|  |  |
| --- | --- |
| Activité 2 : Audition et génétique | |
| *L’otospongiose dite cochléaire* est une maladie héréditaire quifait intervenir une calcification du labyrinthe osseux et de la cochlée de l'oreille interne.  La tragédie de la surdité de Beethoven est unique dans l’histoire de la musique. A l’heure actuelle, on ne connait pas l’origine de la surdité de Beethoven, certains chercheurs ont émis l’hypothèse que cette surdité serait liée à une otospongiose cochléaire.  On cherche à comprendre les causes d’une otospongiose cochléaire et rechercher les indices qui ont permis aux chercheurs d’émettre une hypothèse sur la surdité de Beethoven | |
| Ressources | |
| Les scientifiques de l'Institut de l'oreille à l'University College de Londres au Royaume-Uni ont trouvé que l’otospongiose peut être causée par un défaut dans le gène SERPINF1.  L'otospongiose est une maladie qui se déclare le plus souvent chez des jeunes adultes, entre 20 et 40 ans. Elle peut s'accompagner d'acouphènes (dans 30 à 80 % des cas). Il s’agit d’un développement anormal de os de l’oreille interne. Dans le cas d’otospongiose cochléaire, c’est le labyrinthe osseux au contact avec la cochlée qui est touché. Dans la plupart des cas l'otospongiose est bilatérale, mais il existe des otospongioses unilatérales. | Arbre généalogique d’une famille dont certains individus sont atteints d’otospongiose |
| Individu non atteint d’otospongiose cochléaire  **Gène** SERPINF1 non déficient  Individu atteint d’otospongiose cochléaire  **Gène** SERPINF1 déficient  Cochlée  Etier  Labyrinthe osseux | |
| A travers la correspondance de Beethoven, on retrouve la trace de l’existence de sa surdité dès1801. Elle commença à l’âge de 26 ans, d’abord au niveau de l’oreille gauche puis deviendra bilatérale. Elle s’accompagne d’acouphènes. Elle devient totale lorsqu’il atteint l’âge de 52 ans.  Extraits du rapport d’autopsie de Beethoven  "…Le conduit auditif externe est rempli de squames cutanées brillantes jusqu'à la membrane tympanique, qui s'en trouve masquée. La trompe d'Eustache est considérablement épaissie. …. L'apophyse mastoïde est de grande taille, mais sans particularités en ce qui concerne les sutures osseuses. Les cellules apparaissent tapissées d'une muqueuse teintée de sang. …. la région de la cochlée, dont la membrane spirale apparaît un peu rougie.. | |

|  |  |
| --- | --- |
| Matériel et protocole | |
| Matériel  -Logiciel Génie gène  -Fichier ostospngiose.edi contenant le gène SERPINF 1 normal et SERPINF 1 muté | Afin d’identifier une cause génétique à l’otospongiose cochléaire  - On réalise une comparaison des deux gènes ( résultats dans le fiche bilan)  - Compléter le tableau du document Bilan. |
| 1. Quelle sont les causes et les conséquences de l’ostospongiose cochléaire.  2. Avec les données que possèdent les chercheurs, est -il possible de donner des arguments en faveur de leur hypothèse | |

|  |
| --- |
| Activité 3 : Audition et cortex cérébral |
| Étrange histoire que celle de Francisco. À 59 ans, marié et père de deux enfants, il s'apprête à prendre une retraite bien méritée après 40 ans de bons et loyaux services dans une entreprise de travaux publics.  Au cours d’un dîner, il perd subitement sa capacité à entende la voix de sa femme.  Au bout de quelques heures, la situation n'a pas évolué. Francisco ne comprend plus rien à ce qu'on lui dit. Conduit à l'hôpital, il ne peut pas répondre aux questions du neurologue. Ou plutôt, ses réponses n'ont aucun lien avec les questions. Francisco se plaint : il entend mal. On décide alors de communiquer par écrit. Aussitôt, tout s'arrange : Francisco saisit parfaitement ce qu'on lui demande et répond en utilisant à son tour papier et stylo. C'est ainsi que sera établi le diagnostic. Francisco est victime de surdité verbale. Il entend tout, sauf les mots. La manifestation de ce trouble est étonnante : le patient identifie sans mal les bruits de l'environnement, par exemple une porte qui claque, un verre qui se brise ou des pas dans le couloir. Lorsque l'on agite un trousseau derrière lui, il dit : « Ce sont des clés. » Si on lui fait entendre le tic-tac d'une montre, il répond sans hésiter : « C'est une montre. » Si on lui fait entendre un meuglement, il dit que c'est une vache ; au sifflement d'une locomotive, il répond que c'est un train et il sélectionne parmi plusieurs images celle d'un feu en entendant un crépitement de brasier. Mieux encore, il donne le nom de chansons et de mélodies connues. Son problème se révèle bientôt : il s'agit d'une incapacité totale à saisir les sons du langage. Il passera un examen d'audiométrie, pour savoir si son [oreille interne](https://www.futura-sciences.com/sante/definitions/medecine-oreille-interne-8577/) est lésée. L'examen ne révèle aucune [anomalie](https://www.futura-sciences.com/sante/definitions/medecine-anomalie-2982/)  On cherche à comprendre la ou les causes de la perte d’audition de Francisco |
| Ressources |

|  |
| --- |
| Afin d’identifier les zones cérébrales impliquées dans l’audition  Protocole 1 : Visualiser l’activité cérébrale d’un sujet exposé alternativement à des sons bisyllabiques (60 par minute, dépourvus de sens) et à des périodes de silence.  Aller sur le site   * logiciel EduAnatomist <http://acces.ens-lyon.fr/logiciels/EduAnat2Online/> * Ouvrir l’image anatomique « IRMsujet13141Bisyllabe.anat. »   Ouvrir l’onglet image anatomique  Le chiffre du fichier correspond à l’arborescence  1 banque NeuroPeda  13 ImageFonctionnelle  131sensibiliteMotricite  1314 Audition  13141 son VersusSilence : Choisir le fichier IRMsujet13141Bisyllabe.anat  Ouvrir le calque fonctionnel « IRMsujet13141Bisyllabe.fonctionnel »  Ouvrir l’onglet calque  1Banque NeuroPeda  13 ImageFonctionnelle  131sensibiliteMotricite  1314 Audition  13141 son VersusSilence   * Régler le seuil du calque fonctionnel à 50. * Déplacer l’ascenseur pour afficher les différentes coupes et repérer les zones cérébrales actives.   Protocole 2 : Visualiser l’activité cérébrale chez des sujets auxquels on a fait écouter différents extraits musicaux (morceaux joyeux et morceaux terrifiants).  Cliquer pour comparer les deux images   * Ouvrir l’image anatomique « IRMsujet13142Musique.anat. » * Ouvrir le calque fonctionnel  :   IRMsujet13142MusiqueJoyeuseVsTerrifiante.fonctionnel » * Régler le seuil du calque fonctionnel à 0. * Déplacer l’ascenseur pour afficher les différentes coupes et repérer les 4 zones cérébrales actives (bien visibles sur la coupe coronale). * Comparer les résultats d’IRMf obtenus lors de l’écoute de son bisyllabique et d’une musique joyeuse. |

|  |
| --- |
| 1. Compléter le document bilan 2. Argumenter l’idée la traduction des ondes vibratoires fait appel à plusieurs aires cérébrales qui se recoupent 3. Proposer une explication concernant la surdité verbale Franscico. |