

UNIVERSITE DE NANTES

FACULTE DE MEDECINE

Année 2009

N°

THESE

pour le

DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE

Qualification en Oto-Rhino-Laryngologie

par

Angélique Charnolé

née le 11 février 1977 à Strasbourg

Présentée et soutenue publiquement le 23 Octobre 2009

<p>EVALUATION DU DEPISTAGE ET DU DIAGNOSTIC DE LA SURDITE CHEZ L'ENFANT AU CHU DE NANTES.</p>
--

Président : Monsieur le Professeur P.Bordure

Directeur de thèse : Madame le Docteur C.Calais

SOMMAIRE

1. INTRODUCTION.....	8
2. DEFINITIONS, RAPPELS ANATOMIQUES ET PHYSIOLOGIQUES.....	9
2.1. Définitions	9
2.1.1. Surdit�	9
2.1.2. Les diff�rents types de surdit�.....	9
2.1.3. Classification des surdit�s de l'enfant	9
2.2. Rappels anatomiques	10
2.2.1. Anatomie de l'oreille.....	10
2.2.2. Les voies nerveuses de l'audition.....	10
2.3. Physiologie de l'audition	11
2.3.1. Physiologie de l'oreille externe et moyenne	12
2.3.2. Physiologie de l'oreille interne	12
2.3.3. Physiologie des centres auditifs	13
3. EXPLORATIONS FONCTIONNELLES DE L'AUDITION CHEZ L'ENFANT ..	14
3.1. Explorations fonctionnelles subjectives de l'audition chez l'enfant	14
3.1.1. De la naissance � 3 mois : test du babym�tre	14
3.1.2. De 3 � 12 mois : r�flexe d'orientation-investigation.....	14
3.1.3. De 1 � 2 ans : le r�flexe d'orientation conditionn�	15
3.1.4. De 2 � 4 ans : le conditionnement son-action.....	15
3.1.5. A partir de 5ans : audiom�trie tonale classique.....	16
3.2. Explorations fonctionnelles objectives des voies auditives	16
3.2.1. Les oto�missions acoustiques.....	16
3.2.1.1. Principes	16
3.2.1.2. G�n�ralit�s sur l'appareil d'OEAp.....	17
3.2.1.3. R�alisation de l'examen	18
3.2.1.4. Application clinique dans le d�pistage de la surdit�	18

3.2.2.	Les Potentiels évoqués auditifs	19
3.2.2.1.	Principes et bases physiologiques	19
3.2.2.2.	Les potentiels évoqués auditifs précoces.....	19
3.2.2.3.	Les potentiels évoqués automatisés.....	21
3.2.3.	L'impédancemétrie.....	21
4.	LES SURDITES DE L'ENFANT	22
4.1.	Epidémiologie	22
4.2.	Surdités de transmission	22
4.3.	Surdités de perception	23
4.3.1.	Surdités de perception d'origine génétique	23
4.3.1.1.	Surdités syndromiques	23
4.3.1.2.	Surdités non syndromiques	24
4.3.2.	Surdités de perception acquises.....	25
4.3.2.1.	Causes anténatales.....	25
4.3.2.2.	Causes périnatales	25
4.3.2.3.	Causes postnatales.....	26
5.	DEPISTAGE AUDITIF NEONATAL SYSTEMATIQUE	27
5.1.	L'épidémiologie de la maladie.....	27
5.2.	L'histoire naturelle de la maladie	28
5.3.	Les moyens de dépistage	28
5.3.1.	Les OEAp.....	29
5.3.2.	Les PEAA.....	29
5.4.	L'étude des moyens diagnostiques.....	30
5.5.	La prise en charge de la surdité	30
5.5.1.	Moyens de développement de l'audition et de la communication	30
5.5.1.1.	Prothèses auditives	31
5.5.1.2.	Rééducation orthophonique.....	31

5.5.1.3.	L'implantation cochléaire.....	31
5.5.2.	Conséquences de ces méthodes sur le langage et les compétences linguistiques	33
5.6.	Evaluation du coût de la phase de dépistage.....	33
6.	PATIENTS ET METHODES	35
6.1.	Méthodes	35
6.2.	Les enfants diagnostiqués en consultation ORL du CHU de Nantes	35
6.2.1.	Age et sexe des patients.	35
6.2.2.	Les facteurs de risque de SPN.....	35
6.2.3.	Les indications de la consultation ORL	35
6.2.4.	Evaluation de l'audition	35
6.2.5.	Bilan étiologique	35
6.2.6.	Les surdités dépistées	36
6.2.7.	La prise en charge	36
6.3.	Les OEAp réalisées au CAMSP du CHU de Nantes pendant l'année 2008.....	36
6.3.1.	Age et sexe des patients	36
6.3.2.	Les indications de réalisation des OEAp.....	36
6.3.3.	Les facteurs de risque de SPN.....	36
6.3.4.	Résultats du test.....	36
6.3.5.	Evaluation de l'audition en fonction de l'enregistrement des OEAp.....	37
6.3.6.	Les surdités diagnostiquées	37
6.3.7.	L'évaluation de la procédure de dépistage de la surdité par les OEAp.....	37
7.	RESULTATS	38
7.1.	Les enfants diagnostiqués en consultation ORL du CHU de Nantes	38
7.1.1.	Age et sexe des enfants	38
7.1.2.	Les facteurs de risque de SPN.....	39
7.1.3.	Les indications de la consultation ORL	40
7.1.4.	Evaluation de l'audition	41
7.1.5.	Bilan étiologique	41
7.1.6.	Les surdités diagnostiquées	44

7.1.7.	La prise en charge	49
7.2.	Les OEAp réalisées au CAMSP du CHU de Nantes pendant l'année 2008.....	50
7.2.1.	Âges et sexe des patients	50
7.2.2.	Les indications de réalisations des OEAp	51
7.2.2.1.	Les enfants adressés par le service de néonatalogie du CHU de Nantes	51
7.2.2.2.	Les enfants non adressés par le service de néonatalogie.....	52
7.2.3.	Résultats de l'enregistrement des OEAp.....	53
7.2.4.	Evaluation de l'audition en fonction des résultats d'enregistrement des OEAp..	55
7.2.5.	Les surdités diagnostiquées à l'issue des OEAp.	57
7.2.6.	Evaluation du dépistage de la surdité néonatale.....	57
8.	DISCUSSION	60
8.1.	Les enfants diagnostiqués en consultation ORL du CHU de Nantes en l'absence de dépistage néonatal systématique.	60
8.1.1.	Age moyen des enfants diagnostiqués	60
8.1.2.	Les facteurs de risque de SPN.....	61
8.1.3.	Les signes d'appel motivant la consultation ORL	62
8.1.4.	Les surdités diagnostiquées	62
8.1.5.	La prise en charge des enfants sourds	63
8.2.	Les enfants diagnostiqués après dépistage par OEAp.....	64
8.2.1.	Age moyen de réalisation des OEAp	64
8.2.2.	Les facteurs de risques de SPN	65
8.2.2.1.	Les enfants adressés par le service de néonatalogie du CHU de Nantes	65
8.2.2.2.	Les enfants venant de l'extérieur du CHU de Nantes	66
8.2.3.	Les résultats d'enregistrement des OEAp	67
8.2.4.	Evaluation de l'audition	67
8.2.5.	Les surdités diagnostiquées	68
8.2.6.	Evaluation du dépistage de la surdité par OEAp au CHU de Nantes.....	69
8.3.	Comparaison des surdités diagnostiquées sans dépistage néonatal systématique et les surdités dépistées chez les enfants (à risque de SPN) par OEAp	71
8.4.	Le dépistage auditif néonatal	74

9. CONCLUSION.....	75
10. BIBLIOGRAPHIE	76

TABLE DES ILLUSTRATIONS

Figures

Figure 1 : Vue frontale de l'oreille frontale	10
Figure 2 : Schéma des voies auditives ascendantes	11
Figure 3: Représentation schématique d'une cellule ciliée externe	13
Figure 4 : Représentation schématique d'une cellule ciliée interne	13
Figure 5 : Exemple d'enregistrement d'OEAp : présence d'OEAp (test négatif).....	17
Figure 6 : Potentiels évoqués auditifs précoces enregistrés pour différentes intensités.....	20
Figure 7 : Diagramme représentant les différents types de surdité.	45
Figure 8 : Diagramme représentant les différentes prises en charge.....	50
Figure 9 : Diagramme représentant les différentes indications de réalisation	53
Figure 10 : Diagramme représentant les différents déficits auditifs diagnostiqués.	57
Figure 11 : Diagramme représentant la comparaison de l'âge moyen de diagnostic de surdité entre les enfants non dépistés et les enfants ayant été dépistés par OEAp.....	73

Tableaux

Tableau 1 : Les indications de la consultation ORL.	41
Tableau 2 : Les différents examens réalisés dans le cadre du bilan étiologique.	44
Tableau 3 : Les différentes étiologies des surdités.....	48
Tableau 4 : Les différents facteurs de risque de SPN chez les enfants adressés par le service	52
Tableau 5 : Les différents résultats de l'enregistrement des OEAp.	54
Tableau 6: Evaluation du diagnostic de surdité par OEAp : tableau de contingence.	59
Tableau 7 : Répartition des surdités et âge moyen de diagnostic lors de la réalisation d'un dépistage par OEAp.	69
Tableau 8 : Récapitulatif des surdités (degré et âge moyen de diagnostic) chez les enfants diagnostiqués sans dépistage par OEAp.....	71
Tableau 9 : Récapitulatif des surdités (degré et âge moyen de diagnostic) chez les enfants dépistés par OEAp.....	72

1. Introduction

La surdité est le déficit sensoriel le plus fréquent [1,2]. Un enfant sur mille est atteint à la naissance d'une surdité sévère ou profonde [1]. La surdité de l'enfant diffère de celle de l'adulte car elle empêche l'acquisition normale de la parole et du langage [1]. Toutes les études mettent en évidence le bénéfice d'un diagnostic et d'une prise en charge précoce sur la qualité du langage et de la communication [1].

En France, à l'heure actuelle, il n'existe pas de dépistage néonatal systématique organisé. Une réflexion, ces dernières années en France, a été entamée sur la pertinence d'organiser un dépistage néonatal systématique dans le but de permettre un diagnostic et une prise en charge précoces de la surdité néonatale. Quelques expériences locales ont été rapportées en France.

La première partie de ce travail consiste à vérifier, grâce à une revue de la littérature, qu'un protocole de dépistage par les otoémissions acoustiques répond bien aux critères d'exigence de l'organisation Mondiale de la Santé préalables à la mise en route d'un dépistage de masse.

La seconde partie présente une étude rétrospective de 72 enfants diagnostiqués entre 2005 et 2007 en consultation ORL du CHU de Nantes. Parallèlement, les otoémissions acoustiques provoquées réalisées, au sein du CAMSP de Nantes pendant l'année 2008 ont été étudiées. L'objectif de ce travail est de plaider en la faveur d'un dépistage systématique de la surdité néonatale au CHU de Nantes.

2. Définitions, rappels anatomiques et physiologiques

Après quelques définitions sur les différents types de surdité, des rappels d'anatomie et de physiologie de l'oreille sont présentés.

2.1. Définitions

2.1.1. Surdité

La surdité est définie comme une élévation du seuil de perceptions des sons. Le seuil minimal de perception des sons par la meilleure oreille est exprimée en décibels (dB) sur les fréquences conversationnelles (500, 1000, 2000, 4000 Hz). L'audition est normale lorsque la perte auditive est inférieure à 20 dB.

D'après la classification du Bureau international d'audiophonologie (BIAP) [3], la surdité est :

- Légère : perte de 21 à 40 dB
- Moyenne degré I : perte de 41 à 55 dB
degré II : perte de 56 à 70 dB
- Sévère degré I : perte de 71 à 80 dB
degré II : perte de 81 à 90 dB

- Profonde degré I : perte de 91 à 100 dB
degré II : perte de 100 à 110 dB
degré III : perte de 110 à 120 dB.

2.1.2. Les différents types de surdité

Les surdités de transmission sont liées à une atteinte de l'oreille externe et/ou de l'oreille moyenne. Elles représentent la majorité des surdités de l'enfant et sont souvent accessibles à des possibilités thérapeutiques médicales ou chirurgicales [1].

Les surdités de perception sont liées à une atteinte de l'oreille interne (cochlée) ou du nerf auditif ou des voies centrales de l'audition. Leur prise en charge est radicalement différente [2], elle consiste en un appareillage et une rééducation orthophonique.

2.1.3. Classification des surdités de l'enfant

Les classifications des surdités de l'enfant ainsi que leur prise en charge sont en constante évolution depuis les 15 dernières années [2]. Les classifications prennent en compte plusieurs paramètres. Il en ressort trois critères majeurs : le caractère uni ou bilatéral, le degré du déficit auditif et le mécanisme de l'atteinte auditive (surdit  de transmission ou de perception) [2]. Ces crit res permettent de dicter la prise en charge du d ficit auditif [2].

2.2. Rappels anatomiques

2.2.1. Anatomie de l'oreille

L'oreille est divis e en trois parties (*figure 1*, d'apr s l'Encyclop die M dico-Chirurgicale [4]):

- l'oreille externe : le pavillon et le m at acoustique externe
- l'oreille moyenne : la membrane tympanique et les trois osselets (mall us, incus et stapes)
- l'oreille interne : la cochl e et le vestibule.

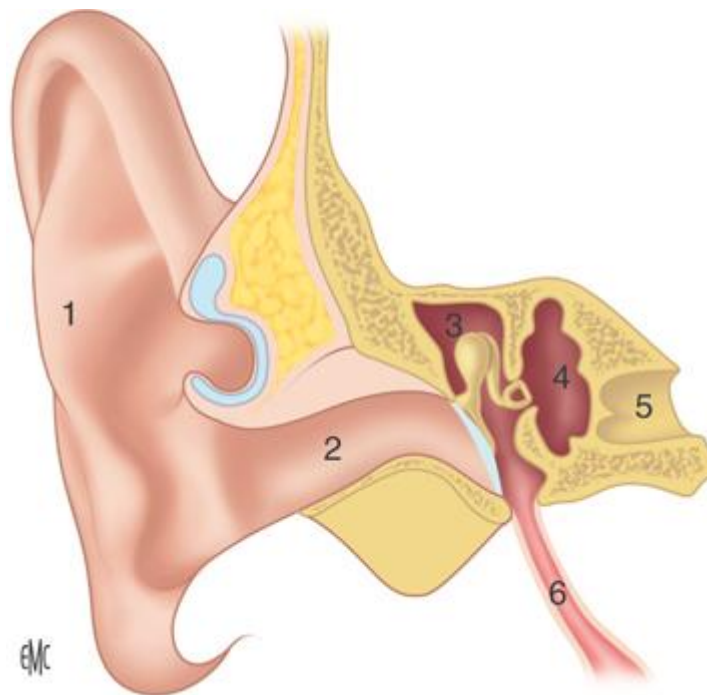


Figure 1 : Vue frontale de l'oreille frontale
(d'apr s l'Encyclop die M dico-Chirurgicale)

1. Pavillon ; 2. m at acoustique externe ; 3. atrium et r cessus  pitympanique ; 4. cochl e ; 5. m at acoustique interne ; 6. trompe auditive.

2.2.2. Les voies nerveuses de l'audition

L'oreille interne traduit un signal physique (le son) en signaux bioélectriques (potentiels d'action) au niveau de la branche cochléaire du nerf vestibulocochléaire [5]. Le nerf cochléaire relie la cochlée au noyau cochléaire du tronc cérébral [6].

Les voies auditives ascendantes (*figure n°2*) présentent une organisation complexe, le message auditif est traité à quatre niveaux [5] :

- le tronc cérébral (noyaux cochléaires et complexe olivaire supérieur)
- le mésencéphale (colliculus inférieur)
- le diencéphale (corps genouillé médian)
- le cortex auditif.

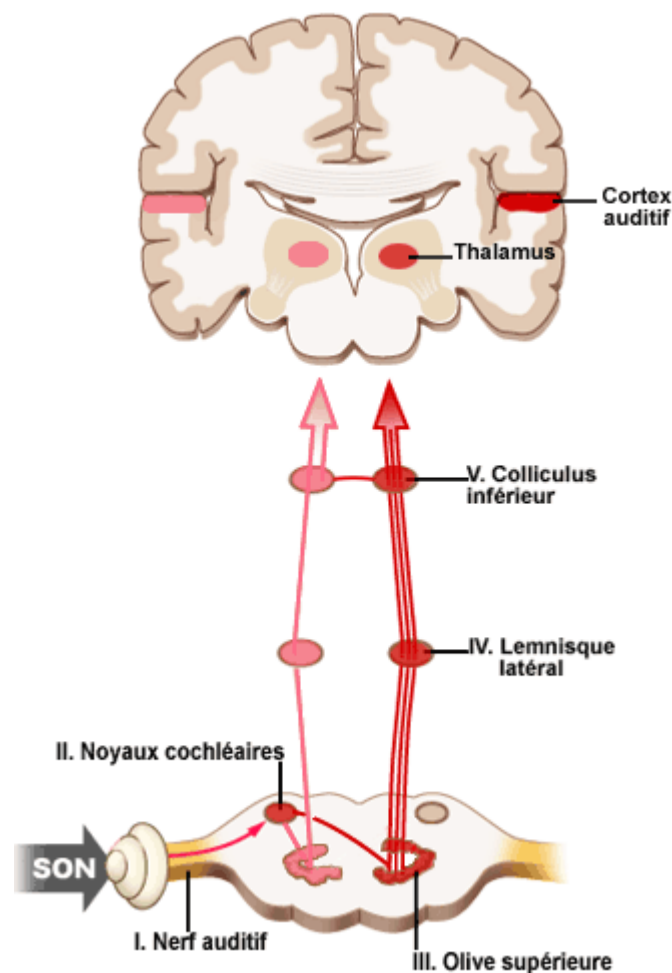


Figure 2 : Schéma des voies auditives ascendantes

2.3. Physiologie de l'audition

La physiologie du système auditif comprend la physiologie de l'oreille externe, de l'oreille moyenne et de l'oreille interne ainsi que la physiologie du système auditif nerveux.

2.3.1. Physiologie de l'oreille externe et moyenne

L'oreille externe, surtout la membrane tympanique, a deux fonctions : protection de l'oreille moyenne et amplification du champ sonore [6].

L'oreille moyenne a pour fonction principale de transformer les vibrations sonores aériennes en variations de pressions dans les compartiments liquidiens de l'oreille interne. Cette transformation est possible grâce aux déplacements de la membrane tympanique et de la chaîne ossiculaire, permettant une adaptation d'impédance entre les milieux extérieur (aérien) et le milieu intérieur ; cochléaire (liquidien) [6]. L'oreille moyenne, par l'intermédiaire des muscles de l'oreille moyenne (muscles tensor tympani et stapédien), exerce également une fonction de protection vis-à-vis de l'oreille interne [6].

2.3.2. Physiologie de l'oreille interne

L'oreille interne convertit, au niveau de la cochlée, une information mécanique (le son) en une énergie bioélectrique sous formes de potentiels d'action circulant dans les fibres du nerf auditif ou nerf cochléaire. Cette transduction repose sur les deux types cellulaires de l'organe de Corti : les cellules ciliées externes et les cellules ciliées internes.

Les cellules ciliées externes (*figure n°2*, d'après l'Encyclopédie Médico-Chirurgicale [6]) ont une forme cylindrique et leur longueur croit de la base à l'apex de la cochlée [6]. Elles possèdent des stéréocils disposés en W. Une stimulation sonore provoque une déflexion des stéréocils entraînant une hyperpolarisation ou une dépolarisation cellulaire.

Les cellules ciliées internes (*figure n°3*, d'après l'Encyclopédie Médico-Chirurgicale [6]), sont des cellules neurosensorielles. Leur corps cellulaire est piriforme, leurs stéréocils sont disposés en ligne. Lors d'une stimulation acoustique, une déflexion des stéréocils se produit entraînant ainsi un changement de la perméabilité cellulaire à l'origine d'une différence de potentiel. Ces cellules assurent à la fois la transduction de la vibration mécanique en signal électrique et le transfert de l'information par la libération de neurotransmetteur (glutamate) aux fibres du nerf auditif [6].

Le neurotransmetteur, ainsi libéré, active les récepteurs au niveau des fibres du nerf auditif. Un message nerveux va être véhiculé par les neurones auditifs vers le système nerveux central.

