

Dépistage néonatal : mise au point étiologique et réhabilitation des surdités pédiatriques

Neonatal screening : etiological assessment and rehabilitation of pediatric deafness

LIGNY C., COURTMANS I. et CIARDELLI R.

Centre Comprendre et Parler, Bruxelles

RÉSUMÉ

Ces dernières décennies, d'importants progrès ont permis d'optimiser la prise en charge des surdités de l'enfant. L'instauration d'un dépistage néonatal et le développement des implants cochléaires ont largement contribué à cette évolution.

En l'absence d'un dépistage précoce, la surdité affecte le développement langagier, cognitif, comportemental et psychosocial des enfants sourds. L'intérêt d'une prise en charge avant l'âge de six mois, quel que soit le degré de surdité, est actuellement universellement reconnu et rendu possible grâce à un dépistage auditif néonatal systématique utilisant des techniques objectives de dépistage (otoémissions acoustiques et potentiels auditifs automatisés).

La mise au point étiologique permet de plus en plus fréquemment d'identifier la pathologie sous-jacente, de poser un diagnostic précoce, d'orienter vers un conseil génétique et d'élaborer un schéma de prévention et de suivi de réadaptation multidisciplinaire adapté et individualisé. Les améliorations récentes des techniques de détection génétique ont permis d'identifier de plus en plus de gènes associés aux surdités de l'enfant.

Par ailleurs, le développement de la technologie de l'implant cochléaire a modifié radicalement la prise en charge et le pronostic développemental des enfants sourds sévères et profonds.

Le diagnostic d'un handicap sensoriel chez le tout jeune enfant nécessite la mise en place d'un suivi multidisciplinaire de réadaptation. Celui-ci visera à guider les parents dans la temporalité des actions à mener, à favoriser leur implication et à les soutenir dans un processus de résilience et de partenariat.

Rev Med Brux 2020 ; 41 : 436-440

ABSTRACT

Support to quit smoking is an important task in Over the last decades, important progresses and breakthroughs enabled to fine-tune the care provided to deaf children. The implementation of auditory neonatal screening and the development of cochlear implants largely contributed to this positive evolution.

In the absence of detection at an early age, deafness can impact negatively the speaking, cognitive and behavioral development of affected children. The need to provide adequate care before the age of six months - no matter the deafness level - is now universally acknowledged, and this is achievable through a systematic approach in neonatal auditory screening, using objective screening methods (evoked otoacoustic otoemissions and auditory brainstem responses).

The etiological assessment has made possible to better identify the underlying pathology, to make an early age diagnosis as well as to exclude a potential syndrome. Besides, recent improvements in genetic detection techniques resulted in the identification of more genes associated with child deafness. The assessment results end up in the formalization of an optimized prevention, follow-up and treatment framework.

Moreover, the development of cochlear implants technology modified radically the care and developmental prognosis of severe and profound child deafness.

The diagnostic of a sensorial handicap in the young child involves the implementation of a multidisciplinary rehabilitation follow-up. The aim is to guide parents in the specific actions to undertake over time, to encourage their involvement and to support them in a process of resilience and partnership.

Rev Med Brux 2020 ; 41 : 436-440

Key words : child deafness, auditory neonatal screening, genetic hearing impairment, cochlear implant, rehabilitation of pediatric deafness

INTRODUCTION

La surdité est le handicap sensoriel le plus fréquent chez l'enfant et la prévalence des surdités sévères à profondes bilatérales congénitales est de 1/1.000. Si on considère les surdités bilatérales légères à moyennes ainsi qu'unilatérales, la prévalence est de 4/1.000. Dans la population de néonatalogie, la prévalence est dix fois plus élevée et atteint 1 à 3 %^{1,2}.

Non diagnostiquée précocement, la surdité de l'enfant entraîne une déprivation auditive qui aura des répercussions défavorables sur son développement global. Nous aborderons successivement les données actuelles concernant le dépistage, la mise au point étiologique et la prise en charge des enfants présentant une surdité neurosensorielle liée à une atteinte de l'oreille interne et/ou des voies auditives centrales.

