétiques du syndrome de Perrault.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Ulrick, Nicole; Goldstein, Amy; Simons, Cas; Taft, Ryan J.; Helman, Guy; Pizzino, Amy; Bloom, Miriam; Vogt, Julie; Pysden, Karen; Diodato, Daria; Martinelli, Diego; Monavari, Ahmad; Buhas, Daniela; van Karnebeek, Clara D. M.; Dorboz, Imen; Boespflug-Tanguy, Odile; Rodriguez, Diana; Tétreault, Martine; Majewski, Jacek; Bernard, Genevieve; Ng, Yi Shiau; Care4Rare Canada Consortium; McFarland, Robert; Vanderver, Adeline, 2017, RMND1-Related Leukoencephalopathy With Temporal Lobe Cysts and Hearing Loss-Another Mendelian Mimicker of Congenital Cytomegalovirus Infection, USA	Précision du phénotype lié aux mutations du gène RMND1, diagnostic différentiel des embryofetopathies à CMV	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Phénotypes de patients mutés RMND1	Patients présentant une leuco-encéphalopathie inexpliquée	Revue de la littérature	La présence d'une surdité, d'une acidose lactique, d'une atteinte musculaire et/ou de kystes temporaux doit orienter vers une implication du gène RMND1

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
van der Knaap, Marjo S.; Bugiani, Marianna; Mendes, Marisa I.; Riley, Lisa G.; Smith, Desiree E. C.; Rudinger-Thirion, Joëlle; Frugier, Magali; Breur, Marjolein; Crawford, Joanna; van Gaalen, Judith; Schouten, Meyke; Willems, Marjolaine; Waisfisz, Quinten; Mau-Them, Frederic Tran; Rodenburg, Richard J.; Taft, Ryan J.; Keren, Boris; Christodoulou, John; Depienne, Christel; Simons, Cas; Salomons, Gajja S.; Mochel, Fanny, 2019, Biallelic variants in LARS2 and KARS cause deafness and (ovario)leukodystrophy, Pays-Bas	Description des lésions cérébrales leucodystrophiques en lien avec des variants pathogéniques dans LARS2 et KARS à partir d'une cohorte de 5 patients ayant une surdité et une leucodystrophie et explorés en génome ou exome.	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Patients atteints de surdité et de leucodystrophie due à des mutations de LARS2 et KARS	Etude multicentrique. 5 patients atteints de surdité et de leucodystrophie issus de familles non consanguines (2 femmes 3 hommes). IRM avec spectrométrie, analyse anatomopathologique post-mortem et WGS ou WES, études fonctionnelles, biopsie musculaire pour étude de la chaîne respiratoire.	Revue de la littérature	Description d'un nouveau phénotype cérébral (leucodystrophie) lié au gène LARS2. Recherche des signes IRM spécifiques (localisation de la leucodystrophie) en fonction du gène impliqué. Proposition d'un nouvel outil biochimique à visée diagnostique.
Van der Knaap, Marjo S.; Valk, Jaap, 2005, Canavan Disease, Allemagne	Rédaction du chapitre des troubles neurologiques, et de leur traduction radiologique	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non applicable (ouvrage d'imagerie cérébrale)	Imagerie cérébrale. Myélinisation normale, et pathologies de la myéline	Revue de la littérature	Description des anomalies observées à l'IRM cérébrale des patients avec atteinte neurologique
Van der Knaap, Marjo S.; Valk, Jaap, 2005, D-2-Hydroxyglutaric Aciduria, Allemagne	Rédaction du chapitre des troubles neurologiques, et de leur traduction radiologique	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non applicable (ouvrage d'imagerie cérébrale)	Imagerie cérébrale. Myélinisation normale, et pathologies de la myéline	Revue de la littérature	Description des anomalies observées à l'IRM cérébrale des patients avec atteinte neurologique

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Van der Knaap, Marjo S.; Valk, Jaap, 2005, Kearns-Sayre Syndrome, Allemagne	Rédaction du chapitre des troubles neurologiques, et de leur traduction radiologique	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non applicable (ouvrage d'imagerie cérébrale)	Imagerie cérébrale. Myélinisation normale, et pathologies de la myéline	Revue de la littérature	Description des anomalies observées à l'IRM cérébrale des patients avec atteinte neurologique
Van der Knaap, Marjo S.; Valk, Jaap, 2005, L-2-Hydroxyglutaric Aciduria, Allemagne	Rédaction du chapitre des troubles neurologiques, et de leur traduction radiologique	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non applicable (ouvrage d'imagerie cérébrale)	Imagerie cérébrale. Myélinisation normale, et pathologies de la myéline	Revue de la littérature	Description des anomalies observées à l'IRM cérébrale des patients avec atteinte neurologique
Wang, Xiu-Xing; Ying, Pu; Diao, Fan; Wang, Qiang; Ye, Dan; Jiang, Chen; Shen, Ning; Xu, Na; Chen, Wei-Bo; Lai, Shan-Shan; Jiang, Shan; Miao, Xiao-Li; Feng, Jin; Tao, Wei-Wei; Zhao, Ning-Wei; Yao, Bing; Xu, Zhi-Peng; Sun, Hai-Xiang; Li, Jian-Min; Sha, Jia-Hao; Huang, Xing-Xu; Shi, Qing-Hua; Tang, Hong; Gao, Xiang; Li, Chao-Jun, 2013, Altered protein prenylation in Sertoli cells is associated with adult infertility resulting from childhood mumps infection, Chine	Effet des orchites liées au virus ourlien sur la fertilité masculine	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU car sans lien	Non RETENU car sans lien	Non RETENU car sans lien	Non RETENU car sans lien

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Wilcox, E. R.; Burton, Q. L.; Naz, S.; Riazuddin, S.; Smith, T. N.; Ploplis, B.; Belyantseva, I.; Ben-Yosef, T.; Liburd, N. A.; Morell, R. J.; Kachar, B.; Wu, D. K.; Griffith, A. J.; Riazuddin, S.; Friedman, T. B., 2001, Mutations in the gene encoding tight junction claudin-14 cause autosomal recessive deafness DFNB29, USA	Preuve de l'implication de CLND14 dans une surdité autosomique recessive non syndromique et son expression dans l'organe de corti, dans 2 grandes familles consanguines Pakistanaïses	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU car sans lien	Non RETENU car sans lien	Non RETENU car sans lien	Non RETENU car sans lien
Wonkam, Ambroise; Manyisa, Noluthando; Bope, Christian D; Dandara, Collet; Chimusa, Emile R, 2020, Whole exome sequencing reveals pathogenic variants in MYO3A, MYO15A and COL9A3 and differential frequencies in ancestral alleles in hearing impairment genes among individuals from Cameroon, Afrique du Sud	Épidémiologie des variants dans des gènes impliqués dans les surdités par séquençage d'exome dans une cohorte de 18 patients d'origine camerounaise atteints de surdité d'allure non syndromique	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Non RETENU car sans lien	Non RETENU car sans lien	Non RETENU car sans lien	Non RETENU car sans lien