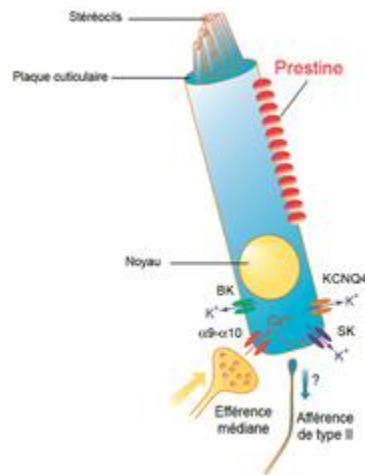


Figure 3: Représentation schématique d'une cellule ciliée externe (d'après l'Encyclopédie Médico-Chirurgicale)

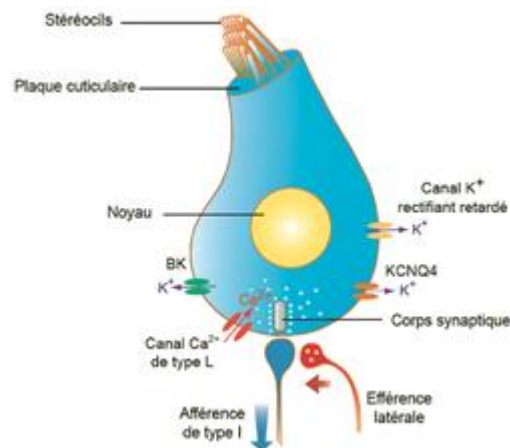


Figure 4 : Représentation schématique d'une cellule ciliée interne (d'après l'Encyclopédie Médico-Chirurgicale)

2.3.3. Physiologie des centres auditifs

Les messages auditifs sont véhiculés sous forme de potentiels d'action par le contingent des fibres afférentes du nerf cochléaire jusqu'au noyau cochléaire du tronc cérébral. L'information chemine de relais en relais jusqu'au cortex auditif [6].

3. Explorations fonctionnelles de l'audition chez l'enfant

L'évaluation de la fonction auditive chez l'enfant relève d'une approche subjective et d'une approche objective.

3.1. Explorations fonctionnelles subjectives de l'audition chez l'enfant

Les tests réalisés sont différents selon l'âge de l'enfant.

3.1.1. De la naissance à 3 mois : test du babymètre

Ce test, d'interprétation subjective, a perdu de son intérêt depuis l'apparition des otoémissions. Le babymètre permet l'émission dans un écouteur de bruit filtré dans la zone grave, inférieure à 500Hz, dans la zone des fréquences moyennes entre 1000 et 2000Hz et dans la zone des fréquences aiguës supérieures à 2500Hz [7, 8]. Le bruit est émis à une intensité variable de 35 à 100dB.

Les réactions de l'enfant sont observées en présence de stimuli auditifs. Il existe différents types de réponses :

- réponses élémentaires : réflexe cochléo-musculaire, réflexe cochléo-palpébral
- réactions posturales
- des modifications de comportement (arrêt ou début des pleurs, arrêt ou reprise de la succion) [7, 8]

Les réactions motrices observées correspondent à la levée des yeux, froncement des sourcils ou encore arrêt ou reprise de la succion [7].

Les résultats :

- Le test est positif des deux cotés pour les différentes fréquences étudiées : il est considéré comme normal. Il s'agit d'un test de dépistage visant à éliminer une surdité bilatérale sévère ou profonde.
- Le test est positif d'un seul coté et/ou pour certaines fréquences : une surdité est suspectée. L'enfant sera revu systématiquement entre 3 et 6 mois.
- Le test est négatif : une surdité sévère ou profonde doit être suspectée. La poursuite des examens audiométriques s'imposent [8].

3.1.2. De 3 à 12 mois : réflexe d'orientation-investigation.

Ce test est basé sur le réflexe d'orientation-investigation vers la source sonore. Il étudie les réponses de l'enfant à des stimulations sonores variées en intensité et en fréquence [8].

-De 3 à 6 mois: test de réaction vocale

Les réactions de l'enfant sont étudiées en réponses à des bruits vocaux (un « coucou » pour explorer les fréquences 250 et 500 Hz, des sifflements pour les fréquences 2000-3000Hz, des « tch » pour les fréquences 3000 et 4000 Hz).

A 6 mois, la réponse normale se situe autour de 40 dB.

-Dès l'âge de 5 à 6 mois : stimulation par ossivibrateur

En utilisant des sons réactogènes type alternance de deux fréquences (1000/1500 Hz, 3000-4000 Hz), il est souvent possible de faire accepter le vibreur et d'obtenir des réponses de bonne qualité.

3.1.3. De 1 à 2 ans : le réflexe d'orientation conditionné

Le réflexe d'orientation conditionné (ROC) utilise le réflexe d'orientation vers la source sonore mais en conditionnant l'enfant par une récompense visuelle [8]. L'enfant est assis sur les genoux d'un adulte et est placé devant deux haut-parleurs à moins de un mètre. Dans un premier temps, la stimulation sonore (son de fréquence grave et d'intensité forte) est émise en même temps qu'apparaît une scène visuelle de façon à intéresser l'enfant. Dans un deuxième temps, le son est envoyé isolément. Ce bruit précède la scène visuelle captivante. L'enfant oriente sa tête vers le bruit, puis la scène visuelle est envoyée (récompense). Ce test explore l'audition binaurale [8].

Les résultats :

- Une réponse positive, répétée pour le même stimulus, affirme la perception.
- Une réponse négative ne correspond à une absence de perception que si le conditionnement est bien établi. L'intensité au-dessous de laquelle l'enfant ne réagit pas, détermine le seuil en champ libre ce qui correspond à la meilleure oreille sans localiser le côté [8].

3.1.4. De 2 à 4 ans : le conditionnement son-action

Le conditionnement son-action (Peep-Show) est utilisé. Les réponses de l'enfant doivent s'intégrer dans un jeu [5]. Le conditionnement consiste à expliquer à l'enfant que dès qu'il entend un son, il devra appuyer sur un interrupteur pour déclencher l'apparition d'une scène visuelle captivante (passage d'un train électrique, extrait d'un dessin animé, projection de diapositives) [8]. Ce test peut être réalisé avec un casque ; permettant l'étude de la conduction aérienne de chaque oreille, ou en champ libre si l'enfant n'accepte pas le port du casque.

3.1.5. A partir de 5ans : audiométrie tonale classique

A partir de 5 ans, l'audiométrie classique peut être réalisée.

Pour l'audiométrie tonale, les mêmes conditions techniques que pour les adultes peuvent être utilisées. Cependant pour rendre l'examen plus attractif, on peut proposer à l'enfant de réaliser un jeu (déplacer des billes, compléter un puzzle, encastrier des éléments de jeu de construction) lorsque le son est entendu [8]. Le seuil tonal doit être toujours vérifié par une audiométrie vocale [7, 8].

Pour l'audiométrie vocale, la plus grande coopération de l'enfant est nécessaire. Les résultats doivent être interprétés en fonction des possibilités d'expression orale de l'enfant. A partir de 2 ans, le test de désignation d'images et test de répétition de mots d'enfants peut être utilisés. Le matériel vocal utilisé peut être soit des listes fermées (mots attendus par l'enfant) ou des listes ouvertes (mots imprévus) [8].

3.2. Explorations fonctionnelles objectives des voies auditives

Ces explorations ne nécessitent pas la participation active de l'enfant mais ce dernier doit être suffisamment calme pour en permettre la réalisation.

3.2.1. Les otoémissions acoustiques

3.2.1.1. Principes

Les otoémissions acoustiques (OEA) ont été découvertes en 1978 par Kemp. Elles représentent une quantité d'énergie émise par l'oreille interne (cellules ciliées externes) vers l'oreille moyenne, puis vers la chaîne ossiculaire jusqu'à la membrane tympanique. Cette énergie est traduite par le tympan en signal sonore [11].

Il existe divers types d'OEA : les OEA spontanées et les OEA provoquées (OEAp). Les premières sont émises spontanément par les cellules ciliées externes en dehors de toute stimulation sonore [11]. Les OEAp sont une réponse acoustique générée par les cellules ciliées externes cochléaires en réponse à une stimulation sonore. Cette stimulation acoustique est représentée par un « click » qui est un mélange de plusieurs sons différents d'une durée très brève [11]. Ce sont les OEAp qui sont proposées comme test de dépistage en période néonatale [11, 12, 13].

Il existe une forme très particulière d'OEAp, appelée les produits de distorsion acoustique (PDA). Les PDA sont des OEA provoquées par la stimulation élective de la cochlée par deux

sons purs [12, 14]. Les PDA sont générés sur le même principe que les OEA, mais la réponse est plus spécifique car elle permet une exploration auditive plus précise au niveau fréquentiel [7]. Les PDA sont beaucoup moins employés dans le dépistage de la surdité chez le nouveau-né mais ont été proposés chez l'adulte comme moyen de dépistage des surdités liées au travail dans le bruit [9, 12]. Dans une étude prospective menée par Ruggieri-Marone et al., l'amplitude des PDA a été mesurée puis comparée chez des nouveau-nés traités par ototoxiques à différents phases du traitement [15].

3.2.1.2. Généralités sur l'appareil d'OEAp

La technique de l'enregistrement est simple. Une sonde est placée dans le méat acoustique externe après avoir vérifié l'intégrité du conduit auditif externe et du tympan [7, 12].

Cette sonde comprend un écouteur miniature délivrant un son et un microphone recueillant les OEA [9, 11, 12]. Le stimulus sonore ou « click » est un mélange de plusieurs sons différents d'une durée très brève [12]. Le click est répété à une cadence de 50 par seconde sur une durée de 20ms. Les OEAp, qui correspondent à un moyennage de plusieurs centaines de réponses ; sont détectées par des appareils automatiques possédant des algorithmes statistiques internes [12]. La réponse obtenue est binaire : absence ou présence d'OEAp [12, 14]. Différents appareils sont disponibles sur le marché [12]. La figure n°5 montre un exemple d'enregistrement d'OEAp.

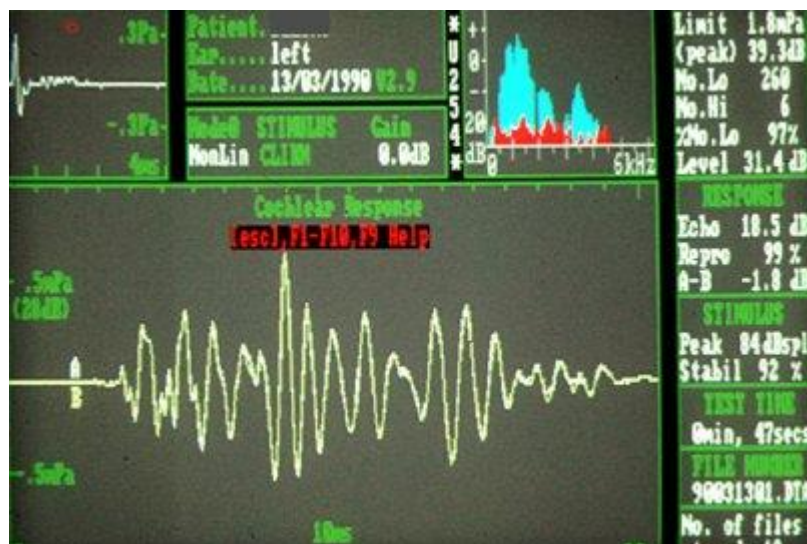


Figure 5 : Exemple d'enregistrement d'OEAp : présence d'OEAp (test négatif)

3.2.1.3. Réalisation de l'examen

Cet examen est simple et peu invasif. La sonde acoustique est placée dans le méat acoustique externe après otoscopie. La condition technique idéale est de réaliser l'enregistrement durant le sommeil post-prandial [11, 12, 16]. L'étanchéité entre la sonde et le conduit auditif externe doit être parfaite. Avec les appareils actuels, la durée de l'examen est souvent inférieure à une minute par oreille [9, 11, 14].

3.2.1.4. Application clinique dans le dépistage de la surdité

Le dépistage est le domaine de prédilection de l'utilisation des OEAp en raison de leur recueil simple et rapide [12, 14]. La majorité des dépistages qui font appel aux OEAp utilisent un dispositif à deux étapes : les nouveau-nés ayant un résultat suspect au premier test sont testés systématiquement une deuxième fois [9, 13, 14, 16-22]. Le délai entre les deux tests varie selon les équipes. Certaines équipes réalisent le deuxième test avant la sortie du nouveau-né de la maternité [13, 16, 17, 19, 20], d'autres un mois plus tard [18, 21, 22].

Néanmoins, comme pour tout dépistage, des écueils peuvent se rencontrer.

Des faux positifs peuvent exister [9]. La présence éventuelle de liquide, de débris amniotiques dans le méat acoustique externe peut donner lieu à des faux positifs [9, 12-14]. Ainsi il est conseillé de réaliser cet examen au troisième jour post-natal [11, 12, 14] après examen otoscopique [7]. Dans une étude grecque, menée par Korres et al. , les résultats de l'obtention des OEAp sont comparés en fonction du jour où ces dernières sont effectuées [20]. Le nombre de nouveau-nés ayant une réponse augmente significativement avec le temps. Différents mécanismes ont été envisagés pour expliquer ce fait : obstruction du méat acoustique externe à la naissance par des débris amniotiques, collapsus des parois du conduit auditif externe plus fréquent dans premières 48 heures, épanchement rétrotympanique, qui se résorberait spontanément au bout de 48 heures [9, 11, 20].

Les faux négatifs sont dus essentiellement à des pathologies auditives centrales [11]. Les faux négatifs se rencontrent dans les neuropathies auditives [7, 9, 11, 12, 14, 22]. La neuropathie auditive est définie comme une atteinte auditive de type neurosensoriel, caractérisée par une préservation de la fonction des cellules ciliées externes (OEA présentes) associée à une absence ou altération du tracé des potentiels évoqués auditifs [23]. La neuropathie auditive a été décrite pour la première fois par Davis et Hirsche en 1979 [24].

3.2.2. Les Potentiels évoqués auditifs

3.2.2.1. Principes et bases physiologiques

Il s'agit d'un test objectif. Les potentiels évoqués auditifs (PEA) du tronc cérébral correspondent à l'enregistrement de surface de l'activité électrique de la cochlée, de la branche cochléaire du nerf vestibulocochléaire et des premiers relais du tronc cérébral lors d'une stimulation sonore [10].

L'enregistrement des PEA dérivent du principe de l'électroencéphalogramme. Le principe est d'enregistrer par des électrodes de surface des potentiels électriques qui prennent naissance à différents niveaux du système nerveux en réponse à une stimulation acoustique [8].

Selon la chronologie d'apparition des réponses obtenues, il existe les potentiels précoces, semi-précoces et tardifs [8, 10] :

- PEA du tronc cérébral ou PEA précoces : la réponse est obtenue 1 à 10 ms après la stimulation. Les ondes sont notées, selon leur ordre d'apparition, de I à V.
- PEA de latence moyenne ou PEA semi-précoces: la réponse obtenue survient au-delà de 10ms.
- PEA de latence tardive : leur apparition a lieu entre 50 et 250 ms après le début du stimulus acoustique [8, 10].

Depuis les années 1980, les PEA du tronc cérébral ont été développés pour la recherche de lésions rétro-cochléaires et pour la recherche de seuils auditifs chez l'enfant [12]. Les PEA peuvent être enregistrés selon différentes méthodes : la méthode classique, la méthode selon un mode automatisé et la méthode par la dynamique temporelle du tronc cérébral [12].

3.2.2.2. Les potentiels évoqués auditifs précoces

Le plus petit stimulus sonore pour déclencher l'apparition d'ondes des PEA du tronc cérébral (seuils auditifs) est recherché et la morphologie et les latences des ondes sont analysées (recherche de pathologies endo ou rétro-cochléaires) [10].

Chez l'enfant, l'étude des PEA précoces permet de déterminer le seuil d'audition [8, 10]. La technique chez l'enfant est la même que chez l'adulte.

Les potentiels sont recueillis par des électrodes de surface en réponse à des stimuli acoustiques brefs appelés clics. Les électrodes sont placées, après préparation cutanée, au niveau du vertex, du front et du lobule de l'oreille ou de la mastoïde [8, 10]. La stimulation acoustique se fait sous forme de clics, délivrés par des écouteurs traditionnels ou écouteurs de

type insert [8]. Le seuil correspond à la plus faible intensité de stimulation par clic permettant de visualiser l'onde V. Le seuil doit être reproductible au moins sur deux enregistrements pour être fiable [12]. La figure n°6 (d'après Legent et al. [8]) montre un exemple de tracé de PEA précoces.

L'examen est possible chez un enfant calme [7, 10] afin d'éviter les signaux électromyographiques pouvant parasiter le tracé [7, 9, 12].

Chez le nouveau-né, le sommeil physiologique est utilisé. Parfois pour les enfants plus âgés, une prémédication peut s'avérer nécessaire [7, 12]. Dans le cas d'échec après prémédication, l'examen pourra se faire sous anesthésie générale [12].

Cet examen est possible dès la naissance, mais la détermination des ondes peut être difficile jusqu'à 6 mois. Dans ce cas, il est impératif de refaire cet examen à 6 mois [10]. La durée de cet examen est variable, elle dépend du comportement de l'enfant [11]. Elle varie entre 30 et 45 minutes [11, 12].

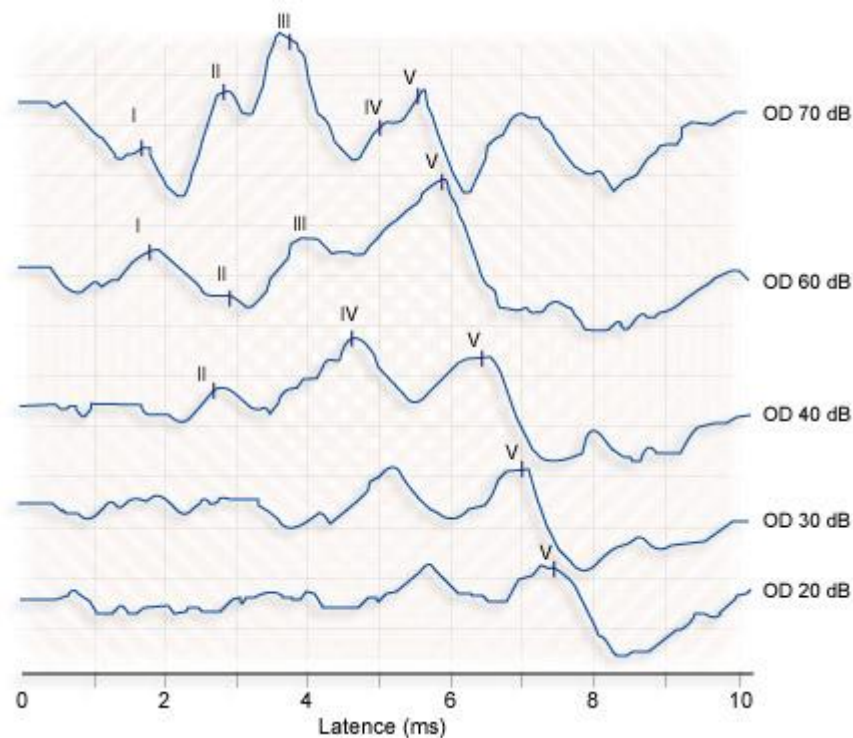


Figure 6 : Potentiels évoqués auditifs précoces enregistrés pour différentes intensités (d'après Legent F et al.)

3.2.2.3. Les potentiels évoqués automatisés

Les potentiels évoqués automatisés (PEAA) ont été développés pour permettre l'évaluation d'un risque de surdité par un test rapide [12]. Les PEAA s'enregistrent en stimulant l'oreille avec une seule intensité sonore, le plus souvent de 35dB [9, 12].

Les potentiels sont recueillis par des électrodes de surface au niveau du front. La stimulation auditive est représentée par des clics de 100/s, avec un spectre fréquentiel large, à une intensité de 35 dB [12].

Les appareils fournissent une réponse binaire : présence ou non d'une réponse à une stimulation auditive de 35 dB [9, 12].

La durée moyenne de réalisation des PEAA chez un nouveau-né varie de 4 à 8 minutes [9, 12, 25]. Ils existent différents appareils sur le marché. Meier et al [25] ont comparé trois appareils sur 150 nouveau-nés.