DÉPISTAGE NÉONATAL DES SURDITÉS PÉDIATRIQUES

L'objectif du dépistage néonatal est la détection des enfants présentant une surdité congénitale. Les recommandations internationales se sont modifiées au cours du temps. Initialement réservé aux nouveau-nés « à risque », le dépistage ne permettait de diagnostiquer que 50 % des sujets atteints. Il a ensuite été généralisé à toute la population pédiatrique et a évolué vers une plus grande précocité. Actuellement, un diagnostic avant 3 mois et une prise en charge avant 6 mois suivie d'un appareillage prothétique^{3,4} sont recommandés. Toutes les études ont en effet démontré que quel que soit le degré de surdité, une intervention thérapeutique et un appareillage avant l'âge de six mois sont essentiels afin d'assurer un développement optimal du langage⁵. L'intérêt d'un dépistage néonatal systématique est maintenant universellement reconnu et incontournable pour parvenir à ces objectifs^{5,6}.

En Belgique, le dépistage systématique a été instau-

ré dès janvier 1995 dans la partie néerlandophone du pays et est réalisé en maternité dans la partie francophone depuis novembre 2006. Deux méthodes objectives de dépistage néonatal sont utilisées : les otoémissions acoustiques provoquées (OEAP) et les potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAA).

- Les OEAP sont rapides et indolores et un test concluant signifie un niveau d'audition inférieur à 30 décibels ;
- Les PEAA détectent l'activité générée par la cochlée, le nerf auditif et le tronc cérébral en réponse à une stimulation sonore entre 30 et 40 décibels. Ce test est plus long mais permet, contrairement au précédent, de détecter les surdités rétrocochléaires⁷.

Ces deux tests objectifs ont une bonne sensibilité et une faible spécificité. En cas de dépistage non concluant ou en présence d'un facteur de risque, une investigation auditive plus approfondie par potentiels évoqués auditifs (PEA)⁶, évaluant la fonction auditive complète, doit être réalisée. Dès l'âge de 5-6 mois, l'enfant peut être testé par réflexe d'orientation conditionné au cours duquel on associe au stimulus sonore une récompense visuelle ou « *visual reinforcement audiometry* ». Dès 28 à 30 mois, l'évaluation auditive se réalise par audiométrie tonale et/ou vocale.

Les enfants présentant un facteur de risque de surdité (voir tableau 1⁸) doivent bénéficier d'un second test auditif entre 9 et 12 mois de vie⁹. Un suivi auditif plus rapproché (tous les 4 à 6 mois) et plus prolongé (jusqu'à 6 ans) est nécessaire en présence d'une infection à cytomégalovirus (CMV), d'antécédents familiaux, de consanguinité parentale, de malformations ou syndromes, ou d'un traitement par *extracorporeal membrane oxygenation* (ECMO).

La connaissance de l'évolution langagière normale de l'enfant¹⁰, reste un appui à l'identification des enfants ayant échappé au dépistage ou présentant des surdités évolutives.

Tableau 1

Facteurs de risque associés à la perte auditive néonatale.

1. Histoire familiale de surdité congénitale
2. Infections in utero telles que cytomégalovirus, rubéole, syphilis, herpès et toxoplasmose
3. Anomalies crâniofaciales
4. Poids < 1.500 g à la naissance
5. Hyperbilirubinémie avec taux sérique nécessitant une exsanguinotransfusion
6. Médications ototoxiques
7. Méningite bactérienne
8. Score d'Apgar de 0 à 4 à 1 min et de 0 à 6 à 5 min
9. Ventilation mécanique ≥ 5 jours
10. Syndromes connus incluant une déficience auditive.

MISE AU POINT ÉTIOLOGIQUE

La recherche étiologique proposée chez l'enfant sourd vise à préciser le diagnostic et à identifier d'éventuelles pathologies associées. Des facteurs extrinsèques sont

incriminés dans 1/4 des surdités congénitales ou d'apparition précoce. Suite aux améliorations des techniques de diagnostic moléculaire, la part génétique des surdités congénitales ou d'apparition précoce ne cesse d'augmenter et atteint actuellement 75-80 %

dans les pays où il n'y a pas de problèmes de santé publique^{11,12}.

Les **surdités acquises** peuvent apparaître en période prénatale (infection congénitale à CMV, rubéole, ...), néonatale (prématurité, asphyxie périnatale, hyperbilirubinémie sévère, sepsis,...) ou postnatale (méningite, traumatisme, ...). L'infection congénitale à CMV reste la cause non génétique la plus fréquente responsable d'environ 15 à 20 % des surdités de l'enfant¹³.