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Yu, Jing; Jiang, Wei; Cao, Li; Na, Xiaoxue; Yang, Jiyun, 2020, Two novel likely pathogenic variants of HARS2 identified in a Chinese family with sensorineural hearing loss, Chine	Identification de 2 nouveaux variants probablement pathogènes dans HARS2, identifiés par séquençage de nouvelle génération sur un panel de 139 gènes dans une famille chinoise	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Nouveaux variants	Famille Chinoise. 2 patients de sexe masculin frères, issus de parents bien portants. NGS panel 139 gènes. Etudes fonctionnelles	Revue de la littérature	Identification de 2 nouveaux variants pathogènes dans HARS2 responsable d'un syndrome de Perrault avec surdit� précoce isolée chez 2 frères
Zerkaoui, Maria; Demain, Leigh A. M.; Cherkaoui Jaouad, Imane; Ratbi, Ilham; Amjoud, Karima; Urquhart, Jill E.; O'Sullivan, James; Newman, William G.; Sefiani, Abdelaziz, 2017, Marfanoid habitus is a nonspecific feature of Perrault syndrome, Maroc	Recherche de corrélation phénotype-génotype à partir de deux patients frère et s�ur d'une famille marocaine avec mutation faux-sens homozygote dans LARS2, déjà décrite dans 3 familles. Description d'un nouveau ph�notype à type d'aspect marfano�de	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Corrélation génotype-ph�notype. Description d'un nouveau ph�notype	Fratrie atteinte de syndrome de Perrault due à une mutation à l'état homozygote dans LARS2, avec habitus marfano�de non décrit habituellement dans le syndrome	Revue de la littérature	2 nouveaux variant avec des critères de pathog�nicité (acides aminés tr�s conservés, localisés dans le domaine catalytique de la protéine, tr�s basse fréquence dans les populations contr�le) mais avec des études fonctionnelles qui ne semblent pas concluantes (pas d'effet sur la conformation protéique, ni sur sa localisation) mais él�vation du ROS intracellulaire, qui est un facteur d'apoptose.

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Zhao, Tian; Goedhart, Caitlin; Pfeffer, Gerald; Greenway, Steven C; Lines, Matthew; Khan, Aneal; Innes, A Micheil; Shutt, Timothy E, 2020, Skeletal Phenotypes Due to Abnormalities in Mitochondrial Protein Homeostasis and Import, Canada	Description d'un sous groupe de maladies mitochondriales avec phénotype squelettique. Dont rôle du gène CLPP impliqué dans le syndrome de Perrault	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Physiopathologie. Implication du gène CLPP et de son expression squelettique.	Patients atteints de maladie mitochondriale avec atteinte squelettique	Revue de la littérature	Tenter de préciser le rôle des mitochondries dans la cellule. Proposition d'un nouveau modèle expliquant le dysfonctionnement mitochondrial responsable du phénotype complexe des maladies mitochondriales dont l'expression squelettique.
Zorrilla, Michelle; Yatsenko, Alexander N., 2013, The Genetics of Infertility: Current Status of the Field, USA	il s'agit d'une revue des causes génétiques d'infertilité masculine, féminine, primaire ou secondaire, isolée ou syndromique	Oui : revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve	Exhaustivité de la revue de littérature sur les gènes responsables d'infertilité	Revue de la littérature sur l'infertilité d'étiologie génétique	Revue de la littérature	Les causes génétiques d'infertilité sont nombreuses et grâce à l'utilisation de plus en plus courantes des techniques de séquençage du genome, de nouveaux gènes seront probablement identifiés. Il est important de pouvoir prodiguer un conseil génétique aux couples qui bénéficient de techniques de PMA pour infertilité.

* date de début et fin de la recherche, bases de données, mots clés renseignés

Tableau 3. Etudes cliniques						
Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Genetic Analyses of Nonsyndromic and Syndromic Deafness in Pakistan	Séquencer l'ADN de pakistanais issus d'union consanguine, atteints de surdité isolée ou syndromique pour mettre en évidence de nouveaux gènes	Séquençage d'ADN	Pakistanaïes atteints de surdité	Séquençage génétique et recueil de données cliniques	Accumulation de cas portant à la fois des variants sur le même gène et des phénotypes similaires	- Wilcox, 2001, - Jenkinson, 2013 (ADA = PI de l'étude) - Faridi, 2017, 2019 et 2021 (DA = PI de l'étude) - Imtiaz, 2018 (DA = PI de l'étude)

Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles

Recherche documentaire

Sources consultées	Bases de données : clinicaltrial.gov Sites internet : pubmedcentral, legifrance, HAS
Période de recherche	Toute la littérature disponible jusqu'en juin 2021 (1969-2021)
Langues retenues	Anglais, français
Mots clés utilisés (traduction française pour ceux qui ont été utilisés sur les sites internationaux, de façon isolée ou associée)	Perrault, surdité, insuffisance ovarienne, LARS2, CLPP, TWNK, Twinkle, C10orf2, HARS2, HSD17B4, ERAL1, RMND1, GGPS1, étapes de développement du langage, aides auditives, ataxie, neuropathie, IRM cérébrale
Nombre d'études recensées	1 étude, 6 recommandations, 112 articles scientifiques
Nombre d'études retenues	1 étude, 6 recommandations, 112 articles scientifiques (dont 105 retenus pour la description phénotypique du syndrome, et 41 associant génotype et description phénotypique)

Critères de sélection des articles

Revue de la littérature, sans priorisation du niveau de preuve :

- Pour la description phénotypique des patients : patients décrits porteurs d'une mutation dans l'un des gènes connus comme étant responsable du syndrome de Perrault.
- Pour le diagnostic différentiel et les phénocopies : tous les patients décrits porteurs d'une mutation dans l'un des gènes connus mais exprimant un phénotype plus sévère, et les patients porteurs de mutations dans d'autres gènes mais exprimant un phénotype similaire à celui des patients atteints de syndrome de Perrault
- Pour la compréhension des mécanismes biologiques : travaux de recherche fondamentale liés aux gènes impliqués dans le syndrome de Perrault

Annexe 2. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr Catherine VINCENT-DELORME, responsable du centre de référence des surdités génétiques du CHU de Lille (tél. 03 20 44 49 11 / surditesgenetiques@chu-lille.fr), et le Dr Delphine DUPIN-DEGUINE, responsable du centre de compétence des surdités génétiques du CHU de Toulouse (tél. 05 61 77 90 79).

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- Dr Catherine VINCENT-DELORME, généticienne clinicienne, Lille
- Dr Delphine DUPIN-DEGUINE, généticienne clinicienne, Toulouse
- Dr Clémence VANLERBERGHE, généticienne clinicienne, Lille
- Pr Patrick CALVAS, généticien clinicien, Toulouse
- Pr Sophie CATTEAU-JONARD, gynécologue médicale, Lille
- Dr Christine LEFEVRE, endocrinopédiatre, Lille
- Dr Yohan GALLOIS, ORL, Toulouse
- Dr Fabienne ORY MAGNE, neurologue, Toulouse

Groupe de travail multidisciplinaire

- Dr Anne BESNARD, médecin généraliste, Cholet
- Dr Marie PRIVAT, pédiatre généraliste, Toulouse
- Dr Julie LAMBLIN, ORL, Lille
- Dr Nicolas-Xavier BONNE, ORL, Lille
- Pr Sophie CHRISTIN-MAITRE, endocrinologue, Paris
- Dr Maryse CARTIGNY, endocrinologue, Lille
- Dr Alban ZIEGLER, généticien, Angers
- Dr Roseline CAUMES, neuropédiatre, Lille
- Dr Françoise TRAYNARD, association CISIC
- Mme Christelle GARNIER, psychologue, Toulouse
- Mme Laurence BELLENGIER, chargée de mission du centre de référence des surdités génétiques du CHU de Lille
- Mme Catherine DAOUD, présidente de l'association CISIC
- Mme ALVAREZ, mère d'une patiente touchée par le syndrome de Perrault

Gestion des intérêts déclarés

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt consultable sur la page web du service de génétique du CHU de Lille.