3.2.3. L'impédancemétrie

Elle comprend l'étude des réflexes stapédiens et la tympanométrie [7]. Il ne s'agit pas d'un véritable examen audiométrique mais il a une place importante dans le bilan auditif de l'enfant car il permet d'explorer l'oreille moyenne [9].

La tympanométrie, précédée d'un examen otoscopique, mesure les variations d'impédance de l'oreille moyenne lors de variations de pressions appliquées dans le méat acoustique externe [8]. Ce test permet de tester la pression aérienne de l'oreille moyenne, de la mécanique du tympan, de la chaîne des osselets et des cavités de l'oreille moyenne [8].

Le réflexe stapédien (ou réflexe acoustique) permet l'étude des réflexes des muscles de l'oreille moyenne. Ce réflexe met en jeu des voies nerveuses complexes [10]. La voie afférente est la racine cochléaire du nerf vestibulocochléaire et la voie efférente est le nerf facial. Les deux muscles présents dans l'oreille moyenne sont sollicités : le muscle stapédien (qui s'insère à la partie postérieure de la tête du stapes) et le muscle tensor tympani (relié au malleus) [10]. Une stimulation acoustique intense (90 à 95 dB) provoque la contraction de ces muscles ce qui augmente la rigidité de l'ensemble de la chaîne ossiculaire [10]. La présence de réflexes stapédiens permet d'éliminer une surdité profonde bilatérale mais ne permet en aucun cas d'affirmer une audition normale [8]

4. Les surdités de l'enfant

Après quelques notions d'épidémiologie, les étiologies des différents types de surdités sont exposées.

4.1. Epidémiologie

La surdité est le handicap sensoriel le plus fréquent [1]. Les données européennes estiment une prévalence entre 1 et 3,4 pour mille à la naissance et pourrait atteindre 1 pour 100 en cas de pathologie périnatale sévère [26].

Le Joint Committee on Infant Screening a identifié plusieurs facteurs de risque de surdité néonatale [27, 28].

Ces facteurs de risques sont les suivants :

- infection prénatale (CMV, toxoplasmose, rubéole, oreillons, herpès),
- prématurité (âge gestationnel < 37 semaines d'aménorrhée),
- poids de naissance inférieur à 1500g,
- score d'Apgar inférieur ou égal à 3 à la 5^{ème} minute
- réanimation néonatale d'au moins 12 heures
- détresse respiratoire nécessitant une réanimation à fortes concentrations d'oxygène ou une ventilation prolongée,
- hyperbilirubinémie,
- troubles neurologiques centraux,
- méningites bactériennes,
- antécédent familial de surdité permanente,
- malformation crânio-faciale visible à la naissance [17, 26, 27].

4.2. Surdités de transmission

Les surdités de transmission se caractérisent par une atteinte de l'oreille externe et/ou de l'oreille moyenne, sont les surdités les plus fréquentes de l'enfant [2]. Ces surdités peuvent être acquises ou congénitales [26].

Les surdités de transmission acquises sont représentées par les otites moyennes aiguës, les otites séro-muqueuses, les otites chroniques, et leurs séquelles [26].

Les surdités de transmission congénitales se rencontrent dans le cadre d'aplasies majeures et mineures [2, 26]. Dans les aplasies majeures d'oreilles, quatre grades ont été décrits depuis

l'oreille en cornet (grade I) à l'antotie (grade IV). Elles peuvent se rencontrer dans le syndrome de Franceschetti [26].

4.3. Surdités de perception

Les surdités de perception sont liées à une atteinte de l'oreille interne et/ou des voies auditives [2].

Les surdités de perception sont d'origine génétique dans 2/3 des cas, et sont acquises dans 1/3 des cas [2, 29].

4.3.1. Surdités de perception d'origine génétique

Ces surdités (DFN pour DeafNess) congénitales peuvent entrer dans le cadre d'un syndrome ou peuvent être isolées [31].

4.3.1.1. Surdités syndromiques

Il s'agit de surdités associées à des syndromes [29, 30]. Environ 200 à 400 syndromes différents peuvent comporter une surdité. Elles représentent environ 30% de toutes les surdités génétiques [31]. Parmi les nombreuses surdités syndromiques, sept apparaissent plus fréquentes [29, 30].

Parmi ces dernières, selon le mode de transmission, on distingue les syndromes autosomiques récessifs et les syndromes autosomiques dominants.

Trois syndromes autosomiques récessifs doivent être recherchés : les syndromes de Pendred, de Usher, et le syndrome de Jervell et Lange-Nielsen.

- Le syndrome de Pendred se traduit par une surdité de type perceptionnel associée à un trouble de l'organification de l'iode se manifestant par un goitre thyroïdien [29, 30]. Le gène en cause est le gène *PDS* (appelé *SLC26A4*). Ce gène code pour la pendrine. Plusieurs mutations ont été identifiées au niveau du gène *PDS* [29, 30].

- Le syndrome de Usher associe une surdité à une rétinite pigmentaire. Il existe de multiples formes de syndromes de Usher. A ce jour 11 gènes sont identifiés [30].

- Le syndrome de Jervell et Lange-Nielsen est rare. Il associe une surdité sévère ou profonde congénitale associée à des troubles de la conduction cardiaque (allongement de l'espace QT). Son diagnostic repose donc sur la réalisation d'un électrocardiogramme [30]. Deux gènes ont été identifiés.

Au sein des syndromes autosomiques dominants, trois syndromes sont fréquents et doivent être connus.

- Le syndrome de Waardenburg associe une surdité à des anomalies de la pigmentation. Il existe quatre types de syndrome de Waardenburg. Actuellement, six gènes sont identifiés [30].

- Le syndrome branchio-oto-rénal (BOR) associe une surdité (perception ou mixte), des fistules branchiales multiples et une malformation rénale. Trois gènes ont été localisés et deux identifiés [30].

- Le syndrome de Stickler peut se révéler à la naissance par une fente vélopalatine complète ou sous-muqueuse, s'intégrant parfois dans une séquence de Pierre Robin. Ce syndrome est dû à une anomalie des chaînes alpha de certains collagènes [30]. La surdité peut être de perception, transmission ou mixte, est souvent majorée par des otites chroniques associées à une incompetence pharyngée [30].

Parmi les syndromes liés à l'X, le syndrome d'Alport doit être recherché devant toute surdité évolutive. La surdité est progressive et est associée à une atteinte rénale progressive se manifestant par des épisodes d'hématurie. Plusieurs gènes ont été identifiés, ils codent pour des collagènes de type IV entrant dans la composition des membranes rénales, cochléaires et la capsule antérieure du cristallin [30].

4.3.1.2. Surdités non syndromiques

Ces surdités isolées représentent 60 à 70% des surdités génétiques [29-32]. Leur mode de transmission peut être autosomique récessif ou dominant [29, 30]. Les formes autosomiques récessives sont les plus fréquentes et se manifestent en général par une surdité congénitale. Dans les formes autosomiques dominantes, la surdité est le plus souvent progressive ou d'apparition retardée [30]. De nombreux gènes ont été isolés et localisés [29-32]. Le site internet « Hereditary hearing Loss Homepage » [34] : met à jour des données, et présente une liste exhaustive des différents loci et gènes connus [29-33].

- Actuellement, les gènes de connexine sont les plus étudiés [29, 30, 31, 33]. Les gènes de connexine sont des protéines transmembranaires impliquées dans la formation de jonctions communicantes (gap junctions) entre les cellules, pour la majorité des cellules de l'organisme. Ces jonctions communicantes interviennent dans l'échange intercellulaire (ions et molécules) [29, 35].

Au niveau de la cochlée et du vestibule, quatre gènes de connexine ont été isolés et peuvent être impliqués dans les surdités non syndromiques, il s'agit des connexines 26, 30, 32 et 31 [30]. Le gène GJB2 codant pour la connexine 26 est le plus étudié à ce jour en raison de son étude moléculaire facile et de son implication dans les surdités [29-33, 36]. Plus récemment, des travaux ont montré que l'association d'une délétion du gène GJB6 (gène de la connexine 30) avec une mutation du gène de la connexine 26 pouvait être à l'origine de façon fréquente de surdité [30, 33]. Initialement, on pensait que les connexines 26 et 30 intervenaient dans la régulation de la concentration en potassium dans l'endolymphe [31, 33, 35].

De nombreuses mutations du gène GJB2 ont été décrites [30, 35], mais une mutation prédomine (35delG) [30, 31, 33, 35].

- Les mutations du gène de l'otoferline OTOF sont responsables de forme de surdité récessive [28, 34]. L'otoferline est une protéine transmembranaire impliquée dans le transport vésiculaire présynaptique des cellules ciliées internes [37]. Cette protéine dépendant du calcium, intervient dans l'exocytose des vésicules présynaptiques contenant le neurotransmetteur (glutamate) [37].

4.3.2. Surdités de perception acquises

Leur fréquence diminue dans les pays industrialisés [2, 29, 31]. Il faut noter la possible coexistence de facteurs génétiques et environnementaux [2].

4.3.2.1. Causes anténatales

Les étiologies des surdités anténatales sont dominées par la souffrance intra-utérine chronique provoquée par les embryopathies et les substances tératogènes.

Les embryopathies et les fœtopathies sont représentées par la rubéole, toxoplasmose, herpès simplex virus, syphilis et cytomégalovirus [2, 26, 29]. Si la prévalence de la rubéole congénitale a diminué avec la vaccination [2, 26, 29], la prévalence du cytomégalovirus a augmenté [26, 29].

Les substances ototoxiques pour l'enfant correspondent au thalidomide, aux aminosides, la chloroquine et la prise d'alcool pendant la grossesse [2].

4.3.2.2. Causes périnatales

Selon la définition de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), la période périnatale s'étend du 154^{ème} jour de la gestation au 7^{ème} jour de vie.

Les étiologies de surdité de perception périnatales regroupent les souffrances fœtales aiguës, les infections néonatales (septicémies et méningites), les médicaments ototoxiques [26].

4.3.2.3. Causes postnatales

Les étiologies des surdités postnatales sont représentées par les causes infectieuses (bactériennes et virales), les médicaments ototoxiques, les traumatismes (fracture du rocher et traumatisme sonore) et les causes auto-immunes [2, 26, 29].

Les causes infectieuses d'origine bactériennes correspondent aux méningites bactériennes et aux labyrinthites bactériennes [2].

Le virus ourlien ainsi que le cytomégalovirus représentent les étiologies virales [2, 29].

Les aminosides, le cisplatyl et certaines gouttes auriculaires sont des traitements ototoxiques [2, 26].

Les causes traumatiques concernent les fractures du rocher de type translabyrinthique et les traumatismes sonores [2, 26].

5. Dépistage auditif néonatal systématique

Le dépistage systématique consiste, selon l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), « à identifier de manière présomptive, à l'aide tests appliqués de façon standardisée, les sujets atteints d'une maladie passée jusque là inaperçue » [38].

Le dépistage est une étape précédant le diagnostic. Son objectif est d'isoler, dans une population a priori saine, une sous population comportant un maximum de sujets atteints (les vrais positifs) avec le minimum de sujets non atteints (les faux positifs).

Les critères nécessaires à la mise en place d'un dépistage, inspirés de ceux de l'OMS [38], ont été décrits dans le guide méthodologique de l'Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé « Comment évaluer a priori un programme de dépistage ? » [39]. Actuellement, il n'existe pas de dépistage systématique pour la surdité permanente néonatale (SPN). Dans le cas de la SPN, il s'agit d'un dépistage systématique dit « de masse » dans lequel la population recrutée est non sélectionnée [40].

Les critères définis par l'OMS sont-ils remplis pour envisager un dépistage néonatal systématique de la surdité ?

5.1. L'épidémiologie de la maladie

L'épidémiologie de la SPN autorise-t-elle la réalisation d'un dépistage ?

L'épidémiologie de la SPN n'est pas connue précisément. La prévalence globale de la SPN, rapportées dans les études internationales varient de 0,6 à 1,3 enfant pour 1000 naissances en cas de déficit auditif bilatéral supérieur à 40dB [40]. En France, il n'existe pas de données épidémiologiques récentes issues d'études de cohortes prospectives. Par extrapolation des données épidémiologiques, la prévalence de la SPN en France est estimée à un enfant atteint sur 1000 naissances [1, 40]. Par ailleurs, le risque de la SPN serait jusqu'à 10 fois plus importante chez les nouveau-nés hospitalisés en unité de soins intensifs néonataux que chez les enfants séjournant en maternité [13, 40].

La SPN est donc plus fréquente que d'autres affections néonatales [13] faisant l'objet d'un dépistage systématique comme l'hypothyroïdie congénitale (25 /100 000), la phénylcétonurie (7/100 000) et la mucoviscidose (50/100 000) [41].

5.2. L'histoire naturelle de la maladie

La SPN est bien connue dans son évolution et dans ses répercussions [16, 18, 29, 32, 40, 42]. L'analyse de l'histoire naturelle de la maladie a révélé que, en l'absence de diagnostic et de traitement, la SPN a un retentissement sur :

- le langage oral entraînant des troubles du comportement
- la parole et l'articulation
- la scolarisation, l'intégration sociale
- les facultés cognitives
- l'affectivité.

Il existe une phase de latence dans l'histoire de la maladie où le diagnostic est peu aisé voire impossible en raison des signes d'appel frustrés et difficilement repérables. A la naissance ces signes sont indécélables. La SPN passe donc inaperçue en l'absence de dépistage néonatal et l'âge moyen du diagnostic est retardé.

L'âge de diagnostic est fondamental car l'audition est une fonction corticalisée. Chez l'homme, l'activation du système auditif central débute dès la 26^{ème} semaine de gestation et se poursuit plusieurs années après la naissance [43]. Le système auditif est doué de plasticité cérébrale. La plasticité est un processus à l'échelon neuronal et correspond à la capacité du système nerveux à activer et renforcer des connexions neuronales [43]. Des études ont montré qu'une privation sensorielle peut entraîner des modifications structurales cellulaires, une dégénérescence des voies auditives centrales [43]. La prise en charge doit se faire avant cette atteinte irréversible soit pendant la période pour laquelle une stimulation sensorielle peut aboutir à une fonction cérébrale organisée (le langage oral). Kuhl et al. [43] ont montré que la perception auditive du langage au cours de 6 premiers mois de vie conditionnait le développement ultérieur du langage. Différentes études ont démontré que le dépistage et le traitement précoce des déficits auditifs chez l'enfant amélioreraient leurs performances en termes de parole et de langage [45].

5.3. Les moyens de dépistage

Un test de dépistage doit être simple à mettre en œuvre, fiable, reproductible et valide. Il doit également être acceptable par la population.

Actuellement, s'il n'existe aucun examen de référence en audiologie chez les nouveau-nés, deux tests sont utilisables : les PEAA et les OEAP. La sensibilité (test positif chez les sujets atteints), la spécificité (test négatif chez les sujets indemnes) et la valeur prédictive positive

(probabilité d'être atteint lorsque le test est positif) permettent d'évaluer la validité de chaque test.

5.3.1. Les OEAp

Les OEAp sont un test de dépistage simple et rapide [12, 14]. La réponse obtenue est de type binaire. Les appareils d'enregistrement des OEAp sont maintenant automatisés (Otoémissions acoustiques automatisées (OEAA) [40].

Dans l'étude réalisée par Vohr et al. [46], portant sur 52 659 enfants testés, la sensibilité des OEAp était de 95% et la spécificité du test était de 90%. Le taux de faux négatifs, dans cette étude, était de 0,0001%.

Dans le rapport de la HAS [40], le taux de faux positifs, obtenu dans des études anciennes, pour les OEAp recueillies en une étape, variait de 0,7 à 8,8%. Ce taux peut être diminué par la réalisation d'un deuxième test lorsque le premier est positif (principe du test-retest). Ce procédé en deux étapes a été utilisé par des équipes française dans des expériences locales de dépistage de SPN [17, 18, 19].

En conclusion, les OEAA sont un outil fiable, peu invasif et rapide de dépistage systématique à la maternité.

5.3.2. Les PEAA

Les PEAA sont également un test de dépistage simple et rapide. Dans des études rapportées par le rapport de la Haute Autorité de Santé (HAS) [40], la sensibilité des PEAA variait de 90 à 100%, leur spécificité de 96 à 100%. Dans les études citées dans le rapport de l'Inserm [9], le taux de faux positifs obtenu après un procédé en deux étapes (test-retest) était compris entre 0,34 et 0,8%.

Ce test présente un intérêt dans le dépistage de certaines pathologies auditives, notamment les neuropathies auditives et la DFNB9 (mutation du gène de l'otoferline). En effet, dans ces atteintes auditives, les OEAp sont présentes alors que les PEAA peuvent être absents ou altérés [12].

Ainsi, les PEAA peuvent également être un outil utilisable dans le dépistage de la SPN.

5.4. L'étude des moyens diagnostiques

Un bilan systématique doit être mis en œuvre en cas de diagnostic positif. Cet examen doit comporter un examen otologique complet avec impédancemétrie et OEAP.

Pour mettre en place un dépistage, des moyens appropriés de diagnostic doivent être disponibles. Deux tests permettent la confirmation diagnostique de SPN : les PEA du tronc cérébral (PEATC) et l'audiométrie comportementale.

Les PEATC sont des potentiels de surface recueillis par des électrodes positionnées sur le vertex et les mastoïdes en réponse à des stimuli acoustiques dont l'intensité varie. Ils mesurent le seuil auditif électrophysiologique de chaque oreille sur la zone fréquentielle de 2000 à 4000 Hz. Le rapport de la HAS publié en 2004 [40] a fait le point sur les performances des PEATC. La sensibilité et la spécificité des PEATC variaient de 90 à 100%. Les PEATC n'explorent qu'une partie du champ auditif et ne fournissent aucune information sur les processus neuropsychologiques de l'audition.

L'audiométrie comportementale permet de compléter les données recueillies par les PEATC. L'audiométrie comportementale évalue les seuils auditifs ainsi que les processus neuropsychologiques de l'audition. Cet examen doit être réalisé par un examinateur entraîné à l'examen des jeunes enfants. Le protocole de réalisation de l'audiométrie comportementale chez l'enfant âgé de 4 à 18 mois a été décrit par Monique Delaroche [47]. Cet examen doit être réalisé en 2 fois.

5.5. La prise en charge de la surdité

La prise en charge précoce de la SPN ne permet pas de guérir la surdité mais d'en pallier les conséquences.

5.5.1. Moyens de développement de l'audition et de la communication

Une fois le diagnostic de SPN établi avec certitude, la prise en charge est pluridisciplinaire. L'appareillage auditif doit être le plus précoce possible.

Des prises en charge spécialisées sont proposées aux enfants déficients auditifs dans les structures suivantes :

- Le CAMSP (centre d'action médico-social précoce)
- Le SAFEP (service d'accompagnement familial et d'éducation précoce)

- Le SSEFIS (service de soutien à l'éducation familiale et à l'intégration scolaire).

5.5.1.1. Prothèses auditives

Les prothèses auditives permettent de capter l'information sonore puis de l'amplifier de façon adaptée au déficit auditif de l'enfant [40]. L'appareillage ne pourra être réalisé qu'après certitude des seuils auditifs (PEA) et concordance des différents examens. L'orthophonie évalue régulièrement la progression des acquisitions en fonction de l'âge et du degré de surdité. Des données probantes ont montré que des appareils auditifs améliorent le fonctionnement auditif des enfants ayant une déficience auditive [48].

Les prothèses proposées sont à embouts souples, en contours d'oreille et en stéréophonie.

5.5.1.2. Rééducation orthophonique

Au cours de cette prise en charge, l'orthophonie est indispensable. Elle est mise en place après une évaluation des capacités de communication du nourrisson et permet un accompagnement parental dans la stimulation verbale et non verbale. La prise en charge orthophonique s'étale sur de nombreuses années [40].

5.5.1.3. L'implantation cochléaire

L'implant cochléaire (IC) est une prothèse auditive implantable qui permet la transduction du signal acoustique en un signal électrique : rôle effectué normalement par les cellules ciliées internes. En cas de surdité ces cellules sont absentes ou en nombre insuffisant, l'IC va assurer cette transduction. L'IC se compose d'une partie externe (microphone qui capte les variations de pressions sonores) et d'une partie interne (les stimuli sont transférés de l'émetteur au récepteur puis sont véhiculés et délivrés aux électrodes situées dans la cochlée [40].