Les **surdités génétiques** sont divisées en deux groupes selon qu'elles soient ou non associées à l'atteinte d'un autre organe :

- les *surdités génétiques non syndromiques* : l'oreille interne est le seul organe touché. Actuellement, 119 gènes responsables de surdités génétiques non syndromiques ont été identifiés¹⁴. Parmi ceux-ci, la mutation du gène GJB2 codant pour la connexine 26 est responsable de 15 à 40 % des surdités, toutes causes confondues¹⁵ et se manifeste par une surdité le plus souvent non évolutive et associée à une anatomie normale de l'oreille interne ;
- les *surdités génétiques syndromiques* qui, outre l'atteinte de l'oreille interne, associent d'autres symptômes ou anomalies affectant d'autres organes (œil, peau, rein, cœur, système nerveux central, thyroïde, squelette, ...). Il existe une grande variabilité dans l'expression clinique et dans l'âge d'apparition des atteintes d'autres organes. Dans certaines formes syndromiques, l'atteinte d'un autre organe n'aura d'implications cliniques que

plusieurs années après le diagnostic de surdité. C'est le cas pour le syndrome de Usher de type I (associant à une surdité profonde bilatérale, une aréflexie vestibulaire avec retard moteur et une rétinite pigmentaire) ou le syndrome de Pendred (associant à une surdité fluctuante et évolutive, une malformation de l'oreille interne dont la plus fréquente est un aqueduc du vestibule élargi et une atteinte thyroïdienne à partir de la deuxième décade). Par ailleurs, de nombreux syndromes rares sont associés à une surdité et la présence d'une pathologie malformative doit faire rechercher une atteinte auditive.

La mise au point étiologique débute par une anamnèse détaillée à la recherche d'antécédents familiaux (présence de personnes sourdes dans la famille proche et éloignée, orientant vers une origine génétique), de consanguinité parentale ainsi que de facteurs de risque de surdité orientant vers une origine extrinsèque. L'interrogatoire portera également sur la présence dans la famille de caractéristiques physiques ou cliniques évocatrices d'une des surdités syndromiques familiales fréquentes (goitre, problèmes rénaux, troubles de la pigmentation). Un examen physique complet ORL et pédiatrique ainsi que quelques examens complémentaires permettront d'orienter le diagnostic. L'imagerie (tomodensitométrie et résonance magnétique) fournira des informations précises sur l'intégrité des voies auditives. Le tableau 2 reprend les principaux examens complémentaires à réaliser.

Par ailleurs, on ne peut que souligner l'importance de

Tableau 2

Mise au point des surdités de l'enfant - Examens complémentaires.

Analyses génétiques	Mutations GJB2 et GJB6 « Gene panel » surdité Conseil génétique
Imagerie	IRM de l'oreille interne (+/- cérébrale) Scanner des rochers
PCR- CMV	- sur échantillon d'urine ou de salive prélevé en période néonatale (2 premières semaines) ; - sur sang séché (Guthrie) : analyse rétrospective possible (jusqu'à plusieurs années après la naissance)
Fond d'œil et examen ophtalmologique	Aspect albinoïde ou anomalies de la pigmentation (syndrome de Waardenburg) ; Cataracte, lenticône (syndrome d'Alport) ; Rétinite pigmentaire (syndrome de Usher) ; Myopie sévère, vitro-rétinopathie (syndrome de Stickler)
Echographie rénale et recherche d'hématurie-protéinurie	Signes d'appel : malformations des oreilles externes, arcs branchiaux, fistules branchiales (syndrome BOR) ; Surdité progressive ou antécédents de pathologies rénales dans la famille (syndrome d'Alport).
Tests thyroïdiens	Lors de la mise au point initiale et à suivre annuellement à partir de la deuxième décade chez les patients porteurs de mutations du gène SLCA26A4 ou de malformations de l'oreille interne (élargissement de l'aqueduc de vestibule).
Electrocardiogramme	Allongement de l'espace QT sur l'ECG (syndrome de Jervell et Lange-Nielsen)
Bilan vestibulaire	Signes d'appel : troubles de l'équilibre et retard d'acquisition de la marche

l'examen ophtalmologique tout au long de l'enfance et de l'adolescence et qui pourra parfois orienter le diagnostic. En effet, l'atteinte oculaire, notamment dans le syndrome de Usher, n'aura d'implication clinique le plus souvent qu'à partir de l'âge de 10 ans. Des anomalies au fond d'œil peuvent être trouvées à partir de l'âge de 3-4 ans et l'électrorétinogramme est anormal avant même les premiers signes de rétinite pigmentaire. Un bilan vestibulaire complétera les investigations en cas de troubles de l'équilibre ou de retard d'acquisition de la marche.