Les déclarations d'intérêt ont été analysées et prises en compte, en vue d'éviter les conflits d'intérêts, conformément au guide HAS « Guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts » (HAS, 2010).

Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire

Visioconférence le 21/09/2022

Références bibliographiques

Publications référencées dans Pubmed :

1: 't Hart LM, Hansen T, Rietveld I, Dekker JM, Nijpels G, Janssen GM, Arp PA, Uitterlinden AG, Jørgensen T, Borch-Johnsen K, Pols HA, Pedersen O, van Duijn CM, Heine RJ, Maassen JA. Evidence that the mitochondrial leucyl tRNA synthetase (LARS2) gene represents a novel type 2 diabetes susceptibility gene. *Diabetes*. 2005 Jun;54(6):1892-5.

2: Ahmed S, Jelani M, Alrayes N, Mohamoud HS, Almramhi MM, Anshasi W, Ahmed NA, Wang J, Nasir J, Al-Aama JY. Exome analysis identified a novel missense mutation in the CLPP gene in a consanguineous Saudi family expanding the clinical spectrum of Perrault Syndrome type-3. *J Neurol Sci*. 2015;353(1-2):149-54.

3: Aittomäki K. The genetics of XX gonadal dysgenesis. *Am J Hum Genet*. 1994 May;54(5):844-51.

4: Al-Agha AE, Ahmed IA, Nuebel E, Moriwaki M, Moore B, Peacock KA, Mosbrugger T, Neklason DW, Jorde LB, Yandell M, Welt CK. Primary Ovarian Insufficiency and Azoospermia in Carriers of a Homozygous PSMC3IP Stop Gain Mutation. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018 Feb 1;103(2):555-563.

5: Al-Jaroudi D, Enabi S, Althagafi MS. Perrault syndrome with amenorrhea, infertility, Tarlov cyst, and degenerative disc. *Gynecol Endocrinol*. 2019 Dec;35(12):1037-1039.

6: Ameen KH, Pinninti R. A rare cause for primary amenorrhoea. *J Hum Reprod Sci*. 2012 May;5(2):218-20. *Sci*. 2015 Oct-Dec;8(4):247.

7: Amor DJ, Marsh AP, Storey E, Tankard R, Gillies G, Delatycki MB, Pope K, Bromhead C, Leventer RJ,

Bahlo M, Lockhart PJ. Heterozygous mutations in *HSD17B4* cause juvenile peroxisomal D-bifunctional protein deficiency. *Neurol Genet*. 2016 Oct 18;2(6):e114.

8: Brantly M, Avila NA, Shotelersuk V, Lucero C, Huizing M, Gahl WA. Pulmonary function and high-resolution CT findings in patients with an inherited form of pulmonary fibrosis, Hermansky-Pudlak syndrome, due to mutations in HPS-1. *Chest*. 2000 Jan;117(1):129-36.

9: Breen DP, Munoz DG, Lang AE. Twinkle-associated familial parkinsonism with Lewy pathology: Cause or predisposition? *Neurology*. 2020 Oct 6;95(14):644-647.

10: Brodie EJ, Zhan H, Saiyed T, Truscott KN, Dougan DA. Perrault syndrome type 3 caused by diverse molecular defects in CLPP. *Sci Rep*. 2018 Aug 27;8(1):12862.

11: Broenen E, Ranchin B, Besmond C, Freychet C, Fouilhoux A, Perouse de Montclos T, Ville D, Bacchetta J. RMND1 mutations in two siblings: Severe renal hypoplasia but different levels of extrarenal abnormality severity: The ethics of decision making. *Arch Pediatr*. 2019 Sep;26(6):377-380.

12: Carminho-Rodrigues MT, Klee P, Laurent S, Guipponi M, Abramowicz M, Cao-van H, Guinand N, Paoloni-Giacobino A. LARS2-Perrault syndrome: a new case report and literature review. *BMC Med Genet*. 2020 May 18;21(1):109.

13: Chae-Kim JJ, Gavrilova-Jordan L. Premature Ovarian Insufficiency: Procreative Management and Preventive Strategies. *Biomedicine*. 2018 Dec 28;7(1):2.

14: Chatzispyrou IA, Alders M, Guerrero-Castillo S, Zapata Perez R, Haagmans MA, Mouchiroud L, Koster J, Ofman R, Baas F, Waterham HR, Spelbrink JN, Auwerx J, Mannens

MM, Houtkooper RH, Plomp AS. A homozygous missense mutation in ERAL1, encoding a mitochondrial rRNA chaperone, causes Perrault syndrome. *Hum Mol Genet.* 2017 Jul 1;26(13):2541-2550.

15: Chen K, Yang K, Luo SS, Chen C, Wang Y, Wang YX, Li DK, Yang YJ, Tang YL, Liu FT, Wang J, Wu JJ, Sun YM. A homozygous missense variant in HSD17B4 identified in a consanguineous Chinese Han family with type II Perrault syndrome. *BMC Med Genet.* 2017 Aug 23;18(1):91.

16: Chérot E, Keren B, Dubourg C, Carré W, Fradin M, Lavillaureix A, Afenjar A, Burglen L, Whalen S, Charles P, Marey I, Heide S, Jacquette A, Heron D, Doummar D, Rodriguez D, Billette de Villemeur T, Moutard ML, Guët A, Xavier J, Périsset D, Cohen D, Demurger F, Quélin C, Depienne C, Odent S, Nava C, David V, Pasquier L, Mignot C. Using medical exome sequencing to identify the causes of neurodevelopmental disorders: Experience of 2 clinical units and 216 patients. *Clin Genet.* 2018 Mar;93(3):567-576.

17: Christakos AC, Simpson JL, Younger JB, Christian CD. Gonadal dysgenesis as an autosomal recessive condition. *Am J Obstet Gynecol.* 1969 Aug 1;104(7):1027-30.

18: Cohen BE, Durstenfeld A, Roehm PC. Viral causes of hearing loss: a review for hearing health professionals. *Trends Hear.* 2014 Jul 29;18:2331216514541361.

19: Demain LA, Urquhart JE, O'Sullivan J, Williams SG, Bhaskar SS, Jenkinson EM, Lourenco CM, Heiberg A, Pearce SH, Shalev SA, Yue WW, Mackinnon S, Munro KJ, Newbury-Ecob R, Becker K, Kim MJ, O'Keefe RT, Newman WG. Expanding the genotypic spectrum of Perrault syndrome. *Clin Genet.* 2017 Feb;91(2):302-312.

20: Demain LAM, Antunes D, O'Sullivan J, Bhaskar SS, O'Keefe RT, Newman WG. A known pathogenic variant in the essential mitochondrial translation gene RMND1 causes a Perrault-like syndrome with renal defects. *Clin Genet.* 2018 Aug;94(2):276-277.