La décision de poser un IC est prise en accord avec l'équipe d'implantation, la famille et le centre de rééducation.

Les critères déterminant les indications d'implantation cochléaire ont fait l'objet d'un consensus en 1999 [51].

Les indications classiques d'implantation cochléaire sont les suivantes :

- Age à l'implantation :

Elle doit être la plus précoce possible, après la réalisation d'un bilan de surdité, d'un bilan orthophonique et d'un essai prothétique.

- Dans le cas de surdité congénitale, il n'y a pas de limite d'âge supérieure sauf

si l'enfant n'a pas développé aucune appétence à la communication orale. Dans ce cas, elle est de 4 ans.

- Si l'enfant est rentré dans la communication orale, il n'y a pas de limite d'âge.

- Audiométrie :

- En cas de surdité profonde, l'IC est indiquée dès que lors le gain prothétique ne permet pas le développement du langage oral.

- En cas de surdité sévère, l'IC est indiquée lorsque le seuil d'intelligibilité de mots en liste ouverte est inférieur à 50 %. Le test auditif est réalisé, en champ libre à 60 dB, avec des prothèses auditives bien adaptées.

- En cas de fluctuations, il y a indication à une implantation cochléaire lorsque les critères ci-dessus sont atteints plusieurs fois par mois et/ou lorsque les fluctuations retentissent sur le langage de l'enfant.

- Implantation bilatérale :

L'implantation bilatérale n'est pas une indication standard chez l'enfant sauf dans les cas des surdités consécutives à une méningite, à un traumatisme ou dans le cadre d'un syndrome de Usher.

- Absence de contre indication médicale (absence de pathologie de l'oreille moyenne) ou radiologique (anomalie radiologique de la cochlée)

Le rapport de l'Anaes de 1999 [52] a fait le point sur l'efficacité, la sécurité et les bénéfices potentiels des IC. Ces bénéfices peuvent aller de l'amélioration de l'audition des sons environnants à l'acquisition du langage parlé. Cependant, l'évaluation des résultats chez un enfant implanté est difficile car le bénéfice attendu est fonction des capacités de perception des sons, du temps de port de l'IC mais aussi de l'environnement familial (mode de communication).

Dans l'étude longitudinale de Robbins et al [53], 107 enfants de 12 à 36 mois ont été évalués sur leur niveau de langage. Les enfants atteints de surdité sévère implantés avant l'âge de 12 mois ont le même niveau de langage que les enfants indemnes de déficit auditif.

Néanmoins, des complications peuvent exister et ne doivent pas être méconnues lors d'une implantation cochléaire. Les plus fréquentes sont la migration ou l'extrusion du stimulateur ou du récepteur, la paralysie faciale et la méningite. Une population de 4265 enfants implantés entre 1997 et 2002 aux Etats-Unis a été revue, identifiant 29 cas de méningites. La moitié des

cas ont été attribués à l'utilisation d'un guide servant à positionner l'implant qui a été retiré du marché depuis [54].

5.5.2. Conséquences de ces méthodes sur le langage et les compétences linguistiques

Le *JCIH* en 2000 recommande une intervention précoce avant l'âge de 9 mois [28].

Dans l'étude de Yoshinaga-Itano et al. [55], 72 enfants diagnostiqués et pris en charge avant l'âge de 6 mois étaient comparés à 78 enfants diagnostiqués et pris en charge après 6 mois. Différents points (à l'aide de scores) ont été comparés : le langage exprimé et la compréhension du langage. Les résultats étaient significativement meilleurs dans le groupe d'enfants pris en charge avant 6 mois.

Moeller a constaté dans son étude que les enfants diagnostiqués avant l'âge de 11 mois avaient un meilleur vocabulaire et des capacités de raisonnement supérieures à celle des enfants diagnostiqués au-delà de 11 mois [45]. Kennedy et al. [56] ont montré qu'un diagnostic et une prise en charge avant l'âge de 9 mois s'accompagnent de meilleures capacités de langage réceptif et expressif qu'un diagnostic après 9 mois.

5.6. Evaluation du coût de la phase de dépistage

Le coût de la phase de dépistage est un critère important à prendre en compte. En effet, ce coût ne doit pas être disproportionné par rapport au coût global des soins médicaux engendrés par la SPN et doit permettre un gain à long terme par rapport à l'absence de dépistage.

Plusieurs études se sont intéressées au coût de la phase de diagnostic en comparant les indicateurs de coût et de résultats pour trouver le meilleur rapport coût efficacité. Dans les données de la littérature, neuf études dont cinq modélisations étaient des études coût-efficacité [40]. Parmi ces études, 7 étaient américaines : les modèles de Keren et al. [58], de Kemper et Downs [59] et de Mehl et Thomson [41], les études de Cox et Toro [60], de Messner et al [61], de Mason et Herrmann [62] et de Vohr et al. [63]. Une étude était hollandaise : le modèle de Boshuizen et al. [64] et une étude était canadienne [65].

Parmi ces études, trois [58, 59, 65] concluaient en faveur d'un dépistage systématique fondé sur les PEAA seuls et /ou incluant les PEAA. Une étude optait pour la réalisation des OEAp [64]. L'étude de Vohr et al. [63] concluait à l'équivalence des stratégies en termes de rapport coût-efficacité [40].

Deux modélisations [41, 64] se limitaient à des évaluations à court terme (coût de la phase test et de la phase de confirmation diagnostique). Seul le modèle de Keren [58] se proposait de réaliser à la fois une évaluation à court et à long terme, c'est-à-dire allant jusqu'à l'estimation des bénéfices économiques du dépistage sur la vie entière. Cette étude concluait à une économie de 872300 dollars US à long terme en cas de dépistage systématique [58].

Dans une étude britannique de 2006 [66], une cohorte composée de 120 enfants atteints de SPN et de 63 enfants indemnes a été étudiée à l'âge moyen de 8 ans (coût médical et social). Le cout global (médical et social) était plus élevé pour les enfants atteints de SPN avec une différence de 9885,7 livres sterling. Le fait d'avoir bénéficié d'un dépistage néonatal réduisait ce coût de 2213,2 livres sterling.

Dans l'étude réalisée en région Champagne-Ardenne sur la faisabilité d'un dépistage auditif néonatal systématique [19], le budget total pour 2004 et 2005 s'est monté à environ 150 000 euros pour 29 944 enfants dépistés.

Les divergences dans l'organisation des systèmes de soins limitent la transposition des résultats, notamment en ce qui concerne l'accès à la population à dépister et les coûts supportés par le financeur [40]. Les études citées utilisent des éléments de coût propre à chaque pays et sont donc transposables avec prudence au modèle français avec adaptation à notre système de santé. Les études nord américaines ont pour cadre la maternité et sont donc les plus proches du fonctionnement français.

6. Patients et méthodes

6.1. Méthodes

Cette étude présente une série rétrospective de 72 enfants atteints de surdit  pris en charge au niveau du CAMSP du CHU de Nantes entre le janvier 2005 et d cembre 2007. Parall lement, une  valuation de la proc dure de d pistage de la surdit  n onatale au CHU de Nantes a  t  r alis e en  tudiant de mani re r trospective, les enfants examin s en 2008 par la technique des oto missions acoustiques provoqu es (OEAp). L'objectif de cette  tude est de plaider en faveur de la r alisation d'un d pistage syst matique de la SPN. Les patients ont  t  inclus r trospectivement   partir des dossiers cliniques.

6.2. Les enfants diagnostiqu s en consultation ORL du CHU de Nantes

6.2.1. Age et sexe des patients.

L' ge (au moment du diagnostic de surdit ) ainsi que le sexe du patient a  t  relev .

6.2.2. Les facteurs de risque de SPN

Le *Joint Committee on infant Hearing (JCIH)* en a recens  dix, d j  cit s pr c demment (paragraphe 4.1). Ces derniers ont  t  recherch s et pris en compte dans cette  tude.

D'autres facteurs notamment la pr sence d'une consanguinit  ont  t  not s.

6.2.3. Les indications de la consultation ORL

Les  l ments qui ont motiv s le bilan auditif ont  t  pr cis s.

6.2.4. Evaluation de l'audition

Les diff rents examens r alis s pour affirmer le diagnostic de surdit  ont  t  relev s.

6.2.5. Bilan  tiologique

Le d ficit auditif confirm , les diff rents examens permettant un diagnostic  tiologique ont  t  analys s. Ces examens comprenaient :

- une imagerie :
- un examen tomodensitom trique (TDM) des rochers pour tous les enfants

- une imagerie par résonance magnétique (IRM) pour les enfants avant implantation cochléaire ou si il existait des signes neurologiques associés à la surdité.

- une consultation génétique et pédiatrique
- un bilan ophtalmologique.

6.2.6. Les surdités dépistées

Le type de surdité dépistée, le degré du déficit auditif ainsi que l'étiologie ont été relevées.

6.2.7. La prise en charge

La prise en charge du déficit auditif a été précisée.

6.3. Les OEAp réalisées au CAMSP du CHU de Nantes pendant l'année 2008.

Au cours de l'année 2008, des OEAp ont été réalisées chez des enfants, adressés principalement par le service de néonatalogie du CHU de Nantes.

6.3.1. Age et sexe des patients

L'âge et le sexe du patient au moment de la réalisation des OEAp a été relevés.

6.3.2. Les indications de réalisation des OEAp

Les différents éléments cliniques qui ont motivé la réalisation des OEAp ont été précisés.

6.3.3. Les facteurs de risque de SPN

Les différents facteurs de risque recensés par le *JCIH* ont été recherchés lors de la consultation des dossiers cliniques.

6.3.4. Résultats du test

Les résultats des enregistrements des OEAp ont été relevés.

Dans cette étude :

- la définition d'un test positif est la suivante :
 - OEAp absentes bilatéralement
 - OEAp absentes unilatéralement

- La définition d'un test négatif est la suivante :
 - OEAp présentes bilatéralement

6.3.5. Evaluation de l'audition en fonction de l'enregistrement des OEAp

En fonction du résultat de l'enregistrement des OEAp, différentes évaluations diagnostiques étaient proposées. Les différents examens ont été précisés.

6.3.6. Les surdités diagnostiquées

Le degré de surdité, diagnostiquée par les différents examens a été relevé. L'âge moyen de diagnostic de surdité a également été calculé.

6.3.7. L'évaluation de la procédure de dépistage de la surdité par les OEAp

Les différentes valeurs permettant l'évaluation du dépistage de la surdité par les OEAp ont été calculées.

7. Résultats

7.1. Les enfants diagnostiqués en consultation ORL du CHU de Nantes

Dans cette étude rétrospective, entre janvier et décembre 2007, 72 enfants ont été diagnostiqués sourds en consultation ORL du CHU de Nantes.

7.1.1. Age et sexe des enfants

La moyenne d'âge, toutes surdités confondues, des patients était de 46 mois avec des extrêmes allant de 2 à 186 mois.

Selon le degré de surdité, la moyenne d'âge de diagnostic se répartissait ainsi :

- Surdité profonde : 18 mois avec des extrêmes allant de 2 à 106 mois

L'enfant diagnostiqué sourd profond à 106 mois avait des antécédents d'otite séro-muqueuse traitée par aérateurs transtympaniques à l'âge de 48 mois (à l'extérieur du CHU de Nantes). La surdité était suspectée par la médecine scolaire et des troubles de la compréhension existaient.

- Surdité sévère : 33 mois avec des extrêmes allant de 2 à 106 mois

L'enfant diagnostiqué sourd à 106 mois, ne présentait pas de facteur de risque de SPN. Une surdité était suspectée par la médecine scolaire. Il n'existait pas de troubles de la parole, faisant suspecter une surdité évolutive.

- Surdité moyenne : 46 mois avec des extrêmes allant de 3 à 117 mois

Pour l'enfant diagnostiqué sourd à 117 mois, il existait une suspicion de surdité par l'école depuis 3 ans, le père de cet enfant présentait une surdité bilatérale dont l'origine était indéterminée.

- Surdité légère : 87 mois avec des extrêmes allant de 9 à 186 mois.

L'enfant diagnostiqué à 186 mois, présentait un antécédent d'otite séro-muqueuse traitée par aérateurs transtympaniques à l'âge de 60 mois. Malgré cette prise en charge initiale, l'audition n'était pas améliorée.

La répartition selon le sexe était de 30 filles pour 42 garçons.

7.1.2. Les facteurs de risque de SPN

Dans cette étude, 40 enfants parmi les 72 pouvaient présenter un ou plusieurs facteurs de risque de SPN.

Ces facteurs, cités par le *JCIH* étaient les suivants :

- **Antécédents familiaux de surdité** : 20 enfants
 - parents : 13 enfants
 - fratrie : 2 enfants
 - grands-parents : 1
 - oncle, tante : 4
 - cousins : 1
- **Prématurité soit un âge gestationnel inférieur à 37 semaines d'aménorrhée (SA)** : 8 enfants dont une grossesse gémellaire monochoriale monoamniotique.
- **Malformations de la face** : 5 enfants
 - 1 cas : présence de malformations faciales dans le cadre d'une forme modérée d'un syndrome de Franceschetti suspectée
 - 1 cas : il existait des malformations de la face entrant dans le cadre d'un syndrome polymalformatif. L'enfant présentait une fente palatine, un front haut, des bosses frontales et des yeux globuleux. Un syndrome de Coffin Siris était suspecté.
 - 1 cas : aplasie d'oreille majeure bilatérale
 - 1 cas : atrésie unilatérale du conduit auditif externe et aplasie majeure unilatérale de l'oreille controlatérale
 - 1 cas : chondrome prétragien unilatéral
- **Troubles neurologiques** : 3 enfants :
 - 1 cas : agénésie du corps calleux
 - 2 cas : convulsions (syndrome de West)
- **Méningite bactérienne en période néonatale** : 2 enfants dont un traité par aminosides (gentamycine) pour une infection materno-fœtale
- **Infection prénatale par CMV** : 2 enfants

Un autre facteur, non cité par le *JCIH*, la consanguinité doit être précisée vue l'importance des causes génétiques. Il existait une consanguinité chez 2 enfants, qui ne présentaient pas de facteurs de risque de SPN décrits par le *JCIH*.

Ainsi dans cette étude :

- 40 enfants (soit 55,5 %) présentaient un ou plusieurs facteurs de SPN
- 32 enfants (soit 44,5 %) ne présentaient pas de facteurs de SPN.

7.1.3. Les indications de la consultation ORL

Les différents facteurs qui ont motivés la réalisation d'un bilan auditif ont été relevés. Ces derniers, qui pouvaient être isolés ou associés, étaient les suivants :

- Troubles d'acquisition (langage, parole), absence de réactions aux bruits ou aux appels : 35 enfants (48,5 %).
 - Suspicion de déficit auditif par les parents et / ou par l'école : 14 enfants (20%) dont :
 - 7 enfants : suspicion de surdité par les parents
 - 5 enfants : suspicion de surdité par l'école
 - 2 enfants : suspicion de surdité par les parents et par l'école
 - Malformations faciales : 5 enfants (7 %) dont
 - 1 enfant : surdité suspecté par les parents
 - 1 enfant : surdité suspecté par l'école
 - 1 enfant : retard des acquisitions du langage et de la parole
 - Antécédents d'otites moyennes aiguës à répétition : 4 enfants (5,5 %) dont 3 enfants pour lesquels il existait une suspicion de surdité par les parents malgré la mise en place d'aérateurs transtympaniques
 - Absence d'OEAp à la naissance : 3 enfants (4 %) dont
 - 1 enfant avec des troubles du langage et de la parole
 - 1 enfant avec des troubles de l'acquisition de la marche et de la parole
 - Modifications du comportement : 4 enfants (5,5 %) dont 1 enfant avec une suspicion de surdité par les parents
 - Difficultés scolaires : 4 enfants (5,5 %)
 - Infection prénatale à CMV : 2 enfants (2,5 %)
 - Antécédents familiaux de surdité : 1 enfant (1,5 %)

Un tableau résume les différentes indications de la consultation ORL (*tableau n°1*)

Indications de la consultation ORL	n=	%
Troubles du langage, pas de réactions aux appels	35	48,5
Suspicion de surdit� par les parents	14	20
Malformations faciales	5	7
Ant�c�dents d'OMA	4	5,5
Absence d'OEAp � la naissance	3	4
Modifications du comportement	4	5,5
Difficult�s scolaires	4	5,5
Infection par CMV	2	2,5
Ant�c�dents familiaux de surdit�	1	1,5

Tableau 1 : Les indications de la consultation ORL.

7.1.4. Evaluation de l'audition

Apr s examen otoscopique, une audiom trie comportementale a  t  r alis e. En cas de surdit  observ e, une deuxi me audiom trie comportementale associ e   des PEA (avec recherche de seuils) confirmaient le diagnostic de surdit .

Pour tous les enfants de l' tude, deux bilans audiom triques ont  t  r alis s pour pr ciser le diagnostic.

Dans 71 cas, des PEA avec recherche de seuils ont  t  effectu s.

Dans 1 cas, des PEA avec recherche de seuils ont  t  propos s mais l'enfant ne s'est pas pr sent    la consultation ORL.

La moyenne du d lai entre le deuxi me bilan audiom trique et la r alisation de PEA  tait de un mois avec des extr mes allant de quelques jours   8 mois. Le d lai de 8 mois  tait observ  chez un enfant pour lequel les parents avaient refus s l'anesth sie g n rale pour cet examen (ce dernier  tant impossible sans anesth sie g n rale).

7.1.5. Bilan  tiologique

Le diagnostic de surdit  confirm , une recherche  tiologique  tait effectu e. Ce bilan se composait ; en fonction du type de surdit  :

- **D'une imagerie** : examen tomodensitom trique des rochers (TDM), imagerie par

résonance magnétique labyrinthique et encéphalique (IRM). L'IRM labyrinthique et encéphalique était demandée avant implantation cochléaire ou si des signes neurologiques étaient associés à la surdité. L'IRM doit être impérativement réalisée sous anesthésie générale car l'immobilité de l'enfant est indispensable.

- 29 TDM des rochers réalisés :
 - 24 TDM normaux
 - 1 TDM révélant une dysplasie vestibulaire bilatérale avec une sténose du conduit auditif interne unilatérale
 - 2 TDM montrant une malformation de type Mondini (bilatéral dans un cas, unilatéral dans l'autre cas)
 - 2 TDM diagnostiquant une malformation ossiculaire : dans un cas : anomalie de l'articulation uncudo-stapédienne, dans l'autre cas : la tête du malleus était très proche de la paroi atticale supérieure de façon bilatérale.

- 8 TDM des rochers non réalisés car les enfants ne se sont pas présentés à la convocation de cet examen

- 23 TDM des rochers seront réalisés vers l'âge de 4 ans car cet examen est impossible sans anesthésie générale avant 4 ans.

- 2 IRM labyrinthiques et encéphaliques (seuls) ont été réalisées :
 - 1 IRM demandée devant le retard d'acquisitions psychomotrices de l'enfant. L'IRM montrait une agénésie partielle du corps calleux
 - 1 IRM demandée devant l'arrêt du développement des acquisitions psychomotrices et la présence de mouvements anormaux. L'IRM montra un aspect discrètement élargi des espaces péri ventriculaires.

- 10 TDM et IRM ont été réalisés :
 - 8 TDM et IRM dans le cadre d'un bilan pré-implantation cochléaire
 - 1 TDM et IRM demandés chez une enfant, porteuse de NF1, présentant une surdité mixte. Ce bilan était normal
 - 1 TDM et IRM chez un enfant présentant une surdité de perception évolutive. Les examens étaient normaux

- **D'un bilan ophtalmologique** : un électrorétinogramme était demandé si il existait une surdité associée à des troubles de la marche pouvant faire suspecter un syndrome de Usher.

- 42 bilans ophtalmologiques réalisés

- 27 bilans ophtalmologiques non réalisés car les enfants ne se sont pas présentés en consultation ophtalmologique

- 3 bilans ophtalmologiques non demandés car il s'agissait d'enfants qui présentaient une surdité de transmission

- **D'une consultation génétique et de pédiatrie** : Ce bilan comprenait une première Consultation suivie, s'il a lieu, de différents examens de biologie moléculaire (caryotype, études moléculaires notamment du gène des connexines 26 et 30).