Ces dernières années, les techniques de détection génétique moléculaire ont considérablement progressé. Lorsque la recherche de mutation de la connexine 26 ou 30 est négative, des analyses ciblées de recherche moléculaire génétique en fonction des signes associés peuvent être proposées (ex : recherche de mutation de SCLA26A4 si élargissement de l'aqueduc du vestibule à l'imagerie) mais une approche par analyse combinée de tous les gènes de surdité connus à ce jour (« *gene panel* » surdité) permet d'améliorer grandement la possibilité de poser un diagnostic. Suivant les études, le type de technologie et le contexte familial, la probabilité de mettre en évidence une mutation pathogène va de 15 à plus de 60 %¹⁶.

RÉHABILITATION

Dès le diagnostic d'une perte auditive supérieure à 40 dB, une prise en charge de réadaptation multidisciplinaire, médicale, audilogique, logopédique et psychosociale, doit être instaurée autour de l'enfant sourd et de sa famille. Ce maillage transdisciplinaire offre aux parents ébranlés par l'annonce du handicap, un support coordonné et un point d'appui pour les différentes actions à mener (mise au point médicale, appareillage prothétique, implantation cochléaire, apprentissage des moyens de communication adaptés, implication des milieux de vie et d'accueil...). Que la déficience auditive soit moyenne (seuil auditif entre 40 et 70 dB HL), sévère (entre 70 et 90 dB HL) ou profonde (> 90 dB

HL), une intervention thérapeutique et un appareillage précoces sont des objectifs prioritaires. Chez l'enfant sourd profond, il est actuellement recommandé de proposer une chirurgie d'implant avant 12 mois de vie et, en cas d'implantation cochléaire bilatérale séquentielle, de réduire le délai entre les deux implantations¹⁷. Kral *et al.*¹⁸ ont montré qu'il existe une période sensible ou période critique précoce de développement des aires cérébrales dédiées. Si la stimulation bilatérale a lieu après 18 mois, les potentiels corticaux des enfants sourds ne sont pas latéralisés de la même façon que chez les enfants entendants¹⁹. La binauralité apporte un confort d'écoute et une diminution de la fatigue ainsi qu'une meilleure compréhension dans le bruit et une meilleure localisation de la source sonore²⁰.

Par ailleurs, l'implication parentale est à soutenir dans toutes les étapes du processus car un investissement familial faible aura des répercussions négatives sur le développement linguistique de l'enfant²¹. Parmi les facteurs prédictifs, le niveau d'études de la mère, également corrélé avec le niveau socio-économique, est mis en évidence dans une étude prospective de Ching²² incluant 451 enfants.

Les équipes de réadaptation sont aussi confrontées à la diversité culturelle des familles et des enfants suivis et doivent en tenir compte dans l'accompagnement proposé²³. La transmission de la langue maternelle et de la culture d'origine est à soutenir tout en proposant aux enfants un suivi individualisé plus intensif. Si le biliguisme a de nombreux effets positifs sur les performances phonologiques, les fonctions exécutives et les compétences sociales des enfants entendants, tous les auteurs s'accordent sur le fait qu'il est, chez l'enfant sourd, un facteur de risque au niveau du développement du langage tant en compréhension qu'en expression²⁴. Les résultats obtenus dans la population des enfants sourds profonds bilingues implantés suivis au Centre Comprendre et Parler illustrent la littérature puisque 75 % d'entre eux fréquentent l'enseignement spécialisé de type 7 alors que seulement 35 % des monolingues y font un bref passage en maternelle.

CONCLUSION

Le dépistage auditif néonatal permet de suivre les recommandations internationales de diagnostic et prise charge précoces des surdités de l'enfant. L'appareillage avant 6 mois et l'implantation cochléaire avant 12 mois font l'unanimité. D'autres facteurs liés à l'étiologie ou aux atteintes associées ainsi qu'à l'implication parentale, au contexte linguistique et socioculturel sont à prendre en compte et contribueront à l'évolution globale, cognitive et affective de l'enfant sourd.

Conflits d'intérêt : néant.