21: Domínguez-Ruiz M, García-Martínez A, Corral-Juan M, Pérez-Álvarez ÁI, Plasencia AM, Villamar M, Moreno-Pelayo MA, Matilla-Dueñas A, Menéndez-González M, Del Castillo I. Perrault syndrome with neurological features in a compound heterozygote for two TWNK mutations: overlap of TWNK-related recessive disorders. *J Transl Med.* 2019 Aug 28;17(1):290.

22: Duan X, Wang W, Dong M, Wang L, Shao Z, Wang Z, Yuan Y, Wang R, Peng D. [Clinical and genetic analysis of a patient with Perrault syndrome and additional neurological features]. *Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi.* 2019 Jun 10;36(6):577-580. Chinese.

23: Dursun F, Mohamoud HS, Karim N, Naeem M, Jelani M, Kirmizibekmez H. A Novel Missense Mutation in the CLPP Gene Causing Perrault Syndrome Type 3 in a Turkish Family. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2016 Dec 1;8(4):472-477.

24: Esencan E, Cozzolino M, Imamoglu G, Seli E. Mitochondrial Stress Response Gene *Clpp* Is Not Required for Granulosa Cell Function. *Antioxidants (Basel).* 2020 Dec 22;10(1):1.

25: Eshraghi AA, Polineni SP, Davies C, Shahal D, Mittal J, Al-Zaghal Z, Sinha R, Jindal U, Mittal R. Genotype-Phenotype Correlation for Predicting Cochlear Implant Outcome: Current Challenges and Opportunities. *Front Genet.* 2020 Jul 14;11:678.

26: Faridi R, Tona R, Brofferio A, Hoa M, Olszewski R, Schrauwen I, Assir MZK, Bandesha AA, Khan AA, Rehman AU, Brewer C, Ahmed W,

- Leal SM, Riazuddin S, Boyden SE, Friedman TB. Mutational and phenotypic spectra of KCNE1 deficiency in Jervell and Lange-Nielsen Syndrome and Romano-Ward Syndrome. *Hum Mutat.* 2019 Feb;40(2):162-176.
- 27: Faridi R, Rea A, Fenollar-Ferrer C, O'Keefe RT, Gu S, Munir Z, Khan AA, Riazuddin S, Hoa M, Naz S, Newman WG, Friedman TB. New insights into Perrault syndrome, a clinically and genetically heterogeneous disorder. *Hum Genet.* 2022 Apr;141(3-4):805-819.
- 28: Faridi R, Rehman AU, Morell RJ, Friedman PL, Demain L, Zahra S, Khan AA, Tohlob D, Assir MZ, Beaman G, Khan SN, Newman WG, Riazuddin S, Friedman TB. Mutations of SGO2 and CLDN14 collectively cause coincidental Perrault syndrome. *Clin Genet.* 2017 Feb;91(2):328-332.
- 29: Fekete B, Pentélenyi K, Rudas G, Gál A, Grosz Z, Illés A, Idris J, Csukly G, Domonkos A, Molnar MJ. Broadening the phenotype of the TWNK gene associated Perrault syndrome. *BMC Med Genet.* 2019 Dec 18;20(1):198.
- 30: Ferdinandusse S, Denis S, Mooyer PA, Dekker C, Duran M, Soorani-Lunsing RJ, Boltshauser E, Macaya A, Gärtner J, Majoie CB, Barth PG, Wanders RJ, Poll-The BT. Clinical and biochemical spectrum of D-bifunctional protein deficiency. *Ann Neurol.* 2006 Jan;59(1):92-104.
- 31: Ferdinandusse S, Ylianttila MS, Gloerich J, Koski MK, Oostheim W, Waterham HR, Hiltunen JK, Wanders RJ, Glumoff T. Mutational spectrum of D-bifunctional protein deficiency and structure-based genotype-phenotype analysis. *Am J Hum Genet.* 2006 Jan;78(1):112-24.
- 32: Finsterer J, Zarrouk Mahjoub S. Mitochondrial toxicity of antiepileptic drugs and their tolerability in mitochondrial disorders. *Expert Opin Drug Metab Toxicol.* 2012 Jan;8(1):71-9.
- 33: Fiumara A, Sorge G, Toscano A, Parano E, Pavone L, Opitz JM. Perrault syndrome: evidence for progressive nervous system involvement. *Am J Med Genet A.* 2004 Jul 30;128A(3):246-9.
- 34: Foley AR, Zou Y, Dunford JE, Rooney J, Chandra G, Xiong H, Straub V, Voit T, Romero N, Donkervoort S, Hu Y, Markello T, Horn A, Qebibo L, Dastgir J, Meilleur KG, Finkel RS, Fan Y, Mamchaoui K, Duguez S, Nelson I, Laporte J, Santi M, Malfatti E, Maissonobe T, Touraine P, Hirano M, Hughes I, Bushby K, Oppermann U, Böhm J, Jaiswal JK, Stojkovic T, Bönnemann CG. GGPS1 Mutations Cause Muscular Dystrophy/Hearing Loss/Ovarian Insufficiency Syndrome. *Ann Neurol.* 2020 Aug;88(2):332-347.
- 35: França MM, Funari MFA, Lerario AM, Santos MG, Nishi MY, Domenice S, Moraes DR, Costalonga EF, Maciel GAR, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G, Mendonça BB. Screening of targeted panel genes in Brazilian patients with primary ovarian insufficiency. *PLoS One.* 2020 Oct 23;15(10):e0240795.
- 36: Fujiki Y, Abe Y, Imoto Y, Tanaka AJ, Okumoto K, Honsho M, Tamura S, Miyata N, Yamashita T, Chung WK, Kuroiwa T. Recent insights into peroxisome biogenesis and associated diseases. *J Cell Sci.* 2020 May 11;133(9):jcs236943.
- 37: Gispert S, Parganlija D, Klinkenberg M, Dröse S, Wittig I, Mittelbronn M, Grzmil P, Koob S, Hamann A, Walter M, Büchel F, Adler T, Hrabé de Angelis M, Busch DH, Zell A, Reichert AS, Brandt U, Osiewacz HD, Jendrach M, Auburger G. Loss of mitochondrial peptidase Clpp leads to infertility, hearing loss plus growth retardation via accumulation of CLPX, mtDNA and

inflammatory factors. *Hum Mol Genet.* 2013 Dec 15;22(24):4871-87.

38: González-Vioque E, Blázquez A, Fernández-Moreira D, Bornstein B, Bautista J, Arpa J, Navarro C, Campos Y, Fernández-Moreno MA, Garesse R, Arenas J, Martín MA. Association of novel POLG mutations and multiple mitochondrial DNA deletions with variable clinical phenotypes in a Spanish population. *Arch Neurol.* 2006 Jan;63(1):107-11.

39: Gotta F, Lamp M, Geroldi A, Trevisan L, Origone P, Fugazza G, Fabbri S, Nesti C, Rubegni A, Morani F, Santorelli FM, Bellone E, Mandich P. A novel mutation of Twinkle in Perrault syndrome: A not rare diagnosis? *Ann Hum Genet.* 2020 Sep;84(5):417-422.

40: Gottschalk ME, Coker SB, Fox LA. Neurologic anomalies of Perrault syndrome. *Am J Med Genet.* 1996 Nov 11;65(4):274-6.