- 26 consultations génétiques, pédiatriques et examens de biologie moléculaire ont été réalisés

- 10 consultations génétiques et pédiatriques réalisées, les dosages génétiques n'ont pas été demandés compte tenu de l'examen clinique de l'enfant

- 6 consultations génétiques et pédiatriques réalisées, les examens de biologie moléculaire ont été refusés par les parents

- 23 consultations génétiques et pédiatriques non réalisées car les patients ne se sont pas présentés à la consultation génétique proposée

- 7 consultations génétiques non demandées en raison de l'examen clinique de l'enfant : Dans 1 cas, l'enfant était porteuse d'une NF1 (le bilan génétique avait déjà été réalisé). Dans 6 cas, il s'agissait de surdités avec des antécédents otitiques.

Un tableau résume les différents examens réalisés dans le cadre du bilan étiologique (*tableau n°2*).

	Examens réalisés n=	Examens à réaliser plus tard ou non demandés n=	Enfants non venus n=
TDM	29	23	8
IRM	2	0	0
TDM et IRM	10	0	0
Consultation ophtalmologique	42	3	27
Consultation génétique, pédiatrique	42	7	23
Examens de biologie moléculaire	26	10	6

Tableau 2 : Les différents examens réalisés dans le cadre du bilan étiologique.

7.1.6. Les surdités diagnostiquées

Dans cette étude rétrospective,

- 52 enfants (72,5%) présentaient une surdité de perception qui se répartissait ainsi :
 - 15 enfants présentaient une surdité profonde
 - 8 enfants une surdité sévère
 - 25 enfants une surdité moyenne
 - 4 enfants une surdité légère.

- 4 enfants (5,5%) présentaient une surdité de transmission dont la répartition était la suivante :
 - 3 enfants présentaient une surdité moyenne
 - 1enfant présentait une surdité légère.

- 16 enfants (22%) présentaient une surdité mixte:
 - Un enfant présentait une surdité sévère
 - 8 enfants présentaient une surdité moyenne
 - 7 enfants une surdité légère.

Un diagramme représente la répartition des surdités diagnostiquées (*figure n°7*)

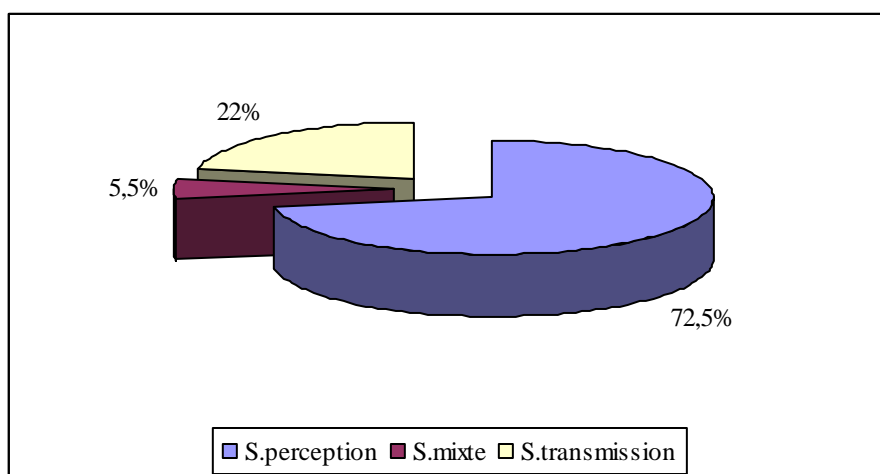


Figure 7 : Diagramme représentant les différents types de surdité.

Dans cette série, après la réalisation du bilan étiologique,

➤ Parmi les 52 enfants présentaient **une surdité de perception**, il existait :

- **32 surdités d'origine génétique (44%)** qui se répartissaient ainsi :

- 8 surdités syndromiques (11%) dont :

-3 cas un syndrome de Usher était suspecté : dans un cas, il existait des troubles de l'équilibre avec une aréflexie vestibulaire aux épreuves caloriques, un enfant présentait des anomalies au fond d'œil (dépôts arrondis au niveau de la macula pouvant se voir dans les formes débutantes de syndrome de Usher), un enfant présentait des troubles de la marche associés. Le diagnostic sera confirmé ultérieurement par une étude moléculaire.

-2 cas où il existait des anomalies tomodensitométriques de type Mondini. Un enfant présentait une dilatation de l'aqueduc vestibulaire unilatéral, l'analyse du gène n'a pas montré de mutation. Dans l'autre cas, il existait une malformation de type Mondini bilatérale.

-1 cas de syndrome de Waardenburg (type II) : ce syndrome suspecté initialement (l'enfant présentait une hétérochromie irienne et la sœur de ce dernier présentait un syndrome de Waardenburg) fut affirmé par la biologie moléculaire.

-2 cas de suspicion de syndrome branchio-oto-rénal : dans un cas, l'association d'un reflux vésico-rénal à une surdité évoquait la possibilité de ce syndrome. Dans l'autre cas,

les antécédents rénaux et de surdité chez la mère de l'enfant évoquaient la possibilité d'un syndrome branchio-oto-rénal.

- 6 surdités non syndromiques (8%) où des mutations au niveau des gènes de la connexine 26 ont été isolées :

- 3 enfants étaient porteurs d'une mutation de la connexine 26 à l'état homozygote :

Des examens de biologie moléculaire ont été également proposés aux parents.

Pour un enfant, il existait un antécédent familial de surdité (mère de l'enfant et une cousine), une mutation de la connexine 26 (à l'état hétérozygote) était présente chez les 2 parents.

Pour un enfant, il n'existait pas d'antécédents familiaux de surdité. Les parents n'ont pas souhaité réaliser les examens de biologie moléculaire pour eux.

Pour un enfant, il n'existait pas d'antécédent familial de surdité. Les parents étaient porteurs d'une mutation de la connexine 26 à l'état hétérozygote.

- 3 enfants présentaient une mutation de la connexine 26 à l'état hétérozygote :

Pour un enfant, il n'existait pas d'antécédents familiaux de surdité mais il existait une consanguinité.

Pour 2 enfants, il n'existait pas d'antécédents familiaux de surdité.

- 18 surdités d'origine génétique (25%) étaient fortement suspectées compte tenu des éléments cliniques :

-10 cas (dont une grossesse gémellaire monochoriale monoamniotique) où l'étiologie génétique était très probable, selon le généticien, et le mode de transmission suspecté était autosomique récessif. Pour ces enfants, les examens de biologie moléculaires (recherche de mutations au niveau des connexines 26 et 30) étaient négatifs. Ces résultats ne permettaient pas d'exclure totalement une origine génétique car il existe beaucoup d'autres gènes non étudiés jusqu'à ce jour.

-5 cas où il existait des antécédents familiaux de surdité au premier degré (les 2 parents de l'enfant présentaient une surdité dont l'étiologie était inconnue).

-1 cas où une surdité génétique, à transmission autosomique dominante était suspectée par le généticien. La surdité de l'enfant s'intégrait dans un contexte familial de surdité (les deux parents étaient sourds profonds dont l'étiologie était inconnue). L'enfant ne s'est pas présenté à la consultation génétique proposée.

-1 cas où il existait une consanguinité avec des antécédents familiaux de surdité.

-1 cas où il existait une surdité congénitale chez un membre familial du 3^{ème} degré (arrière-grand-mère).

- **4 surdités de perception acquise (6%)** ont été diagnostiquées :

- 2 contaminations par CMV

- 2 cas de méningites en période néonatale : un enfant a présenté une méningite à pneumocoque en période néonatale. Dans l'autre cas il existait une méningite bactérienne (dont le germe était indéterminé) compliquée d'un empyème. Par ailleurs, cet enfant avait présenté une infection materno-fœtale à *Escherichia Coli* traitée par gentamycine.

- **6 surdités de perception d'étiologie inconnue (8%)** malgré la réalisation d'un bilan complet (imagerie, ophtalmologie, génétique). A noter que pour un enfant, une forme modérée de syndrome de Franceschetti était suspectée compte tenu de son examen clinique. L'étude moléculaire réalisée était négative.

- **10 surdités de perception d'étiologie indéterminée (14%)** car les enfants ne se sont pas présentés aux différentes consultations proposées.

➤ Parmi les 4 enfants qui présentaient une **surdité de transmission** :

- **2 cas de surdités de transmission d'origine congénitale (3%)** :

-1 cas d'aplasie d'oreille majeure bilatérale

-1 cas où il existait à la fois une aplasie majeure unilatérale et une atrésie du conduit auditif externe de l'oreille controlatérale.

- **2 cas de surdités de transmission avec des antécédents d'otites moyennes** aiguës et séreuses (**3%**) faisant suspecter une pathologie ossiculaire.

➤ Parmi les 16 enfants qui présentaient une **surdité mixte** :

- **3 cas où il existait une anomalie congénitale (4%)** :

-2 cas d'anomalies ossiculaires : un cas où une anomalie de l'articulation uncudo-stapédienne fut diagnostiquée et un cas une anomalie de positionnement de la tête du malléus (tête du malléus proche de l'attique) était présente.

-1 cas de malformation de type Mondini

- **2 cas où il s'agissait d'une surdité mixte acquise (3%) :**

-1 cas où il existait des otites moyennes aiguës à répétition associé à un bilan étiologique négatif

-1 enfant (né en Côte d'Ivoire), l'étiologie d'une surdité mixte acquise a été retenue compte tenu d'antécédents de souffrance néonatale.

- **1 enfant était porteuse d'une neurofibromatose de type I (NF1) (2%)**

- **4 cas de surdités mixtes d'étiologie indéterminée** car le bilan étiologique était négatif (5%).

- **6 cas de surdités mixtes d'étiologie indéterminée** car les enfants ne se sont pas présentés aux différentes consultations proposées (8%).

Le tableau suivant représente les différentes étiologies (*tableau n° 3*).

			n=	%
Surdités de perception	Génétiques	Syndromiques	8	11
		Non syndromiques	6	8
		Suspectées	18	25
	Acquises	Infection CMV	2	3
		Méningite	2	3
	Origine indéterminée	Bilan négatif	6	8
		Pas venu	10	14
Surdités de transmission	Congénitales		2	3
	Antécédents otitiques		2	3
Surdités mixtes	Congénitales		3	4
	Acquises		2	3
	Origine indéterminée	Bilan négatif	4	5
		Pas venu	6	8
	NF1		1	2

Tableau 3 : Les différentes étiologies des surdités.

7.1.7. La prise en charge

La prise en charge des enfants déficients auditifs est une prise en charge pluridisciplinaire faisant intervenir des orthophonistes, des psychologues et une équipe éducative.

Dans cette étude rétrospective,

- 62 (86%) enfants ont été appareillés:

-Appareillage conventionnel en stéréophonie type contours d'oreilles pour 60 enfants (83%) : parmi ces derniers, 2 enfants atteints de surdité légère, l'indication d'un appareillage (surdité légère) a été conseillé en raison de la modification du comportement et de la gêne auditive ressentie par l'enfant en milieu bruyant notamment à l'école.

-Appareillage type BAHA soft-band pour 2 enfants (3%).

- Une implantation cochléaire unilatérale a été réalisée chez 8 enfants (11%) :

L'âge moyen d'implantation pour ces enfants était de 28 mois.

L'âge moyen de diagnostic de surdité chez ces enfants était de 12 mois.

- Pour un enfant (1,5%) présentant une surdité légère sans troubles de langage, l'indication d'un appareillage n'a pas été proposée.

- Pour un enfant (1,5%), l'indication d'un appareillage était proposée (surdité profonde) mais les parents ont refusé ; pour leur enfant ; le port d'un appareillage auditif.

Le Diagramme suivant représente les différentes prises en charge ci-dessus (*figure n°8*).

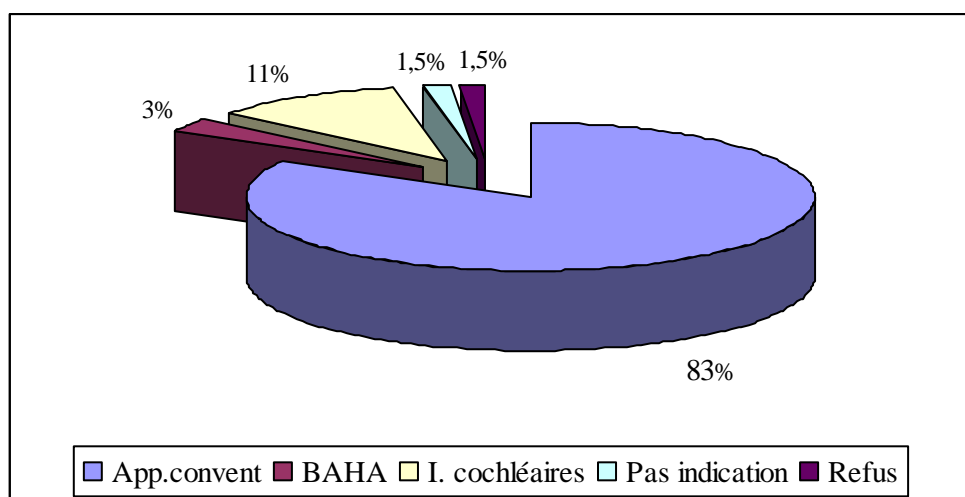


Figure 8 : Diagramme représentant les différentes prises en charge.

7.2. Les OEAp réalisées au CAMSP du CHU de Nantes pendant l'année 2008

Au cours de l'année 2008 ; au sein du CAMSP du CHU de Nantes ; des OEAp ont été proposées chez 379 enfants dont 313 étaient adressés par le service de néonatalogie du CHU de Nantes. Parmi les enfants adressés par le service de néonatalogie, deux enfants ne se sont pas présentés à l'examen.

Ainsi deux groupes seront distingués :

- les enfants adressés par le service de néonatalogie du CHU de Nantes (groupe I)
- les enfants venant de l'extérieur du CHU de Nantes (groupe II).

7.2.1. Ages et sexe des patients

La moyenne d'âge de la série des enfants était de 2,1 mois avec des extrêmes allant de 3 jours à 11 mois.

La répartition selon le sexe était la suivante :

Dans le groupe I : 164 filles et 149 garçons

Dans le groupe II : 31 filles et 35 garçons.

La répartition selon le sexe des deux groupes étudiés n'étaient pas significative ($p= 0,58$).

7.2.2. Les indications de réalisations des OEAp

Dans cette étude rétrospective, 313 enfants étaient adressés par le service de néonatalogie du CHU de Nantes et 66 enfants venaient de l'extérieur du CHU de Nantes.

7.2.2.1. Les enfants adressés par le service de néonatalogie du CHU de Nantes

Les enfants adressés par le service de néonatalogie du CHU de Nantes (n=313) pouvaient présenter un ou plusieurs facteurs de SPN, qui constituaient l'indication de réalisation d'OEAp. La durée moyenne de séjour dans le service de néonatalogie était de 34 jours avec des extrêmes allant de 2 jours à 136 jours.

Les facteurs de SPN (définis par le *JCIH*) pouvaient être isolés ou associés entre eux :

- 296 enfants présentaient une prématurité (naissance < 37 SA)
- 116 enfants ont présentés un ictère à bilirubine non conjuguée en période néonatale
- 92 enfants avaient un poids de naissance inférieur à 1500g
- 6 enfants présentaient des troubles neurologiques :
 - 2 cas : des calcifications intracrâniennes étaient présentes
 - 1 cas : un syndrome de West a été diagnostiqué
 - 1 cas : une immaturité du tronc cérébral était présente
 - 1 cas : une hémorragie intra-ventriculaire a été diagnostiquée
 - 1 cas : des convulsions étaient notées
- 5 enfants présentaient un syndrome polymalformatif
- 4 enfants présentaient des malformations crânio-faciales :
 - 1 cas : syndrome de Pierre Robin
 - 1 cas : présence d'un palais ogival
 - 2 cas : il existait un chondrome prétragien
- 3 enfants ont reçu un traitement ototoxique :
 - 1 enfant fut traité par des diurétiques de l'ance (furosémide) pour une hypertension de l'artère pulmonaire
 - 2 enfants ont reçu des aminosides (gentamycine) dans le traitement d'une infection materno-fœtale
- 2 enfants: des antécédents familiaux de surdité étaient retrouvés (à noter qu'il s'agissait d'une grossesse monochoriale monoamniotique)
- 1 enfant présentait des anomalies chromosomiques (trisomie partielle au niveau des chromosomes 5 et 12)

- 1 enfant a présenté une infection néonatale à CMV.

Le tableau n° 4 résume les différents facteurs de risque de SPN.

Facteurs de risque de SPN	Nombre enfants (n=)
Prématurité	296
ictère	116
Poids naissance < 1500g	92
Troubles neurologiques	6
Syndrome polymalformatif	5
Malformations crânio-faciales	4
Traitement ototoxique	3
Antécédents familiaux de surdité	2
Anomalies chromosomiques	1
Infection néonatale à CMV	1

Tableau 4 : Les différents facteurs de risque de SPN chez les enfants adressés par le service de néonatalogie.

7.2.2.2. Les enfants non adressés par le service de néonatalogie

Parmi les enfants qui n'étaient pas adressés par le service de néonatalogie du CHU de Nantes (n= 66), les indications de réalisation des OEAp étaient les suivantes :

- 25 enfants (37,5%) présentaient des antécédents familiaux de surdité
- 15 enfants (23%) présentaient une malformation craniofaciale :
 - 1 cas : syndrome de Pierre Robin
 - 14 cas : malformations du lobe ou du méat acoustique externe
 - 7 cas : présence de chondromes prétragien
 - 4 cas : fistule pré-hélicéenne
 - 3 cas : malformations du pavillon.
- 15 enfants (23%), les OEAp étaient demandés par des parents ayant un doute sur l'audition de leur enfant
 - 1 cas : il existait des antécédents familiaux de déficit auditif
 - 1 cas : des OEAp réalisées à la naissance (hors du CHU de Nantes)

étaient négatives.

- 6 enfants (9%), un contrôle d'OEAp était demandé car des OEAp réalisées à la naissance (hors du CHU de Nantes), étaient absentes.
 - 1 cas : il existait des antécédents familiaux de surdité
 - 1 cas : un déficit auditif était suspecté par les parents.
- 3 enfants (4,5%) ont présentés une infection prénatale à CMV
- 1 enfant (1,5%), présentait des calcifications intracrâniennes.
- 1 enfant (1,5%) présentait un facteur de risque de SPN (prématurité) mais la réalisation d'OEAp n'avait pas été réalisée en période néonatale.

La figure n°9 représente les différentes indications de réalisation d'OEAp chez les enfants n'ayant pas séjournés dans le service de néonatalogie du CHU de Nantes.

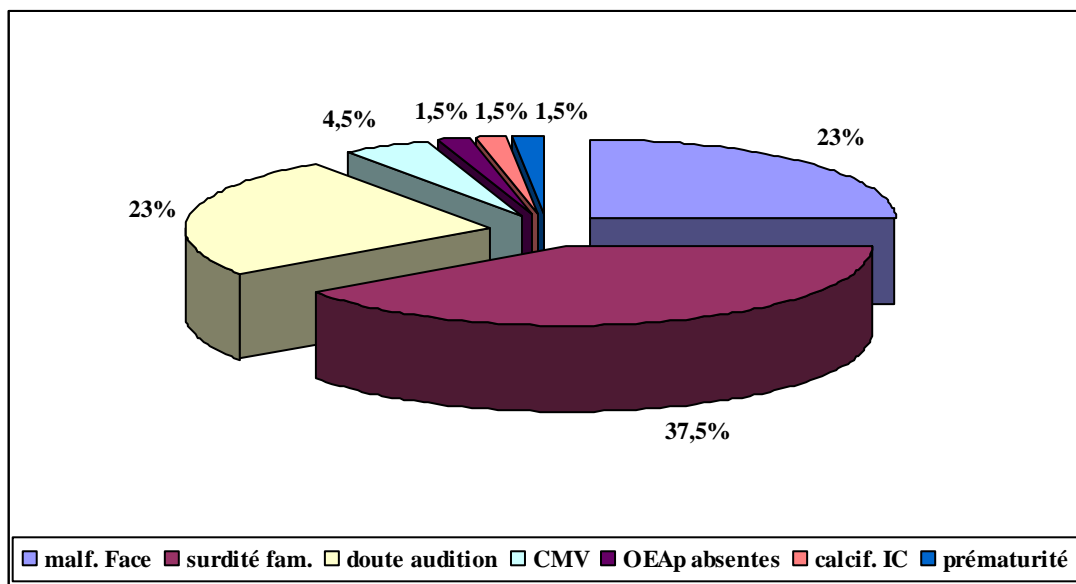


Figure 9 : Diagramme repr sentant les diff rentes indications de r alisation des OEAp chez les enfants non adress s par le service de n onatalogie du CHU de Nantes.