BIBLIOGRAPHIE

1. Vos B, Lagasse R. Le programme de dépistage néonatal systématique de la surdité en Communauté française. *Perccentile*. 2008;13(4):161-6.
2. Van Dommelen P, Mohangoo AD, Verkerk, PH, Van der Ploeg CPB, Van Straaten HLM, The Dutch NICU Neonatal Hearing Screening Working Group. Risk indicators for hearing loss in infants treated in different Neonatal Intensive Care Units. *Acta Paediatrica*. 2010;99:344-9.
3. Joint Committee on Infant Hearing. Joint Committee on Infant Hearing 1994 Position Statement. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 1995;32:265-74.
4. Dalzell L, Orlando M, Mac Donald M, Berg A, Bradley M, Cacace A *et al*. The New York State universal newborn hearing screening demonstration project: ages of hearing loss identification, hearing aid fitting, and enrollment in early intervention. *Ear and hearing*. 2000;21:118-30.
5. Yoshinaga-Itano Ch, Sedey A, Coutler D, Mehl, A. Language of early- and later-identified children with hearing loss. *Pediatrics*. 1998;102:1161-71.
6. Joint Committee on Infant Hearing. Year 2019 Position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *The journal of early hearing detection and intervention*. 2019;452:1-44.
7. Mansbach AL. 2006. La surdité de l'enfant. *Rev Med Brux*. 2006;27:250-7.
8. Joint Committee on Infant Hearing. Year 2007 Position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics*, 2007;120:898-921.
9. Vos B, Senterre C, Lagasse R, SurdiScreen Group, Levêque A. Newborn hearing screening programme in Belgium: a consensus recommendation on risk factors. *BMC Pediatrics*. 2015;15:160.
10. BIAP. (Consulté le 7 juillet 2020). Recommandation 24/1 Vers le langage - Dépistage des retards de langage chez l'enfant de 3 mois à 3 ans. <http://www.biap.org/fr/documentation>
11. Marlin S, Denoyelle F. Surdités génétiques. *EMC – Oto-rhino-laryngologie*. 2016;11(3):1-9.
12. Shearer AE, Hildebrand MS et Smith RJH. Hereditary Hearing Loss and Deafness Overview. Récupéré du site GeneReviews. 1999, mise à jour 2017. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books>
13. Grosse SD, Ross DS et Dollard SC. Congenital cytomegalovirus (CMV) infection as a cause of permanent bilateral hearing loss: a quantitative assessment. *J Clin Virol*. 2008;41:57-62.
14. Van Camp G, Smith RJH. Hereditary Hearing Loss Homepage. <https://hereditaryhearingloss.org>. ». Récupéré le 22 août 2019.
15. Alford RL, Arnos KS, Fox M, Lin JW, Alford RL, Palmer CG, Pandya A *et al*. American College of Medical Genetics and Genomics. Guideline for the clinical evaluation and etiologic diagnosis of hearing loss. *Genetics in Medicine*. 2014;16(4):347-55.
16. Atik T, Bademci G, Diaz-Horta O, Blanton SH, Tekin M. Whole-exome sequencing and its impact in hereditary hearing loss. *Genetics Research*. 2015. <https://doi.org/10.1017/S001667231500004X>
17. SFORL- Société Française d'ORL et de chirurgie de la face et du cou- recommandation pour la pratique clinique. Indications de l'implant cochléaire chez l'adulte et chez l'enfant. 2018.
18. Kral A. Auditory critical periods: a review from system's perspective. *Neuroscience* 2013;247:117-33.
19. Gordon KA, Wong DD, Papsin BC. Bilateral input protects the cortex from unilaterally-driven reorganization in children who are deaf. *Brain*. 2013;136(Pt5):1609-25.
20. Radafy E, Vincent C, Bebear JP, Vaneeclo FM, Ruzza I, Lautisier S. Bilateral cochlear implantation in children: localisation and hearing in noise benefits. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2012;76(6):858-64.
21. Black J, Hickson L, Black B, Khan A. Paediatric cochlear implantation: adverse prognostic factors and trends from a review of 174 cases. *Cochlear Implants Int*. 2014;15(2):62-77.
22. Ching TY, Dillon H, Mamane V, Hou S, Day J, Seeto M *et al*. Outcomes of early- and late-identified children at 3 years of age: findings from a prospective population-based study. *Ear Hear*. 2013;34(5):535-52.
23. Grandpierre V, Milloy V, Sikora L, Fitzpatrick E, Thomas R, Potter B. Barriers and facilitators to cultural competence in rehabilitation services: a scoping review- *BMC Health Services Research*. 2018;18:23.
24. Vukkadala N, Perez D, Cabala S, Kapur C, Chan DK. Linguistic and behavioral performance of bilingual children with hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2018;112:34-8.

Travail reçu le 20 juillet 2020 ; accepté dans sa version définitive le 13 octobre 2020.

CORRESPONDANCE :

C. LIGNY
Centre Comprendre et Parler
Rue de la Rive, 101 - 1200 Bruxelles
E-mail : chantal.ligny@ccpasbl.be