41: Grosse SD, Ross DS, Dollard SC. Congenital cytomegalovirus (CMV) infection as a cause of permanent bilateral hearing loss: a quantitative assessment. *J Clin Virol.* 2008 Feb;41(2):57-62.

42: Gruosso F, Montano V, Simoncini C, Siciliano G, Mancuso M. Therapeutic Management and Drug Safety in Mitochondrial Diseases-Update 2020. *J Clin Med.* 2020 Dec 29;10(1):94.

43: Gupta A, Colmenero I, Ragge NK, Blakely EL, He L, McFarland R, Taylor RW, Vogt J, Milford DV. Compound heterozygous RMND1 gene variants associated with chronic kidney disease, dilated cardiomyopathy and neurological involvement: a case report. *BMC Res Notes.* 2016 Jun 27;9:325.

44: Hock DH, Robinson DRL, Stroud DA. Blackout in the powerhouse: clinical phenotypes associated with defects in the assembly of OXPHOS complexes and the mitoribosome.

Biochem J. 2020 Nov 13;477(21):4085-4132.

45: Imtiaz A, Belyantseva IA, Beirl AJ, Fenollar-Ferrer C, Bashir R, Bukhari I, Bouzid A, Shaukat U, Azaiez H, Booth KT, Kahrizi K, Najmabadi H, Maqsood A, Wilson EA, Fitzgerald TS, Tlili A, Olszewski R, Lund M, Chaudhry T, Rehman AU, Starost MF, Waryah AM, Hoa M, Dong L, Morell RJ, Smith RJH, Riazuddin S, Masmoudi S, Kindt KS, Naz S, Friedman TB. CDC14A phosphatase is essential for hearing and male fertility in mouse and human. *Hum Mol Genet.* 2018 Mar 1;27(5):780-798.

46: Ishizuka B. Current Understanding of the Etiology, Symptomatology, and Treatment Options in Premature Ovarian Insufficiency (POI). *Front Endocrinol (Lausanne).* 2021 Feb 25;12:626924.

47: Janer A, Antonicka H, Lalonde E, Nishimura T, Sasarman F, Brown GK, Brown RM, Majewski J, Shoubbridge EA. An RMND1 Mutation causes encephalopathy associated with multiple oxidative phosphorylation complex deficiencies and a mitochondrial translation defect. *Am J Hum Genet.* 2012 Oct 5;91(4):737-43.

48: Janer A, van Karnebeek CD, Sasarman F, Antonicka H, Al Ghamdi M, Shyr C, Dunbar M, Stockler-Ispiroglu S, Ross CJ, Vallance H, Dionne J, Wasserman WW, Shoubbridge EA. RMND1 deficiency associated with neonatal lactic acidosis, infantile onset renal failure, deafness, and multiorgan involvement. *Eur J Hum Genet.* 2015 Oct;23(10):1301-7.

49: Jenkinson EM, Clayton-Smith J, Mehta S, Bennett C, Reardon W, Green A, Pearce SH, De Michele G, Conway GS, Cilliers D, Moreton N, Davis JR, Trump D, Newman WG. Perrault syndrome: further evidence for genetic heterogeneity. *J Neurol.* 2012 May;259(5):974-6.

- 50: Jenkinson EM, Rehman AU, Walsh T, Clayton-Smith J, Lee K, Morell RJ, Drummond MC, Khan SN, Naeem MA, Rauf B, Billington N, Schultz JM, Urquhart JE, Lee MK, Berry A, Hanley NA, Mehta S, Cilliers D, Clayton PE, Kingston H, Smith MJ, Warner TT; University of Washington Center for Mendelian Genomics, Black GC, Trump D, Davis JR, Ahmad W, Leal SM, Riazuddin S, King MC, Friedman TB, Newman WG. Perrault syndrome is caused by recessive mutations in CLPP, encoding a mitochondrial ATP-dependent chambered protease. *Am J Hum Genet*. 2013 Apr 4;92(4):605-13.
- 51: Jiao B, Zhou Z, Hu Z, Du J, Liao X, Luo Y, Wang J, Yan X, Jiang H, Tang B, Shen L. Homozygosity mapping and next generation sequencing for the genetic diagnosis of hereditary ataxia and spastic paraplegia in consanguineous families. *Parkinsonism Relat Disord*. 2020 Nov;80:65-72.
- 52: Karstensen HG, Rendtorff ND, Hindbæk LS, Colombo R, Stein A, Birkebæk NH, Hartmann-Petersen R, Lindorff-Larsen K, Højland AT, Petersen MB, Tranebjærg L. Novel HARS2 missense variants identified in individuals with sensorineural hearing impairment and Perrault syndrome. *Eur J Med Genet*. 2020 Mar;63(3):103733.
- 53: Kierdaszuk B, Kaliszewska M, Rusecka J, Kosińska J, Bartnik E, Tońska K, Kamińska AM, Kostera-Pruszczyk A. Progressive External Ophthalmoplegia in Polish Patients-From Clinical Evaluation to Genetic Confirmation. *Genes (Basel)*. 2020 Dec 31;12(1):54.
- 54: Kim MJ, Kim SJ, Kim J, Chae H, Kim M, Kim Y. Genotype and phenotype heterogeneity in perrault syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2013 Feb;26(1):e25-7.
- 55: Konovalova S, Tynismaa H. Mitochondrial aminoacyl-tRNA synthetases in human disease. *Mol Genet Metab*. 2013 Apr;108(4):206-11.
- 56: Kosaki R, Horikawa R, Fujii E, Kosaki K. Biallelic mutations in LARS2 can cause Perrault syndrome type 2 with neurologic symptoms. *Am J Med Genet A*. 2018 Feb;176(2):404-408.
- 57: Kosova G, Scott NM, Niederberger C, Prins GS, Ober C. Genome-wide association study identifies candidate genes for male fertility traits in humans. *Am J Hum Genet*. 2012 Jun 8;90(6):950-61.
- 58: Kros CJ, Steyger PS. Aminoglycoside- and Cisplatin-Induced Ototoxicity: Mechanisms and Otoprotective Strategies. *Cold Spring Harb Perspect Med*. 2019 Nov 1;9(11):a033548.
- 59: Kume K, Morino H, Miyamoto R, Matsuda Y, Ohsawa R, Kanaya Y, Tada Y, Kurashige T, Kawakami H. Middle-age-onset cerebellar ataxia caused by a homozygous TWNK variant: a case report. *BMC Med Genet*. 2020 Mar 31;21(1):68.
- 60: Landau YE, Heimer G, Barel O, Shalva N, Marek-Yagel D, Veber A, Javasky E, Shilon A, Nissenkorn A, Ben-Zeev B, Anikster Y. Four patients with D-bifunctional protein (DBP) deficiency: Expanding the phenotypic spectrum of a highly variable disease. *Mol Genet Metab Rep*. 2020 Aug 15;25:100631.
- 61: Lerat J, Jonard L, Loundon N, Christin-Maitre S, Lacombe D, Goizet C, Rouzier C, Van Maldergem L, Gherbi S, Garabedian EN, Bonnefont JP, Touraine P, Mosnier I, Munnich A, Denoyelle F, Marlin S. An Application of NGS for Molecular Investigations in Perrault Syndrome: Study of 14 Families and Review of the Literature. *Hum Mutat*. 2016 Dec;37(12):1354-1362.
- 62: Lieber DS, Hershman SG, Slate NG, Calvo SE, Sims KB,

Schmahmann JD, Mootha VK. Next generation sequencing with copy number variant detection expands the phenotypic spectrum of HSD17B4-deficiency. *BMC Med Genet*. 2014 Mar 6;15:30.