7.2.3. R sultats de l'enregistrement des OEAp

En pr sence d'OEAp enregistrables, le test est dit n gatif. Dans le cas contraire, il est positif.

Dans le groupe des enfants adressés par le service de néonatalogie (n=313), l'enregistrement des OEAp dans les deux oreilles a été réalisé chez 311 patients. Deux enfants ne se sont pas présentés à la consultation pour cet examen.

Les résultats de l'enregistrement des OEAp se répartissaient ainsi :

- présentes dans les 2 oreilles chez 276 enfants
- absentes dans une oreille chez 18 enfants
- absentes dans les 2 oreilles chez 11 nouveau-nés
- impossibles à obtenir chez 6 nouveau-nés :
 - 3 nouveau-nés présentaient une agitation lors de l'examen
 - 3 nouveau-nés émettaient un bruit de fond.

Dans le groupe des enfants, non adressés par le service de néonatalogie (n=66), l'enregistrement des OEAp dans les deux oreilles fut réalisé chez les 66 enfants.

Les résultats d'enregistrement des OEAp se répartissaient ainsi :

- présentes dans les 2 oreilles chez 52 enfants
- absentes dans une oreille chez 3 enfants
- absentes dans les 2 oreilles chez 5 enfants
- impossibles à réaliser chez 6 enfants
 - 2 émettaient un bruit de fond
 - 4 étaient agités.

Le tableau n°5 récapitule les différents résultats de l'enregistrement des OEAp.

	Enfants adressés par le service de néonatalogie	Enfants venant de l'extérieur	Total n =377
OEAp présentes bilatéralement	276	52	328
OEAp absentes unilatéralement	18	3	21
OEAp absentes bilatéralement	11	5	16
Réalisation impossible	6	6	12

Tableau 5 : Les différents résultats de l'enregistrement des OEAp.

7.2.4. Evaluation de l'audition en fonction des résultats d'enregistrement des OEAp.

En fonction des résultats de l'enregistrement des OEAp, des éléments cliniques et facteurs de risque de SPN, l'évaluation diagnostique variait.

- **En cas d'OEAp présentes de façon bilatérale (n=328) :**
 - 277 cas : en l'absence d'antécédents familiaux de surdité, une audiométrie comportementale (oreilles séparées) était proposée à partir de l'âge de 3 ans
 - 11 cas : il existait des antécédents familiaux de surdité, une audiométrie comportementale à 6 mois (champ libre) a été réalisée :
 - 6 enfants présentaient une audition normale
 - 2 enfants présentaient des seuils auditifs entre 30 et 35 dB
 - 2 enfants présentaient des seuils entre 40 et 45 dB
 - 1 enfant présentait un seuil auditif à 60 dB
 - 26 cas : un contrôle de l'audition ne fut pas proposé systématiquement
 - 12 cas : la conduite ne fut pas précisée
 - 2 cas : un contrôle annuel de l'audition était conseillé jusqu'à 9 ans (infection prénatale par CMV dans un cas et présence de calcifications intra crâniennes dans l'autre cas).

- **En cas d'OEAp absentes unilatéralement (n= 21) :**
 - 11 cas : si aucun facteur de risque de SPN n'était retrouvé, une audiométrie comportementale (oreilles séparées) était proposée à l'âge de 3 ans
 - 7 cas : il existait un ou plusieurs facteurs de risque de SPN : une audiométrie comportementale est prévue à 18 mois (champ libre) puis à 3 ans (oreilles séparées)
 - 1 cas : les réactions de l'enfant aux bruits étaient inconstantes, un baby-test fut demandé le même jour de la réalisation des OEAp. Ce dernier montra des réactions à 65 dB. Un contrôle audiométrique est prévu à l'âge de 12 mois.
 - 2 cas : des PEA avec recherche de seuils furent demandés.
 - Pour un enfant, il existait des antécédents familiaux de surdité avec notion de consanguinité. Les PEA ont montrés des seuils auditifs à 90 dB à droite et à gauche.
 - Un enfant présentait des seuils auditifs bas au baby-test. Les PEA ont montré des seuils à 20 dB à droite et à gauche.

- **En cas d'OEAp absentes bilatéralement (n=16):**

- 6 enfants : des PEA avec recherche de seuils furent proposés car il existait des antécédents familiaux de surdit  et il existait une absence de r actions aux bruits.
 - 5 enfants (dont une grossesse monochoriale biamniotique) : des PEA avec recherche de seuils ont montr s une absence de r ponse   90 dB au niveau des deux oreilles.
 - 1 enfant pr sentait des PEA avec des seuils   35 dB   droite et 30 dB   gauche.
- 6 enfants : les r actions aux bruits  taient pr sentes, une audiom trie (champ libre) fut propos e   9 mois.
- 4 enfants (dont 2 nouveau-n s issus d'une grossesse monochoriale biamniotique), les r actions aux bruits  taient inconstantes, une audiom trie comportementale (champ libre) fut propos e   l' ge de 5 mois :
 - 2 enfants : une r action   20-25 dB
 - 2 enfants : audiom trie normale

- **En cas d'impossibilit  de r alisation d'OEAp (n=12):**

- 3 cas : un baby-test fut r alis  (r actions inconstantes aux bruits, doute des parents sur l'audition). Pour 2 enfants, les r ponses obtenues se situaient   55 dB, pour un enfant, le baby-test montra des r ponses   35 dB.
- 6 cas : une audiom trie comportementale a  t  r alis e vers l' ge de 4mois (champ libre). Pour un enfant, le seuil  tait de 30 dB. Pour les autres enfants, l'examen  tait normal.
- 2 cas des PEA ont  t  propos s devant la pr sence d'ant c dents familiaux de surdit  (grand-p re pour l'un des enfants, oncle maternel pour l'autre) et l'absence de r actions de l'enfant aux bruits. Les enfants ne se sont pas pr sent s   l'examen.
- 1 cas : des PEA ont  t  r alis s devant l'absence de r actions de l'enfant aux bruits. Les seuils auditifs  taient obtenus   30 dB.

7.2.5. Les surdités diagnostiquées à l'issue des OEAp.

Au terme des différents examens réalisés, 21 cas (soit 5,6 %) de surdités furent diagnostiquées. Ces surdités se répartissaient ainsi :

- 6 cas (28,5 %) de surdité profonde (dont deux enfants issus de grossesse monochoriale biamniotique)
- 7 cas (33,5 %) de surdité moyenne
- 8 cas (38 %) de surdité légère

Le diagramme suivant (*figure n°10*) représente les différentes surdités diagnostiquées.

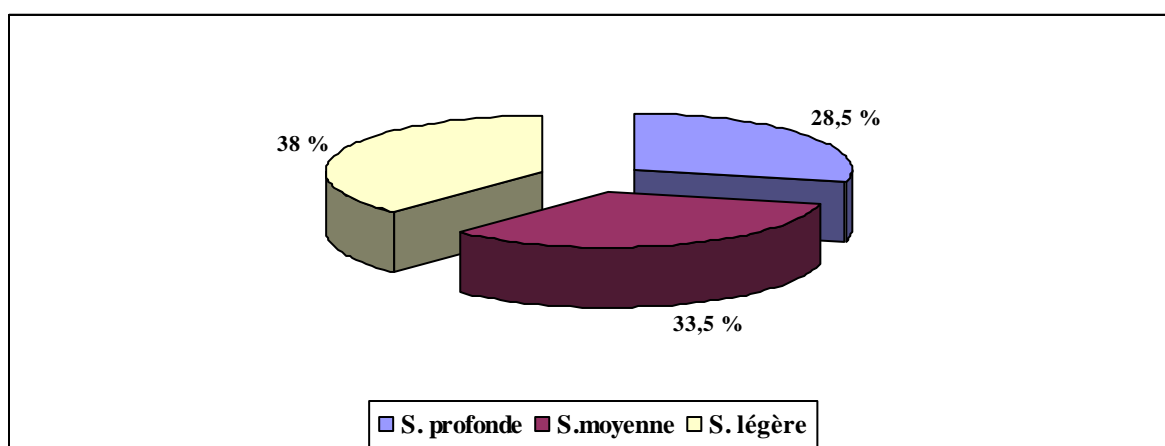


Figure 10 : Diagramme représentant les différents déficits auditifs diagnostiqués.

Dans cette étude l'âge moyen des surdités diagnostiquées était :

- Surdité profonde : 5 mois
- Surdité moyenne : 3,5 mois
- Surdité légère : 5 mois

7.2.6. Evaluation du dépistage de la surdité néonatale

Les OEAp ont été réalisées en 2008. Pour de nombreux enfants, les examens supplémentaires prévus, notamment une audiométrie pour les enfants ayant un test négatif OEAp présentes bilatéralement) n'ont pas été encore réalisés.

Sur le plan de l'exhaustivité, pour 379 enfants, des OEAp ont été proposées. Finalement, 377 enfants se sont présentés à cet examen.

Pour évaluer le dépistage de la surdité dans cette étude :

- Sont considérées comme test positif :
 - Les OEAp absentes bilatéralement
 - Les OEAp absentes unilatéralement
 - Les OEAp impossibles à réaliser
- Sont considérées comme test négatif :
 - Les OEAp présentes bilatéralement

Au terme des différents examens de diagnostic, il apparaît :

- Test négatif :

11 enfants ont été revus car il existait des antécédents familiaux de surdité.

 - 6 enfants avec une audition normale
 - 5 surdités : 3 surdités moyennes, 2 surdités légères.
- Test positif :
 - 7 enfants avec audition normale
 - 6 surdités profondes
 - 4 surdités moyennes
 - 6 surdités légères

Le tableau n°6 résume les différents résultats des tests ainsi que les diagnostics (tableau de contingence).

	Enfants sourds	Enfants avec audition normale	Total
Test positif	16	7	23
Test négatif	5	6	11
Total	21	13	

Tableau 6: Evaluation du diagnostic de surdité par OEAp : tableau de contingence.

Quelques définitions doivent avant tout être rappelées :

La sensibilité et la spécificité définissent la validité intrinsèque d'un test de dépistage.

La sensibilité est la probabilité qu'un test soit positif si le patient est porteur de la maladie.

La spécificité est la probabilité qu'un test soit négatif si le patient est indemne de la maladie.

Dans cette étude, les différentes valeurs ont été calculées, en prenant uniquement les enfants pour lesquels ont été réalisés des examens de diagnostic.

- Sensibilité : 0,50 soit 50 %
- Spécificité : 0,75 soit 75 %

Dans cette étude, les limites du test de dépistage sont représentées par les faux négatifs et les faux positifs :

- Faux négatifs : 7 enfants soit 21 %
- Faux positifs : 5 enfants soit 14,7 %

8. Discussion

La SPN est le déficit sensoriel le plus fréquent, sa prévalence est estimée à au moins 1 pour 1000 naissances [1,40]. Elle entraîne des perturbations au niveau du développement de la communication et du langage ainsi qu'au niveau du développement cognitif.

Actuellement, au niveau national, il n'existe pas de dépistage néonatal systématique organisé de la SPN chez l'enfant sain. Des études ont été menées sur le dépistage néonatal systématique aux Etats-Unis mais aussi en Europe. En France, des études issues d'initiatives locales ont été réalisées [18, 19]. Une étude a été demandée par la Direction générale de la Santé depuis 2005. Elle concerne 6 régions françaises et est poursuivie depuis 2007.

8.1. Les enfants diagnostiqués en consultation ORL du CHU de Nantes en l'absence de dépistage néonatal systématique.

8.1.1. Age moyen des enfants diagnostiqués

Dans cette étude rétrospective présentée ici, l'âge moyen de diagnostic, toutes surdités confondues, des 72 enfants était de 46 mois. Ce résultat s'explique par la prédominance des surdités moyennes (36 enfants) et de surdités légères (12 enfants) en regard des enfants porteurs d'une surdité sévères (9 enfants) et profonde (15 enfants). Une revue de la littérature montre qu'en l'absence de dépistage, l'âge moyen au moment du diagnostic de surdité bilatérale permanente est compris entre 12,5 mois et 36 mois [40]. Davis et al [67] ont estimé dans une revue de synthèse qu'un quart des enfants restait non diagnostiqué à l'âge de 42 mois.

Dans l'étude présentée ici, l'âge moyen de diagnostic (toutes surdités confondues) retrouvé est donc similaire aux chiffres retrouvés dans la littérature.

L'âge moyen de diagnostic des surdités profondes était de 18 mois, celui des surdités sévères de 33 mois, celui des surdités moyennes de 46 mois et celui des surdités légères de 87 mois. Dans cette étude, le diagnostic était donc d'autant plus précoce que la perte auditive était importante. Dans une enquête américaine portant sur 331 enfants ayant une SPN [68], l'âge moyen de diagnostic était de 12, 5 mois pour les enfants atteints de surdité sévère et profonde et de 17,2 mois pour tous les enfants atteints de surdité modérée. Les résultats de l'étude présentée ici sont donc sensiblement identiques à ceux retrouvés dans la littérature.

8.1.2. Les facteurs de risque de SPN

Dans cette étude, 40 enfants (soit 55,5 % des cas) diagnostiqués présentaient un ou plusieurs facteurs de SPN. Une étude Américaine [69] a montré que 59% des enfants atteints de SPN avaient au moins un facteur de risque.

Les facteurs de risque relevés étaient :

- les antécédents familiaux de surdité
- la prématurité
- les malformations crânio-faciales
- les méningites bactériennes en période néonatale
- les troubles neurologiques
- les infections prénatales (par CMV).

Ces facteurs de risques, relevés dans notre étude, sont les facteurs de risques habituellement décrits dans la littérature [17, 40, 67, 69, 70].

Dans cette étude rétrospective, les antécédents familiaux de surdité, la prématurité et les malformations crânio-faciales étaient les facteurs de risque prédominants. En effet, 20 enfants (soit 27% des enfants) présentaient des antécédents de surdité familiale dont la répartition était la suivante :

- des parents proches, parents et fratrie pour 15 enfants
- des parents éloignés, cousins pour 5 enfants.

Ce résultat est similaire à celui de l'étude de Trent [69]. En effet, dans cette étude [69], 31% des enfants avaient des antécédents familiaux de surdité.

Dans ce travail, une prématurité était retrouvée pour 8 enfants (soit 11% dont une grossesse gémellaire monochoriale monoamniotique) et des malformations crânio-faciales pour 5 enfants (soit 7 %). Ces données sont différentes de celles retrouvées dans la littérature. Par exemple, dans l'étude de Trent [69], des antécédents de réanimations néonatale étaient retrouvés dans 29 % des cas et des anomalies crânio-faciales dans 3,7%. Dans d'autres études [17, 70], les malformations crânio-faciales représentent le facteur de risque principal.

Les antécédents familiaux de surdité n'ont été retrouvés qu'au terme d'un interrogatoire minutieux lors de la consultation ORL. Ceci peut expliquer l'importance du nombre d'enfants aux antécédents familiaux de surdité dans cette étude contrairement aux autres facteurs de risque de SPN qui font l'objet d'un dépistage de SPN ciblé.

8.1.3. Les signes d'appel motivant la consultation ORL

Dans cette étude rétrospective, les indications principales d'une consultation ORL étaient les suivantes : troubles d'acquisition (parole et langage) dans 48,5 % des cas, suspicion de surdité par les parents et/ ou par l'école dans 20% des cas.

Les troubles de l'acquisition de la parole et du langage représentent effectivement une indication de consultation ORL fréquente. Les études mettent en évidence les conséquences néfastes d'une surdité sur l'acquisition normale du langage et de la parole [1, 28, 43, 55].

Ainsi, il apparaît nécessaire de sensibiliser les parents, les professionnels de santé et scolaires sur ces signes d'appels de surdité.

Les autres indications retrouvées comme la présence de malformations faciales (7 %), une infection prénatale à CMV (2,5 %) et les antécédents familiaux de surdité (1,5 %) sont des indications moins attendues puisqu'elles appartiennent aux facteurs de risque de SPN définis par le *JCIH* et font l'objet d'un dépistage de SPN ciblé [27, 28].

8.1.4. Les surdités diagnostiquées

L'ensemble des auteurs s'accorde pour affirmer que tout diagnostic de surdité doit s'accompagner d'un bilan étiologique : imagerie, consultation pédiatrique générale (réalisation d'une bandelette urinaire, d'un électrocardiogramme), consultation génétique et bilan ophtalmologique [1, 2, 30, 40]. Dans notre étude, ces examens ont été proposés. Toutefois, 64 examens (au total) n'ont pas été réalisés car les enfants ne se sont pas présentés aux différentes consultations proposées. Les raisons de cette absence aux examens proposés n'ont pas été recherchées.

Les surdités de perception étaient le type de surdité le plus fréquent dans cette étude (72,5 % des cas) suivies des surdités mixtes (22 %) et des surdités de transmission (5,5 %). Dans la littérature, peu de travaux relatifs à l'étude des surdités de l'enfant distinguent les surdités de perception, mixtes et de transmission. Dans une étude américaine [71], prônant un dépistage systématique de la SPN dans la région de New-York, les surdités de perception étaient présentes dans 86 %, les surdités mixtes dans 8 %, les surdités de transmissions dans 6 % des cas. Par contre, les différents articles insistent sur les différents degrés de surdités.

Dans cette étude rétrospective, les surdités moyennes et légères prédominaient (66,5 % des cas) contrairement aux surdités profondes et sévères (33, 5 %). La prédominance des surdités moyennes et légères est retrouvée dans la littérature [68, 71]. Dans l'étude américaine

mentionnée précédemment [71], les surdités profondes et sévères étaient présentes dans 41 % et les surdités moyennes et légères dans 59 %.

L'étiologie principale des surdités de perception dans notre étude était génétique dans 44 % des cas. Cette donnée est retrouvée dans divers articles relatant les étiologies des surdités de l'enfant [13, 26, 32].

Dans cette étude, parmi les surdités génétiques, il existait une mutation des gènes de la connexine 26 dans 8 % des cas (dans 4 % à l'état homozygote, dans 4% à l'état hétérozygote). Dans les données de la littérature, le gène de la connexine rend compte de plus d'un tiers des surdités congénitales en France [30, 36]. Dans d'autres pays, les surdités en rapport avec les mutations du gène de la connexine varient de 13 à 36% [33, 35, 36].

Les surdités génétiques représentent donc une étiologie importante, ce qui appuie l'intérêt d'une consultation génétique (et des différents examens de biologie moléculaire) lors du bilan étiologique.

Néanmoins, dans cette étude présentée ici, l'étiologie de 16 surdités est restée indéterminée car les enfants ne se sont pas présentés aux différents examens proposés. Les raisons de ces absences aux différents examens prévus n'ont pas été déterminées. Le diagnostic d'une surdité est indéniablement une source d'angoisse pour les parents ce qui pourrait expliquer en partie ce résultat. Le bilan proposé à l'issue du diagnostic de surdité est fondamental car il permet de rechercher d'autres handicaps sensoriels associés (la vision par le bilan ophtalmologique) et d'établir l'étiologie de cette surdité. La vision est importante pour un enfant sourd car elle permet la lecture labiale et l'utilisation du langage parlé complété et du français signé.

L'étiologie d'une surdité ainsi que son mode de transmission doivent être connus. En effet, dans le cadre de surdités génétiques, un conseil génétique peut être proposé aux parents avant la décision d'une future grossesse. Afin de réduire le nombre d'absences aux différents examens, peut-être devrions-nous fournir un travail supplémentaire sur les informations délivrées aux parents concernant les intérêts et le déroulement de ces examens supplémentaires.

8.1.5. La prise en charge des enfants sourds

La prise en charge d'un enfant sourd doit commencer dès l'annonce du diagnostic [1, 2, 40]. Ce projet thérapeutique doit avoir 2 objectifs : réhabiliter l'audition par l'intermédiaire de

prothèses auditives et d'implants cochléaires et agir sur les conséquences langagières et comportementales de l'enfant [2, 40].