63: Lines MA, Jobling R, Brady L, Marshall CR, Scherer SW, Rodriguez AR, Lee L, Lang AE, Mestre TA, Wanders RJ, Ferdinandusse S, Tarnopolsky MA; Canadian Pediatric Genetic Disorders Sequencing Consortium (FORGE Canada). Peroxisomal D-bifunctional protein deficiency: three adults diagnosed by whole-exome sequencing. *Neurology*. 2014 Mar 18;82(11):963-8.

64: Linn E, Ghanem L, Bhakta H, Greer C, Avella M. Genes Regulating Spermatogenesis and Sperm Function Associated With Rare Disorders. *Front Cell Dev Biol*. 2021 Feb 16;9:634536.

65: Linssen WH, Van den Bent MJ, Brunner HG, Poels PJ. Deafness, sensory neuropathy, and ovarian dysgenesis: a new syndrome or a broader spectrum of Perrault syndrome? *Am J Med Genet*. 1994 May 15;51(1):81-2.

66: Livingston G, Sommerlad A, Orgeta V, Costafreda SG, Huntley J, Ames D, Ballard C, Banerjee S, Burns A, Cohen-Mansfield J, Cooper C, Fox N, Gitlin LN, Howard R, Kales HC, Larson EB, Ritchie K, Rockwood K, Sampson EL, Samus Q, Schneider LS, Selbæk G, Teri L, Mukadam N. Dementia prevention, intervention, and care. *Lancet*. 2017 Dec 16;390(10113):2673-2734.

67: Livingston G, Huntley J, Sommerlad A, Ames D, Ballard C, Banerjee S, Brayne C, Burns A, Cohen-Mansfield J, Cooper C, Costafreda SG, Dias A, Fox N, Gitlin LN, Howard R, Kales HC, Kivimäki M, Larson EB, Ogunniyi A, Orgeta V, Ritchie K, Rockwood K, Sampson EL, Samus Q, Schneider LS, Selbæk G, Teri L, Mukadam N. Dementia prevention, intervention, and care:

2020 report of the Lancet Commission. *Lancet*. 2020 Aug 8;396(10248):413-446.

68: Li X, Peng B, Hou C, Li J, Zeng Y, Wu W, Liao Y, Tian Y, Chen WX. Novel compound heterozygous TARS2 variants in a Chinese family with mitochondrial encephalomyopathy: a case report. *BMC Med Genet*. 2020 Nov 5;21(1):217.

69: Marelli C, Guissart C, Hubsch C, Renaud M, Villemain JP, Larrieu L, Charles P, Aygnac X, Sacconi S, Collignon P, Cuntz-Shadfar D, Perrin L, Benarrosh A, Degardin A, Lagha-Boukbiza O, Mutez E, Carlander B, Morales RJ, Gonzalez V, Carra-Dalliere C, Azakri S, Mignard C, Ollagnon E, Pageot N, Chretien D, Geny C, Azulay JP, Tranchant C, Claustres M, Labauge P, Anheim M, Goizet C, Calvas P, Koenig M. Mini-Exome Coupled to Read-Depth Based Copy Number Variation Analysis in Patients with Inherited Ataxias. *Hum Mutat*. 2016 Dec;37(12):1340-1353.

70: Marlin S, Lacombe D, Jonard L, Leboulanger N, Bonneau D, Goizet C, de Villemeur TB, Cabrol S, Houang M, Moatti L, Feldmann D, Denoyelle F. Perrault syndrome: report of four new cases, review and exclusion of candidate genes. *Am J Med Genet A*. 2008 Mar 1;146A(5):661-4.

71: Matsuda Y, Morino H, Miyamoto R, Kurashige T, Kume K, Mizuno N, Kanaya Y, Tada Y, Ohsawa R, Yokota K, Shimozaawa N, Maruyama H, Kawakami H. Biallelic mutation of *HSD17B4* induces middle age-onset spinocerebellar ataxia. *Neurol Genet*. 2020 Jan 16;6(1):e396.

72: McCarthy DJ, Opitz JM. Perrault syndrome in sisters. *Am J Med Genet*. 1985 Nov;22(3):629-31.

73: McMillan HJ, Worthylake T, Schwartzentruber J, Gottlieb CC, Lawrence SE, Mackenzie A, Beaulieu CL, Mooyer PA; FORGE Canada

- Consortium, Wanders RJ, Majewski J, Bulman DE, Geraghty MT, Ferdinandusse S, Boycott KM. Specific combination of compound heterozygous mutations in 17 β -hydroxysteroid dehydrogenase type 4 (HSD17B4) defines a new subtype of D-bifunctional protein deficiency. *Orphanet J Rare Dis*. 2012 Nov 22;7:90.
- 74: Mehtälä ML, Lensink MF, Pietikäinen LP, Hiltunen JK, Glumoff T. On the molecular basis of D-bifunctional protein deficiency type III. *PLoS One*. 2013;8(1):e53688.
- 75: Mizumoto H, Akashi R, Hikita N, Kumakura A, Yoshida Y, Honda A, Shimozawa N, Hata D. Mild case of D-bifunctional protein deficiency associated with novel gene mutations. *Pediatr Int*. 2012 Apr;54(2):303-4.
- 76: Morino H, Pierce SB, Matsuda Y, Walsh T, Ohsawa R, Newby M, Hiraki-Kamon K, Kuramochi M, Lee MK, Klevit RE, Martin A, Maruyama H, King MC, Kawakami H. Mutations in Twinkle primase-helicase cause Perrault syndrome with neurologic features. *Neurology*. 2014 Nov 25;83(22):2054-61.
- 77: Newman WG, Friedman TB, Conway GS, Demain LAM. Perrault Syndrome. 2014 Sep 25 [updated 2018 Sep 6]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews*[®] [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2022. PMID: 25254289.
- 78: Ng YS, Alston CL, Diodato D, Morris AA, Ulrick N, Kmoch S, Houšťek J, Martinelli D, Haghighi A, Atiq M, Gamero MA, Garcia-Martinez E, Kratochvílová H, Santra S, Brown RM, Brown GK, Ragge N, Monavari A, Pysden K, Ravn K, Casey JP, Khan A, Chakrapani A, Vassallo G, Simons C, McKeever K, O'Sullivan S, Childs AM, Østergaard E, Vanderver A, Goldstein A, Vogt J, Taylor RW, McFarland R. The clinical, biochemical and genetic features associated with RMND1-related mitochondrial disease. *J Med Genet*. 2016 Nov;53(11):768-775.
- 79: Nikali K, Suomalainen A, Saharinen J, Kuokkanen M, Spelbrink JN, Lönnqvist T, Peltonen L. Infantile onset spinocerebellar ataxia is caused by recessive mutations in mitochondrial proteins Twinkle and Twinky. *Hum Mol Genet*. 2005 Oct 15;14(20):2981-90.
- 80: Nikolaou DS, Winston RM. Sporadic Perrault syndrome. *J Obstet Gynaecol*. 1999 Jul;19(4):436-7.
- 81: Nouri K, Feng Y, Schimmer AD. Mitochondrial ClpP serine protease-biological function and emerging target for cancer therapy. *Cell Death Dis*. 2020 Oct 9;11(10):841.
- 82: Ōdak M, Oziębło D, Pollak A, Stępnia I, Lazniewski M, Lechowicz U, Kochanek K, Furmanek M, Tacikowska G, Plewczynski D, Wolak T, Płoski R, Skarżyński H. Novel neuro-audiological findings and further evidence for TWNK involvement in Perrault syndrome. *J Transl Med*. 2017 Feb 8;15(1):25.
- 83: Oziębło D, Pazik J, Stępnia I, Skarżyński H, Ōdak M. Two Novel Pathogenic Variants Confirm *RMND1* Causative Role in Perrault Syndrome with Renal Involvement. *Genes (Basel)*. 2020 Sep 8;11(9):1060.
- 84: Pallister PD, Opitz JM. The Perrault syndrome: autosomal recessive ovarian dysgenesis with facultative, non-sex-limited sensorineural deafness. *Am J Med Genet*. 1979;4(3):239-46.
- 85: Pan Z, Xu H, Tian Y, Liu D, Liu H, Li R, Dou Q, Zuo B, Zhai R, Tang W, Lu W. Perrault syndrome: Clinical report and retrospective analysis. *Mol Genet Genomic Med*. 2020 Oct;8(10):e1445.