Dans cette étude rétrospective de 72 enfants diagnostiqués :

- 62 enfants ont été appareillés
- 8 enfants ont été implantés (implantation cochléaire unilatérale). La moyenne d'âge d'implantation était de 28 mois.
- 1 enfant présentait une surdité légère sans troubles de langage, l'indication d'un appareillage n'a pas été retenue.
- 1 enfant présentait une surdité profonde, mais n'a pas été appareillé car les parents de ce dernier, également sourds profonds, ont refusé tout appareillage.

Dans cette étude rétrospective de 72 enfants diagnostiqués sourds (en l'absence de dépistage néonatal systématique) :

- 55,5 % présentaient un ou plusieurs facteurs de risque de SPN : ces enfants ont été diagnostiqués et non dépistés.
- 44,5 % ne présentaient aucun facteur de risque de SPN
- l'âge moyen de diagnostic des surdités profondes était de 18 mois.

La proportion d'enfants qui ne présentaient pas de facteurs de risque de SPN est identique aux données de la littérature.

La proportion d'enfants qui présentaient un ou plusieurs facteurs de risque de SPN indique que l'on doit améliorer le dépistage des enfants à risque. Dans notre étude, parmi ces enfants à risque de SPN, pour 3 enfants, des OEAp avaient été réalisées à la naissance (hors CHU de Nantes) et étaient absentes.

8.2. Les enfants diagnostiqués après dépistage par OEAp

Au cours de l'année 2008, au sein du CAMSP du CHU de Nantes, des OEAp ont été réalisées chez 377 enfants dont 313 (soit 82,5 %) étaient adressés par le service de néonatalogie et 66 (soit 17,5 %) venaient de l'extérieur du CHU de Nantes. Les enfants adressés par le service de néonatalogie sont des enfants à risque de SPN.

8.2.1. Age moyen de réalisation des OEAp

Dans cette étude, la moyenne d'âge de réalisation des OEAp était de 2,1 mois.

Cette donnée est difficilement comparable aux données de la littérature car la plupart des études sont relatives à la réalisation d'OEAp dans le cadre d'un dépistage systématique de la SPN. En effet, dans ce cas, la réalisation d'OEAp a lieu plus tôt, soit dans les premiers jours de vie afin d'éviter le nombre de perdus de vue [16-19]. Dans une étude française en région Champagne-Ardenne [17], présentant le bilan des deux premières années du dépistage systématique de la SPN chez 30 518 nouveau-nés, l'enregistrement des OEAp était réalisé avant la sortie de la maternité. Une autre étude française menée au CHU d'Amiens, l'enregistrement d'OEAp chez des nouveau-nés du service de réanimation néonatale était réalisé entre le 1^{er} et le 4^{ème} jour de vie [17]. Dans une étude relative à la faisabilité d'un dépistage systématique par les OEAp dans le département de l'Eure, l'enregistrement des OEAp avait lieu le 3^{ème} jour de vie. La plupart des auteurs s'accordent à ne proposer le test par OEAp qu'à partir du 2^{ème} jour de vie compte-tenu du taux important de faux-positifs liés à la présence de résidus liquidiens dans la caisse du tympan, observés habituellement le premier jour de vie [11, 12, 14]. Dans cette étude rétrospective, l'enregistrement des OEAp était effectué uniquement chez des enfants à risque, ceci expliquant l'âge moyen de réalisation d'OEAp.

Un autre fait pouvant expliquer l'âge moyen de réalisation des OEAp sont le lieu de réalisation des OEAp ainsi que le personnel réalisant cet examen.

Au CHU de Nantes, l'enregistrement des OEAp a lieu en consultation ORL, une fois que l'enfant a quitté le service de néonatalogie, et est réalisé par un médecin ORL. Par ailleurs, un seul test par OEAp est réalisé contrairement aux différentes études citées précédemment [16-19] où le test par OEAp est réalisé en deux étapes (système test et re-test).

Dans l'étude de Schmidt et al. [19], l'enregistrement des OEAp a lieu au sein de la maternité et est réalisé par infirmière ou sages-femmes spécialement qualifiée et formées dans ce domaine. Il en est de même dans l'étude de De Barros Boishardy [18]. Par contre dans une étude menée au CHU d'Amiens [17], le test par OEAp était réalisé en consultation ORL dès que l'état général du nouveau-né permettait son transport.

8.2.2. Les facteurs de risques de SPN

8.2.2.1. Les enfants adressés par le service de néonatalogie du CHU de Nantes

Dans cette étude rétrospective, les indications d'OEAp concernaient principalement les enfants adressés par le service de néonatalogie (82,5 % des nouveau-nés). Ces derniers présentaient un ou plusieurs facteurs de risque de SPN (définis par le *JCIH*). Le principal

facteur de risque était la prématurité (296 cas) suivi de la présence d'un ictère à bilirubine conjuguée en période néonatale (116 nouveau-nés), un poids de naissance inférieur à 1500g chez 92 nouveau-nés. Des malformations crânio-faciales étaient présentes chez 4 nouveau-nés et des antécédents familiaux de surdit  pour 2 nouveau-nés (il s'agissait d'une grossesse monochoriale monoamniotique). Il est difficile de comparer ces donn es   celles de la litt rature car les  tudes r centes sont relatives   la faisabilit  d'un d pistage syst matique de la SPN. Toutefois, dans l' tude fran aise men e au CHU d'Amiens chez 320 nouveau-n s du service de r animation n onatale [17], trois facteurs de risques sont apparus significatifs (les malformations cr nio-faciales dans 15 cas, le poids de naissance inf rieur   1500g et les ant c dents familiaux de surdit ). Le nombre de nouveau-n s pr sentant un poids de naissance inf rieur   1500g et des ant c dents familiaux de surdit  n'ont pas  t  pr cis s dans cette  tude.

8.2.2.2. Les enfants venant de l'ext rieur du CHU de Nantes

Au cours de 2008, les OEAp ont  t   galement r alis es chez des enfants venant de l'ext rieur du CHU de Nantes (17,5 % des enfants).

Dans ce groupe d'enfants, certaines indications de r alisation d'OEAp correspondaient   des facteurs de risque de SPN cit s par le *JCIH* (ant c dents familiaux de surdit , infection pr natale par CMV, malformations cr nio-faciales, troubles neurologiques) et font l'objet d'un d pistage de la surdit  cibl . Les ant c dents de surdit  familiale pr dominaient (37, %), les malformations cr nio-faciales  taient pr sentes dans 23%. Dans 4,5 % des cas, il existait une infection pr natale   CMV. Dans cette partie de l' tude, les ant c dents familiaux apparaissent ici plus importants que les malformations cr nio-faciales. Cette donn e n'est pas retrouv e dans la litt rature. En effet, dans une  tude allemande [70], montre que les malformations cr nio-faciales sont un facteur de risque pr dominant.

Une autre indication de la r alisation d'OEAp dans cette  tude concernait la suspicion de surdit  par les parents de l'enfant. Cette indication repr sentait 23 % des nouveau-n s qui n' taient pas adress s par le service de n onatalogie du CHU de Nantes. Cette donn e ne peut  tre compar e aux donn es de la litt rature car il n'existe pas d' tude relative   la r alisation d'OEAp dans le cadre d'une suspicion de surdit  de l'enfant par l'entourage.

Dans 9 % des cas, les OEAp  taient demand es car un enregistrement d'OEAp,   la naissance de l'enfant (hors de la maternit  du CHU de Nantes) avait  t  r alis  et les OEAp  taient absentes. Cette indication rejoint le principe de l'enregistrement d'OEAp (syst me test et re-test en cas de positivit  du premier test) r alis  dans plusieurs  tudes fran aises [9, 13, 16-19].

8.2.3. Les résultats d'enregistrement des OEAp

Dans cette étude rétrospective, les résultats d'enregistrement des OEAp, chez 377 enfants, étaient les suivants :

- 87 % d'OEAp présentes bilatéralement
- 5,5 % d'OEAp présentes unilatéralement
- 4,5 % d'OEAp **absentes bilatéralement**
- 3 % réalisation impossible de l'enregistrement des OEAp

Il est difficile de comparer ces résultats à ceux de la littérature car ce test par OEAp a été réalisé chez des enfants présentant des facteurs de risque de SPN. Dans l'étude menée au CHU d'Amiens [17], qui semble se rapprocher le plus de notre étude, 85,3 % des nouveau-nés présentaient un test négatif et 13,5 % des nouveau-nés présentaient un test positif (soit unilatéralement, soit bilatéralement, les 2 cas n'ont pas été distingués). Les résultats de notre étude se rapprochent de ces derniers.

Dans les autres études, notamment celle réalisée en Champagne-Ardenne [19], relative à la faisabilité d'un dépistage systématique de la SPN, le test était négatif dans 90,4 % des cas et le test positif bilatéralement dans 1,36%. Il s'agissait d'un programme de dépistage, l'effectif des nouveau-nés n'était pas comparable (29 944 enfants dépistés). Par ailleurs, dans cette dernière étude :

- un test est dit négatif si les OEAp sont présentes bilatéralement ou unilatéralement
- un test est dit positif si les OEAp sont absentes bilatéralement

Cette définition n'égalait pas la définition d'un test positif dans notre étude (absence bilatérale et unilatérale d'OEAp). Cette dernière définition d'un test positif permet de prendre en compte les surdités unilatérales. Dans cette présente étude, pour un enfant les OEAp étaient présentes unilatéralement. Des PEA, réalisés en présence d'antécédents familiaux de surdité et de consanguinité, ont montrés des seuils auditifs à 90 dB à droite et à gauche (paragraphe 7.2.4.).

8.2.4. Evaluation de l'audition

Dans cette étude rétrospective, pour enfants ayant un test positif, une audiométrie comportementale fut proposée. Des PEA avec recherche de seuils étaient proposés si l'audiométrie comportementale était anormale où si une absence de réactions aux bruits était notée. Si le test était positif unilatéralement, s'il existait des facteurs de risque de SPN, une

audiométrie comportementale était proposée à 18 mois. En cas de seuils auditifs bas, des PEA étaient proposés.

D'après les données de la littérature, la conduite face à un test positif est différente. Dans les études française relatives à la faisabilité d'un dépistage systématique de la SPN [18, 19], la présence d'un test positif conduisait à la réalisation d'un deuxième test deux semaines plus tard en moyenne (système test et re-test). En cas de deuxième test positif, des PEA étaient réalisés. Dans l'étude menée au CHU d'Amiens [17], en cas de test positif, un second test était réalisé, si ce dernier était négatif des PEA étaient proposés. Dans d'autres études notamment américaines [68], russes [22], italiennes [72], un test positif impliquait la réalisation d'un deuxième test suivi de PEA si le deuxième test était positif.

8.2.5. Les surdités diagnostiquées

Dans cette étude, parmi les 377 enfants, 21 surdités ont été diagnostiquées. L'incidence de la surdité chez ces enfants était de 5,6 %.

Cette donnée ne peut être comparée uniquement avec les études relatives au dépistage de la surdité chez des enfants ayant séjournés en néonatalogie.

Dans l'étude américaine du Rhode Island, 1 sur 76 nouveau-nés ayant séjournés en néonatalogie présentait une surdité [46]. Dans l'étude de Trent [69], la prévalence de la surdité chez les nouveau-nés ayant séjourné en néonatalogie était de 3,2 pour 1000 naissances (soit 0,3 %).

L'incidence de la surdité dépistée par OEAp dans notre étude, nous incite donc à poursuivre nos efforts au niveau du dépistage de la surdité chez les enfants à risque de SPN.

Les différents niveaux de surdités ainsi que l'âge moyen du diagnostic sont récapitulés dans le tableau suivant (*tableau n°7*) :

	Surdité profonde	Surdité moyenne	Surdité légère
Répartition des surdités	1,6 %	2 %	2 %
Age moyen du diagnostic	5 mois	3,5 mois	5 mois

Tableau 7 : Répartition des surdités et âge moyen de diagnostic lors de la réalisation d'un dépistage par OEAp.

Dans l'étude rétrospective présentée ici, il existait une surdité profonde chez 6 nouveau-nés (soit 1,6 %), la moyenne d'âge de diagnostic était de 5 mois. Il est difficile de comparer cette donnée, puisqu'il s'agit ici d'un dépistage ciblé (enfants venant du service de néonatalogie). La plupart des études décrites dans la littérature sont relatifs à la faisabilité d'un dépistage systématique de la SPN.

L'étude réalisée au CHU d'Amiens [17], qui se rapproche le plus de notre étude, ne mentionne pas l'âge moyen de diagnostic de surdité.

L'expérience du dépistage auditif néonatal systématique dans le département de l'Eure ne précise pas l'âge moyen de diagnostic de surdité [18]. Dans les autres études françaises, notamment l'étude réalisée en région Champagne-Ardenne, l'âge moyen de diagnostic de surdité après un dépistage était de moins de 3 mois [19]. Dans des études américaines, notamment du Rhode Island [46], du Colorado [41] et de l'état de New York [71], l'âge moyen de diagnostic de surdité est de 3 mois avec 80 % des enfants bénéficiant d'un diagnostic avant l'âge de 4 mois. Des travaux identiques réalisés au Royaume-Uni concluent à un âge moyen au moment du diagnostic, après dépistage systématique, de 2 mois [73,74].

8.2.6. Evaluation du dépistage de la surdité par OEAp au CHU de Nantes

Dans cette étude, les OEAp ont été réalisées pendant l'année 2008. Il faut savoir que pour de nombreux enfants, ayant un test négatif, les examens supplémentaires (notamment une audiométrie prévue vers l'âge de 3 ans) prévus n'ont pas été encore réalisés. Nous n'avons pas assez de recul pour cette partie de l'étude. Les valeurs calculées dans cette partie sont à interpréter avec prudence car nous n'avons pas assez de recul.

Au terme des différents examens, dans cette étude rétrospective :

- L'exhaustivité : pour 379 enfants des OEAp ont été proposées. 377 enfants se sont présentés à cet examen. Deux enfants ne sont pas venus.
- La validité intrinsèque (définis par la sensibilité et par la spécificité) du test de dépistage par OEAp est :
 - Sensibilité : 50 %
 - Spécificité : 75 %
- Les limites du test de dépistage :
 - Faux négatifs : 21 %
 - Faux positifs : 14,7 %

D'après les données de la littérature, la sensibilité varie de 50 à 100 % lorsque les OEAp sont recueillies en une étape et de 87 à 100 % lorsqu'elles sont recueillies en 2 étapes [40]. La spécificité varie de 52 à 95 % pour un procédé en une étape et de 93 à 99,5 % lorsque les OEAp sont recueillies en 2 étapes [40]. La sensibilité et la spécificité varient également en fonction de l'âge de réalisation des OEAp. En effet, dans une étude menée au CHU d'Amiens [75], deux groupes d'enfants ont été comparés (un groupe pour lequel les OEAp étaient réalisées avant la sortie de la maternité et un autre groupe où les OEAp étaient réalisées 2 mois après la sortie de la maternité). Dans le premier groupe, le test était positif dans 1,11% des cas et dans le deuxième groupe, le test était positif dans 3,13% des cas.

Le taux de faux positifs rapporté dans la littérature varie de 0,7 à 8,8 % [13, 40]. La variation du taux de faux positifs s'explique par la réalisation d'un deuxième test par OEAp qui diminue le nombre de faux positifs. Cette variation peut également s'expliquer par l'âge de réalisation des OEAp. Dans l'étude menée au CHU d'Amiens [75], le taux de faux négatifs variait en fonction de l'âge de réalisation des OEAp (0,29 % si le test était réalisé avant la sortie de la maternité et 2,65 % si le test était réalisé 2 mois après la sortie de la maternité). Le taux de faux négatifs varie de 5 à 48 % [40].

Il ne faut pas oublier le retentissement que peut générer un test faussement positif chez les parents. L'étude de Moulin et al. [13], montre qu'un test de dépistage avec un taux de faux positifs (< 7 %) est considéré comme utile par plus de 90 % des parents.

Les différentes valeurs calculées dans cette étude, sont difficilement comparables aux données de la littérature car :

- La plupart des études sont relatives à un dépistage systématique, le nombre d'enfants est donc plus élevé. En effet, dans les études françaises, le nombre d'enfants dépistés varie de 10 770 nouveau-nés pour la région de l'Eure [18] à 29 944 pour l'expérience en région Champagne-Ardenne [19].

- La majorité des études portant sur le dépistage systématique de la SPN, les OEAp sont recueillies en 2 étapes (système test et re-test). Au CHU de Nantes, le dépistage des enfants à risque de SPN est réalisé, avec les OEAp, en une seule étape.

- Au CHU de Nantes, les OEAp sont réalisées en consultation, une fois l'enfant sorti du service de néonatalogie et par un médecin ORL. Dans les autres études, cet examen est réalisé avant la sortie de la maternité et par plusieurs personnes (infirmières, sages-femmes, puéricultrices ayant reçu une formation).

8.3. Comparaison des surdités diagnostiquées sans dépistage néonatal systématique et les surdités dépistées chez les enfants (à risque de SPN) par OEAp

Nous comparerons les surdités profondes, les surdités moyennes et les surdités légères.

Les tableaux suivants (*tableaux n° 8 et n°9*) récapitulent les différents types de surdité ainsi que l'âge moyen de diagnostic.

- Les enfants diagnostiqués sourds en consultation ORL :

	Surdités profondes	Surdités moyennes	Surdités légères
Répartition en %	21 %	50 %	16,5 %
Age moyen de diagnostic	18 mois	46 mois	87 mois

Tableau 8 : Récapitulatif des surdités (degré et âge moyen de diagnostic) chez les enfants diagnostiqués sans dépistage par OEAp.

- Les enfants diagnostiqués sourds suite à la réalisation d'OEAp :

	Surdités profondes	Surdités moyennes	Surdités légères
Répartition en %	28,5 %	38 %	33 %
Age moyen de diagnostic	5 mois	3,5 mois	5 mois

Tableau 9 : Récapitulatif des surdités (degré et âge moyen de diagnostic) chez les enfants dépistés par OEAp.

L'âge moyen de diagnostic a considérablement diminué dans le groupe des enfants pour lesquels des OEAp ont été réalisées.

En effet, pour les surdités profondes il est passé de 18 mois à 5 mois avec la réalisation d'OEAp, de 46 mois à 3,5 mois pour les surdités moyennes et de 87 mois à 5 mois pour les surdités légères.

Le gain (13 mois) pour les surdités profondes est moins important par rapport aux gains obtenus pour les surdités moyennes et légères. Néanmoins, ce gain est particulièrement intéressant quand une implantation cochléaire est envisagée. Les résultats sont meilleurs si l'implantation cochléaire est réalisée avant un an. Si le diagnostic de surdité profonde est posé à 5 mois, l'enfant pourra être implanté à 12 mois, ceci permet de diminuer l'âge moyen d'implantation cochléaire (28 mois pour les enfants diagnostiqués sans dépistage par OEAp). La prise en charge peut avoir lieu plus tôt afin de prévenir les conséquences néfastes de la surdité sur les acquisitions de la parole et du langage.

Pour les surdités moyennes et légères, le gain est important. Il est de 42,5 mois pour les surdités moyennes et de 82 mois pour les surdités légères. En l'absence de dépistage, ces deux types de surdités sont diagnostiqués lorsqu'il existe déjà des troubles de la parole et du langage. Si ces surdités sont dépistées plus tôt, un appareillage, un suivi régulier peut éviter l'apparition des troubles des acquisitions (parole, langage) et par conséquent le retentissement sur la scolarité de l'enfant.

Le diagramme suivant (*figure n°11*) récapitule l'âge moyen de diagnostic en fonction du degré de surdité pour chaque groupe d'enfants.