- 86: Pierce SB, Walsh T, Chisholm KM, Lee MK, Thornton AM, Fiumara A, Opitz JM, Levy-Lahad E, Klevit RE, King MC. Mutations in the DBP-deficiency protein HSD17B4 cause ovarian dysgenesis, hearing loss, and ataxia of Perrault Syndrome. *Am J Hum Genet.* 2010 Aug 13;87(2):282-8.
- 87: Pierce SB, Chisholm KM, Lynch ED, Lee MK, Walsh T, Opitz JM, Li W, Klevit RE, King MC. Mutations in mitochondrial histidyl tRNA synthetase HARS2 cause ovarian dysgenesis and sensorineural hearing loss of Perrault syndrome. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2011 Apr 19;108(16):6543-8.
- 88: Pierce SB, Gersak K, Michaelson-Cohen R, Walsh T, Lee MK, Malach D, Klevit RE, King MC, Levy-Lahad E. Mutations in LARS2, encoding mitochondrial leucyl- tRNA synthetase, lead to premature ovarian failure and hearing loss in Perrault syndrome. *Am J Hum Genet.* 2013 Apr 4;92(4):614-20.
- 89: Pierce SB, Gulsuner S, Stapleton GA, Walsh T, Lee MK, Mandell JB, Morales A, Klevit RE, King MC, Rogers RC. Infantile onset spinocerebellar ataxia caused by compound heterozygosity for Twinkle mutations and modeling of Twinkle mutations causing recessive disease. *Cold Spring Harb Mol Case Stud.* 2016 Jul;2(4):a001107.
- 90: Ratbi I, Falkenberg KD, Sommen M, Al-Sheqaih N, Gaaoua S, Vandeweyer G, Urquhart JE, Chandler KE, Williams SG, Roberts NA, El Alloussi M, Black GC, Ferdinandusse S, Ramdi H, Heimler A, Fryer A, Lynch SA, Cooper N, Ong KR, Smith CE, Inglehearn CF, Mighell AJ, Elcock C, Poulter JA, Tischkowitz M, Davies SJ, Sefiani A, Mironov AA, Newman WG, Waterham HR, Van Camp G. Heimler Syndrome Is Caused by Hypomorphic Mutations in the Peroxisome-Biogenesis Genes PEX1 and PEX6. *Am J Hum Genet.* 2015 Oct 1;97(4):535-45.
- 91: Ravn K, Neland M, Wibrand F, Duno M, Ostergaard E. Hearing impairment and renal failure associated with RMND1 mutations. *Am J Med Genet A.* 2016 Jan;170A(1):142-7.
- 92: Rehman AU, Friedman TB, Griffith AJ. Unresolved questions regarding human hereditary deafness. *Oral Dis.* 2017 Jul;23(5):551-558.
- 93: Riley LG, Rudinger-Thirion J, Schmitz-Abe K, Thorburn DR, Davis RL, Teo J, Arbuckle S, Cooper ST, Campagna DR, Frugier M, Markianos K, Sue CM, Fleming MD, Christodoulou J. LARS2 Variants Associated with Hydrops, Lactic Acidosis, Sideroblastic Anemia, and Multisystem Failure. *JIMD Rep.* 2016;28:49-57.
- 94: Riley LG, Rudinger-Thirion J, Frugier M, Wilson M, Luig M, Alahakoon TI, Nixon CY, Kirk EP, Roscioli T, Lunke S, Stark Z, Wierenga KJ, Palle S, Walsh M, Higgs E, Arbuckle S, Thirukeshwaran S, Compton AG, Thorburn DR, Christodoulou J. The expanding LARS2 phenotypic spectrum: HLASA, Perrault syndrome with leukodystrophy, and mitochondrial myopathy. *Hum Mutat.* 2020 Aug;41(8):1425-1434.
- 95: Savage L, Adams SD, James K, Chowdhury S, Rajasekaran S, Prokop JW, Bupp C. Rapid whole-genome sequencing identifies a homozygous novel variant, His540Arg, in HSD17B4 resulting in D-bifunctional protein deficiency disorder diagnosis. *Cold Spring Harb Mol Case Stud.* 2020 Dec 17;6(6):a005496.
- 96: Shayota BJ, Le NT, Bekheirnia N, Rosenfeld JA, Goldstein AC, Moritz M, Bartholomew DW, Pastore MT, Xia F, Eng C, Yang Y, Lamb DJ, Scaglia F, Braun MC, Bekheirnia MR. Characterization of the renal phenotype in RMND1-related mitochondrial disease. *Mol Genet Genomic Med.* 2019 Dec;7(12):e973.