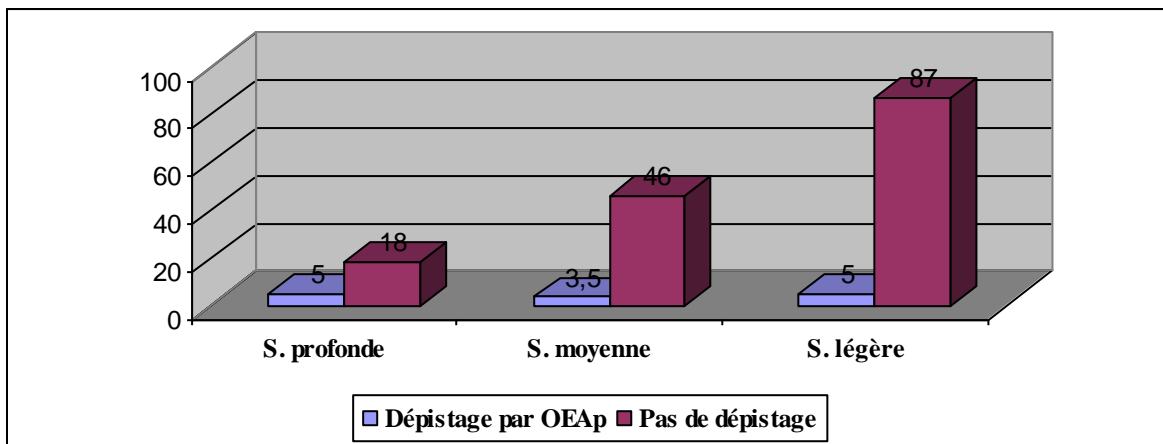


Figure 11 : Diagramme représentant la comparaison de l'âge moyen de diagnostic de surdité entre les enfants non dépistés et les enfants ayant été dépistés par OEAp (l'âge moyen de diagnostic est en mois).

Au terme de cette étude, plusieurs éléments plaident pour un dépistage de la SPN systématique :

- Dans le groupe des enfants diagnostiqués sourds, 45,5 % ne présentaient pas de facteur de risque de SPN et 55,5 % présentaient un facteur de risque de SPN.

La proportion d'enfants à risque de SPN nous incite à renforcer le dépistage de la surdité chez les enfants à risque de SPN.

La proportion d'enfants n'ayant pas de facteurs de risque de SPN plaide en faveur de la réalisation d'un dépistage systématique de la SPN.

- L'âge moyen de diagnostic de surdité par l'intermédiaire d'OEAp est diminué, ce qui permet une prise en charge plus précoce de l'enfant afin d'éviter les répercussions de la surdité sur le développement de l'enfant.

8.4. Le dépistage auditif néonatal

De nombreux arguments plaident en faveur d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces de la surdité congénitale [20, 38, 45, 52, 55]. Un dépistage systématique de la SPN pourrait rendre possible ce diagnostic [46]. Jusqu'à présent, deux tests objectifs de dépistage de la SPN ont été développés : les OEAp et les PEAA [40].

Les OEAp (description paragraphe 3.2.1) ont été utilisées dans les études françaises [18, 19]. Dans ces dernières, l'enregistrement des OEAp se fait en deux étapes (système test et re-test en cas de positivité du premier test) afin de limiter le nombre de faux positifs [13, 16, 17, 18, 19, 40]. Dans cette présente étude, les OEAp, réalisées uniquement chez des enfants ayant un ou plusieurs facteurs de risque de SPN, n'ont été enregistrées qu'une seule fois.

Ce test de dépistage connaît quelques écueils : il existe 2 causes connues de faux-négatifs des OEAp : la neuropathie auditive et la DFNB9 (mutation du gène de l'otoferline) [21, 22, 28, 38]. Dans ces 2 pathologies, les OEAp sont présentes alors que les PEAP sont absents ou altérés [22, 23, 30].

Les PEAA (description paragraphe 3.2.2.3) ont été utilisés comme test de dépistage de la SPN dans plusieurs études prospectives américaines [25, 40, 76]. Dans ces dernières, le dépistage, qui avait lieu chez des nouveau-nés en bonne santé, se faisait également en 2 étapes (deuxième test en cas de test positif). Le nombre de faux positif, à l'issue du deuxième test était de 1,9% dans l'étude de Clemens et al. [76], de 2% dans celle de Mehl et al. [40]. Les PEAA apparaissent plus pertinents dans le cadre d'un dépistage systématique de la SPN car en explorant les voies auditives jusqu'à la partie haute du tronc cérébral [12], ils sont sensibles aux surdités rétrocochléaires en particulier les neuropathies auditives [23, 24, 30] et la DFNB9 [30]. Toutefois, la durée des tests avec les PEAA est approximativement plus longue que celle des OEAp [12, 40].

Dans ces diverses études [18, 19, 25, 41, 76], la stratégie de dépistage néonatale la plus performante consiste en la réalisation d'un dépistage en plusieurs étapes. Il serait souhaitable d'inclure les PEAA à l'une des étapes afin de pouvoir identifier les neuropathies auditives qui sont fréquentes chez les nouveau-nés ayant séjournés en soins intensifs néonataux.

Un dépistage systématique permettrait de diagnostiquer et de prendre en charge la SPN avant l'âge de 6 mois. Ce dépistage éviterait ainsi la répercussion des déficits auditifs de l'enfant sur son développement cognitif, du langage et son intégration sociale.

9. Conclusion

La surdité est le handicap sensoriel le plus fréquent. La surdité permanente néonatale a un important retentissement sur le développement du langage mais aussi sur l'affect et l'intégration sociale de l'enfant. Une prise en charge adaptée avant l'âge de six mois, en raison de la plasticité cérébrale du nourrisson, permet de meilleures performances en termes d'acquisition du langage et des capacités de communication et par conséquent une meilleure socialisation.

Un dépistage de la surdité permanente néonatale dans les premiers jours avec un test fiable, rapide permet un diagnostic et donc une prise en charge précoce. La base de ce dépistage est représentée par l'enregistrement des OEAp. Il serait souhaitable que ce dépistage soit réalisé, dans l'idéal avant la sortie de la maternité, à tous les nouveau-nés. En réalité, pour diverses raisons, essentiellement économiques, le dépistage est limité aux enfants qui ont un risque plus élevé que les autres d'avoir une surdité néonatale.

Dans l'idéal, un dépistage serait souhaitable pour tous les nouveau-nés. La recherche d'OEAp pourrait constituer la base de ce dépistage. Si les OEAp sont absentes, l'enfant doit être adressé dans un centre d'audiophonologie pour des examens de diagnostic. Un examen normal en période néonatale ne dispense pas des autres examens de dépistage de la surdité prévus dans le carnet de santé (à 4 mois, 9 mois, 24 mois, 4 et 5 ans) ou au moindre doute parental.

10. Bibliographie

1. Garabédian EN. Avancées récentes dans le domaine de la surdité de l'enfant. Arch Pédiatr 2002 ; 9 :107-109.
2. Mondain M, Blanchet C, Venail F. Classification et traitement des surdités de l'enfant. Encycl Méd Chir. Elsevier, Paris 2005 ; 20-190-C-20.14p.
3. BIAP. Recommandation biap 02/1 bis. Classification audiométrique des déficiences auditives.
4. Delas B, Dehesdin D. Anatomie de l'oreille externe. Encycl Méd Chir. Elsevier, Paris 2008 ; 20-010-A-10. 9p.
5. Biacabe B, Mom T, Avan P, Bonfils P. Anatomie fonctionnelle des voies auditives. Encycl Méd Chir. Elsevier, Paris 1999 ; 20-022-A-10.7p.
6. Nouvian R, Malinvaud D, Van den Abbeele et al. Physiologie de l'audition. Encycl Méd Chir. Elsevier, Paris 2006 ; 20-030-A-10.14p.
7. Loundon N. Comment réaliser une exploration de l'audition chez l'enfant. Ann Otolaryngo Chir Cervicofac 2007 ; 124 : 333-336.
8. Legent F, Bordure P, Calais C, Malard O. Audiologie pratique. Editions Masson, Paris 2002 :97-114.
9. Institut national de la santé et de la recherche médicale. Déficiences auditives- Recherches émergentes et applications chez l'enfant. Paris : Inserm. Expertise collective ; 2006.
10. Avan P, Exploration fonctionnelle objective des voies auditives. Editions Médicales Internationales, Cachan 1997.
11. Bonfils P, François M, Aidan D, Avan P. La surdité en période néonatale : les bases du dépistage. Arch Pédiatr 1995 ; 2 : 685-691.

12. Avan P, Bordure P, Bouccara D et al. Explorations auditives. In : Deguine O, Darouzet V ed Electrophysiologie en ORL Paris. Société française d'ORL. 2008 : 17-106.
13. Moulin A, Ferber-Viart C, Berland M et al. Dépistage systématique de la surdité en maternité par otoémissions acoustiques provoquées : aspects pratiques et attitudes parentales. Arch Pédiatr 2001 ; 8 :929-936.
14. Mom T. Les otoémissions en pratique clinique et chirurgicale. Ann Otolaryngol Chir Cervicofac 2007 ; 124 : 80-89.
15. Ruggieri-Marone M, Schochat E. Etude des produits de distorsions acoustiques chez les nouveau-nés traités par ototoxiques. Rev Laryngol Otol Rhinol 2007 ; 1 : 41-46.
16. Morlet T, Moulin A, Putet G et al. Dépistage des troubles auditifs chez des nouveau-nés à risque. Ann Otolaryngol Chir Cervicofac 2001 ; 118 : 11-18.
17. Ayache S, Kolski C, Stramandinoli E et al. Dépistage de la surdité néonatale par la technique des otoémissions acoustiques provoquées. Ann Otolaryngol Chir Cervicofac 2001 ; 118 : 89-94.
18. De Barros Boishardy A, Moreau Lenoir F, Brami Ph et al. Expérience du dépistage auditif néo-natal systématique dans le département de l'Eure. A propos de 10 835 nouveau-nés. Ann Otolaryngol Chir Cervicofac 2005; 122: 223-30.
19. Schmidt P, Leveque M, Danvin J-B et al. Dépistage auditif néonatal systématique en région Champagne-Ardenne : à propos de 30 500 naissances en deux années d'expérience. Ann Otolaryngol Chir Cervicofac 2007 ; 124 : 157-165.
20. Korres SG, Balatsouras DG, Kanellos P et al. Decreasing test time in newborn hearing screening. Clin Otol 2004; 29, issue 3: 219-225.
21. Cheng-Yu L, Chii-Yuan H, Yi-Hui L et al. Community-based newborn hearing screening program in Taiwan. Int J Pediat Oto 2004; 68: 185-189.

22. Jakubikova J, Kabatova Z, Zavodna M. Identification of hearing loss in newborns by transient otoacoustic emissions. *Int J Pediatr Otol* 2003; 67: 15-18.
23. Truy E, Ionescu E, Lina-Granade G, Butnaru C et al. Neuropathie auditive : clinique et revue de la littérature. A propos de 7 observations. *Ann Otolaryngol chir Cervicofac* 2005 ; 122, 6 :303-314.
24. Starr A, Picton TW, Sininger Y et al. Auditory neuropathy. *Brain* 1996; 119:741-753.
25. Meier S, Narabayashi O, Probst R et al. Comparison of currently available devices designed for newborn hearing screening using automated auditory brainstem and/or otoacoustic emission measurements. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2004 ; 68: 927-934.
26. Pol C. Epidémiologie et étiologies des surdités de l'enfant. *Archives de pédiatrie* 2003; 10:148s-150s.
27. Joint Committee on Infant Hearing. Year 1994 Position Statement. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1995; 32: 265-274.
28. Joint Committee on Infant Hearing. Year 2000 Position Statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics* 2000; 106: 798-817.
29. Smith RJH, Bale JF, White KR. Sensorineural hearing loss in children. *Lancet* 2005; 365: 879-890.
30. Denoyelle F, Marlin S. Surdités de perception d'origine génétique. *Encycl Méd Chir*. Elsevier, Paris 2005 ; 20-191-A-10. 16p.
31. Vincent C. Les surdités génétiques. *Archives de pédiatrie* 2003 ; 10 :150s-152s.
32. Rehm HL. A genetic approach to the child with sensorineural hearing loss. *Semin Perinatol* 2005; 29:173-181.

33. Batissooco AC, Abreu-Silva RS, Céilia Braga MC et al. Prevalence of GJB2 (Connexin-26) and GJB6 (Connexin-30) Mutations in a Cohort of 300 Brazilian hearing-Impaired Individuals: Implications for Diagnosis and Genetic Counseling. *Ear and hearing* 2009; 30: 1-7.
34. Van camp G, Smith RJ. Hereditary hearing loss homepage, <http://dnalab-www.uia.ac.be/dnalab/hhh>.
35. Joseph AY, Rasool TJ. High frequency of connexin26 (GJB2) mutations associated with non syndromic hearing loss in the population of Kerala, India. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2009; 73: 437-443.
36. Denoyelle F, Marlin S, Weil D et al. Clinical features of the prevalent form of childhood deafness, DFNB1, due to a connexin-26 gene defect: Implications for genetic counselling. *Lancet* 1999; 353:1298-303.
37. Roux I, Safieddine S, Nouvian R et al. Otoferlin, Defective in a Human Deafness Form, Is Essential for Exocytosis at the Auditory Ribbon Synapse. *Cell* 2006; 127:277-289.
38. Organisation Mondiale de la santé, Wilson JMG, Jungner G. Principes et pratique du dépistage des maladies. Genève : OMS ; 1970.
39. Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. Guide méthodologique : comment évaluer a priori un programme de dépistage ? Mai 2004. Saint Denis La Plaine : Anaes ; 2004.
40. Haute Autorité de Santé. Evaluation du dépistage néonatal systématique de la surdité permanente bilatérale. Janvier 2007. www.has-sante.fr/
41. Mehl AL, Thomson V. Newborn hearing screening: the great omission. *Pediatrics* 1998; 101:E4.
42. François M. Dépistage des surdités néonatales. *Archives de pédiatrie* 2003; 10:152s-154s.

43. Van den Abbeele T. Plasticité des voies auditives et surdité. *Archives de pédiatrie* 2003; 10 :156s-158s.
44. Kuhl PK, Willam KA. Linguistic experience alters phonetic perception in infants by 6 months of age. *Science* 1992; 255:606-608.
45. Moeller MP. Early intervention and language development in children who are deaf and hard of hearing. *Pediatrics* 2000; 106; e43.
46. Vohr BR, Carty LM, Moore PE, Letourneau K. The Rhode Island Hearing Assessment Program: experience with statewide hearing screening (1993-1996). *J Pediatr* 1998; 133(3): 353-357.
47. Delaroche M, Thiebaut R, Dauman R. Behavioral audiometry:protocols for measuring hearing thresholds in babies aged 4-18 months. *Int J Pediatric Otolaryngol* 2004; 68 : 1233-1243.
48. Agence de santé publique du Canada. Développement précoce de l'audition et de la communication. Document de référence du groupe de travail canadien sur l'audition chez les enfants (GTCAE). Ottawa: ministre des Travaux publics et Services gouvernementaux Canada; 2005.
49. Markides A. Age at fitting of hearing aids and speech intelligibility. *Br J Audiol* 1986; 20(2): 165-167.
50. Wake M, Poulakis Z, Hughes EK et al. Hearing impairment: a population study of age at diagnosis, severity and language outcomes at 7-8 years. *Arch Dis Child* 2005; 90(3):238-244.
51. National Institutes of Health. NIH consensus conference. Cochlear implants in adults and children. *JAMA* 1995; 27(24):1955-1961.

52. Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. Evaluation clinique et économique : dépistage néonatal de la surdité permanente par les otoémissions acoustiques. Paris: Anaes; 1999.
53. Robbins AM, Koch, Osberger MJ, Zimmerman-Phillips S et al. Effect of age at cochlear implantation on auditory skill development in infants and toddlers. *Arch Otolaryngol head Neck Surg* 2004; 130(5):570-574.
54. Reefhuis J, Honein MA, Whitney CG et al. Risk of bacterial meningitis in children with cochlear implants. *N Engl J Med* 2003; 349(5):435-445.
55. Yoshonaga-Itano C, Sedey AL, Coulter DK et al. Language of early- and later-identified children with hearing loss. *Pediatrics* 1998; 143(5):380-387.
56. Kennedy CR, Mccann DC, Campbell MJ et al. Language ability after early detection of permanent childhood hearing impairment. *N Engl J Med* 2006;354(20): 2131-2141.
57. Economic costs associated with mental retardation, cerebral palsy, hearing loss and vision impairment. United States, 2003. *MMWR* 2004; 53(3):57-59.
58. Keren R, Helfand M, Homer C et al. Projected cost-effectiveness of statewide universal newborn hearing screening. *Pediatrics* 2002; 110(5): 855-864.
59. Kemper AR, Downs SM. A cost-effectiveness analysis of newborn hearing screening strategies. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2000; 154(5):484-488.
60. Cox LC, Toro MR. Evolution of universal infant hearing screening program in an inner city hospital. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2001; 59(2): 99-104.
61. Messner AH, Price M, Kwast K et al. Volunteer –based universal newborn hearing screening program. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2001; 60(2):123-130.
62. Mason JA, Herrmann KR. Universal infant hearing screening by automated auditory brainstem response measurement. *Pediatrics* 1998; 101(2):221-228.

63. Vohr BR, Oh W, Stewart EJ et al. Comparison of costs and referral rates of 3 universal newborn hearing screening protocols. *J Pediatr* 2001; 139(2):238-244.
64. Boshuizeen HC, Van der Lem GJ, Kauffman-de Boer MA et al. Costs of different strategies for neonatal hearing screening: a modelling approach. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2001; 85(3):F177-181.
65. Dort JC, Tobolski C, Brown D. Screening strategies for neonatal hearing loss: which test is best? *J Otolaryngol* 2000; 29(4):206-210.
66. Schroeder L, Petrou S, Kennedy et al. The economic costs of congenital bilateral permanent childhood hearing impairment. *Pediatrics* 2006; 118(2):844-845.
67. Davis A, Bamford J, Wilson I et al. A critical review of the role of neonatal hearing screening in the detection of congenital hearing impairment. *Health Technol Assess* 1997; 1 (10): i-iv, 1-176.
68. Harrison M, Roush J. Age of suspicion identification, and intervention for infants and young children with hearing loss: a national study. *Ear Hear* 1996; 17 (1): 55-62.
69. Fortnum H, Davis A. Epidemiology of permanent childhood hearing impairment in Trent Region, 1985-1993. *Br J Audiol* 1997; 31 (6): 406-446.
70. Hess M, Finckh-Kramer U, Bartsch M et al. Hearing screening in at-risk neonate cohort. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1998; 46:81-9.
71. Dalzell L, Orlando M, MacDonald M 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 (2): 118-128.
72. Martines F, Porello M, Ferrara M et al. Newborn hearing screening project using transient evoked otoacoustic emissions: Western Sicily experience. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2007; 71: 107-113.

73. Harrison M, Roush J, Wallace J. Trends in age of identification in infants with hearing loss. *Ear Hear* 2003; 89-95.
74. UUS K, Bamford J. Effectiveness of population-based newborn hearing screening in England: ages of interventions and profile of cases. *Pediatrics* 2006; 117 (5):e887-893.
75. Kolski C, Le Driant B, Lorenzo P et al. Early hearing screening: what is the best strategy? *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2007; 71: 1055-1060.
76. Clemens CJ, Davis SA, Bailey AR. The false-positive in universal newborn hearing screening. *Pediatrics* 2000; 106(1):e7.

SERMENT MEDICAL

Au moment d'être admis à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admis dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçu à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré (e) et méprisé (e) si j'y manque.

**EVALUATION DU DEPISTAGE ET DU DIAGNOSTIC DE LA SURDITE CHEZ
L'ENFANT AU CHU DE NANTES**

RESUME

La surdité est le handicap sensoriel le plus fréquent. La surdité de l'enfant diffère de celle de l'adulte car elle empêche l'acquisition normale de la parole et du langage.

Actuellement, au niveau national, il n'existe pas de dépistage auditif néonatal systématique.

Cette étude rétrospective propose une évaluation du dépistage et du diagnostic de la surdité de l'enfant au CHU de Nantes.

Soixante douze dossiers d'enfants diagnostiqués sourds, en l'absence de dépistage, entre 2005 et 2007, ont été revus. Parallèlement, 377 dossiers d'enfants (venant principalement du service de néonatalogie) pour lesquels un dépistage ciblé de la surdité permanente néonatale a été réalisé en 2008 par otoémissions acoustiques provoquées ont été étudiés.

L'âge moyen de diagnostic de surdité profonde était de 18 mois chez les enfants non dépistés, et de 5 mois chez les enfants dépistés par otoémissions acoustiques provoquées. Parmi les enfants non dépistés, 55,5 % présentaient un ou plusieurs facteurs de risque de surdité.

Ces résultats incitent à renforcer le dépistage chez les enfants à risque de surdité permanente néonatale et à développer un programme de dépistage systématique de la surdité permanente néonatale.

MOTS-CLES

Surdit  permanente n onatale

Oto missions acoustiques provoqu es

Surdit  profonde

D pistage syst matique de la surdit  permanente n onatale