- 97: Shearer AE, Hansen MR. Auditory synaptopathy, auditory neuropathy, and cochlear implantation. *Laryngoscope Invest Otolaryngol*. 2019 Jul 1;4(4):429-440.
- 98: Soldà G, Caccia S, Robusto M, Chiereghin C, Castorina P, Ambrosetti U, Duga S, Asselta R. First independent replication of the involvement of LARS2 in Perrault syndrome by whole-exome sequencing of an Italian family. *J Hum Genet*. 2016 Apr;61(4):295-300.
- 99: Steenweg ME, Ghezzi D, Haack T, Abbink TE, Martinelli D, van Berkel CG, Bley A, Diogo L, Grillo E, Te Water Naudé J, Strom TM, Bertini E, Prokisch H, van der Knaap MS, Zeviani M. Leukoencephalopathy with thalamus and brainstem involvement and high lactate 'LTBL' caused by EARS2 mutations. *Brain*. 2012 May;135(Pt 5):1387-94.
- 100: Theunissen TE, Szklarczyk R, Gerards M, Hellebrekers DM, Mulder-Den Hartog EN, Vanoevelen J, Kamps R, de Koning B, Rutledge SL, Schmitt-Mechelke T, van Berkel CG, van der Knaap MS, de Coo IF, Smeets HJ. Specific MRI Abnormalities Reveal Severe Perrault Syndrome due to CLPP Defects. *Front Neurol*. 2016 Nov 16;7:203.
- 101: Tucker EJ, Rius R, Jaillard S, Bell K, Lamont PJ, Travessa A, Dupont J, Sampaio L, Dulon J, Vuillaumier-Barrot S, Whalen S, Isapof A, Stojkovic T, Quijano-Roy S, Robevska G, van den Bergen J, Hanna C, Simpson A, Ayers K, Thorburn DR, Christodoulou J, Touraine P, Sinclair AH. Genomic sequencing highlights the diverse molecular causes of Perrault syndrome: a peroxisomal disorder (PEX6), metabolic disorders (CLPP, GGPS1), and mtDNA maintenance/translation disorders (LARS2, TFAM). *Hum Genet*. 2020 Oct;139(10):1325-1343.
- 102: Ulrick N, Goldstein A, Simons C, Taft RJ, Helman G, Pizzino A, Bloom M, Vogt J, Pysden K, Diodato D, Martinelli D, Monavari A, Buhás D, van Karnebeek CD, Dorboz I, Boespflug-Tanguy O, Rodriguez D, Tétreault M, Majewski J, Bernard G, Ng YS; Care4Rare Canada Consortium, McFarland R, Vanderver A. RMND1-Related Leukoencephalopathy With Temporal Lobe Cysts and Hearing Loss-Another Mendelian Mimicker of Congenital Cytomegalovirus Infection. *Pediatr Neurol*. 2017 Jan;66:59-62.
- 103: van der Knaap MS, Bugiani M, Mendes MI, Riley LG, Smith DEC, Rudinger-Thirion J, Frugier M, Breur M, Crawford J, van Gaalen J, Schouten M, Willems M, Waisfisz Q, Mau-Them FT, Rodenburg RJ, Taft RJ, Keren B, Christodoulou J, Depienne C, Simons C, Salomons GS, Mochel F. Biallelic variants in LARS2 and KARS cause deafness and (ovario)leukodystrophy. *Neurology*. 2019 Mar 12;92(11):e1225-e1237. Erratum in: *Neurology*. 2019 Nov 26;93(22):982.
- 104: Wang XX, Ying P, Diao F, Wang Q, Ye D, Jiang C, Shen N, Xu N, Chen WB, Lai SS, Jiang S, Miao XL, Feng J, Tao WW, Zhao NW, Yao B, Xu ZP, Sun HX, Li JM, Sha JH, Huang XX, Shi QH, Tang H, Gao X, Li CJ. Altered protein prenylation in Sertoli cells is associated with adult infertility resulting from childhood mumps infection. *J Exp Med*. 2013 Jul 29;210(8):1559-74.
- 105: Wilcox ER, Burton QL, Naz S, Riazuddin S, Smith TN, Ploplis B, Belyantseva I, Ben-Yosef T, Liburd NA, Morell RJ, Kachar B, Wu DK, Griffith AJ, Riazuddin S, Friedman TB. Mutations in the gene encoding tight junction claudin-14 cause autosomal recessive deafness DFNB29. *Cell*. 2001 Jan 12;104(1):165-72.
- 106: Wonkam A, Manyisa N, Bope CD, Dandara C, Chimusa ER. Whole exome sequencing reveals pathogenic variants in MYO3A, MYO15A and COL9A3 and

differential frequencies in ancestral alleles in hearing impairment genes among individuals from Cameroon. Hum Mol Genet. 2021 Feb 4;29(23):3729-3743.

107: Yu J, Jiang W, Cao L, Na X, Yang J. Two novel likely pathogenic variants of HARS2 identified in a Chinese family with sensorineural hearing loss. Hereditas. 2020 Nov 24;157(1):47.

108: Zerkaoui M, Demain LAM, Cherkaoui Jaouad I, Ratbi I, Amjoud K, Urquhart JE, O'Sullivan J, Newman WG, Sefiani A. Marfanoid habitus is a nonspecific feature of Perrault syndrome. Clin Dysmorphol. 2017 Oct;26(4):200-204.

109: Zhao T, Goedhart C, Pfeffer G, Greenway SC, Lines M, Khan A, Innes AM, Shutt TE. Skeletal Phenotypes Due to Abnormalities in Mitochondrial Protein Homeostasis and Import. Int J Mol Sci. 2020 Nov 6;21(21):8327.

110: Zorrilla M, Yatsenko AN. The Genetics of Infertility: Current Status of the Field. Curr Genet Med Rep. 2013 Dec 1;1(4):10.1007/s40142-013-0027-1.

111. Abstracts from the 51st European Society of Human Genetics Conference: Posters. Eur J Hum Genet. 2019 Jul; 27(Suppl 1): 1–688. Published online 2019 Jul 3.
[Abstracts from the 51st European Society of Human Genetics Conference: Posters - PMC \(nih.gov\)](#)

Articles consultés non référencés dans Pubmed :

Sur le langage et la surdité :

Bassano D, Labrell F, Champaud C, Lemétayer F, Bonnet P. Le DLPF : un nouvel outil pour l'évaluation du développement du langage de production en français. Enfance, n°2/2005, p. 171 à 208

<https://www.sfl.cnrs.fr/sites/default/files/images/dlpfenfancebassanoetal.pdf>

Tableau synoptique sur le développement du langage

<https://www.orthoedition.com/DVD-IMC/pdf/Fiches%20Communication/Taureau%20synoptique%20sur%20le%20d%C3%A9veloppement%20du%20langage.pdf>

Aides Auditives

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-10/aides_auditives_avis.pdf

Le traitement de la surdité par implants cochléaires ou du tronc cérébral - Fiche BUTS - Actualisation Janvier 2012

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/fiche_bon_usage_implants_cochleaires.pdf

Sur l'insuffisance ovarienne prématurée :

PNDS Insuffisance Ovarienne Prématurée (IOP)

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-05/pnds_iop_avril_2021_vf.pdf

Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français, les aménorrhées / l'insuffisance ovarienne prématurée

<http://www.cngof.net/E-book/GO-2016/index.html>

Sur les signes neurologiques :

Van der Knaap et Valk. Magnetic Resonance of Myelination and Myelin Disorders

Chapitres sur :

Kearns-Sayre Syndrome (pages 215-220,

https://link.springer.com/chapter/10.1007/3-540-27660-2_26)

Canavan Disease (pages 326-333, https://link.springer.com/chapter/10.1007/3-540-27660-2_42)

L-2-Hydroxyglutaric Aciduria (pages 334-337,

https://link.springer.com/chapter/10.1007/3-540-27660-2_43)

D-2-Hydroxyglutaric Aciduria (pages 338-341,

https://link.springer.com/chapter/10.1007/3-540-27660-2_44)

Sur les textes juridiques encadrant les examens génétiques et les activités du CPDPN :

Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales

(<https://www.legifrance.gouv.fr/loda/id/JORFTEXT000027513617/>)

Légifrance - Publications officielles - Journal officiel - JORF n° 0133 du 11/06/2015, relatif au DPN et au DPI, encadré par les CPDPN

([Légifrance - Publications officielles - Journal officiel - JORF n° 0133 du 11/06/2015 \(legifrance.gouv.fr, pages 117-130\)](https://www.legifrance.gouv.fr/loda/id/JORFTEXT000027513617/))