



# Comité National de l'Enfance

13 boulevard Lefebvre 75015 Paris

## DÉPISTAGE ET PRISE EN CHARGE DE LA SURDITÉ DU NOUVEAU-NÉ A L'ADOLESCENT ACTUALITÉS ET PERSPECTIVES

**Présidée par le Professeur Françoise DENOYELLE**

**Avec l'équipe du Professeur GARABEDIAN**  
du Service d'ORL de l'Hôpital d'Enfants Armand Trousseau

**le Professeur Françoise DENOYELLE**  
« Dépistage et épidémiologie »

**le Docteur Marine PARODI**  
« Prise en charge pluridisciplinaire »

**le Docteur Sandrine MARLIN**  
« Causes génétiques et environnementales »

31 mai 2012



### DOCTEUR JEAN LAVAUD

Monsieur GARABEDIAN a beaucoup d'activités, notamment au sein de l'Assistance Publique, donc il a demandé à ses collaborateurs d'être présents cet après-midi :

Le **Professeur Françoise DENOYELLE**, qui fait partie de son service, qui est par ailleurs un Centre de référence des malformations ORL rares - je pense que vous allez déménager à Necker bientôt. Vous allez nous parler du dépistage et de l'épidémiologie de ces surdités, notamment des surdités congénitales ;  
ensuite, le **Docteur Marine PARODI** nous parlera de la prise en charge pluridisciplinaire ;  
et enfin, le **Docteur Sandrine MARLIN** nous parlera des causes génétiques et environnementales.

Quand nous avons choisi ce sujet, je vous rappelle qu'il y avait une forte opposition pour le dépistage néonatal de la surdité. Les députés qui étaient favorables à ce dépistage généralisé, alors qu'il était déjà présent dans le tiers des départements français, se heurtaient à une forte opposition d'un certain nombre de lobbies. Il se trouve que le 4 mai, est paru au Journal Officiel, un arrêté ministériel qui vient entériner le dépistage de la surdité permanente néonatale. Je vous lis un petit communiqué de presse de l'Association Française de dépistage et de prévention des handicaps de l'enfant qui se félicite, bien entendu, comme nous, de ce dépistage, puisque dans un travail que j'avais lu récemment, Monsieur GARABEDIAN et ses collaborateurs avaient montré qu'une surdité congénitale totale n'était dépistée en moyenne qu'à 18 mois et une surdité partielle à 36 mois.

Vous voyez que c'était très important d'avoir ce dépistage systématique dans les maternités, pour ensuite confier ces enfants à des centres de référence, pour approfondir la cause de cette surdité, et voir comment on pouvait contrer ce handicap avec un appareillage, ou le langage des signes, ou les deux associés, puisque je pense qu'on est tous d'accord sur cette conjonction des méthodes de traitement.

Sans plus attendre, je vais laisser la parole à Madame Françoise DENOYELLE.

### PROFESSEUR FRANÇOISE DENOYELLE

Je vais vous parler uniquement du versant « dépistage », en rappelant d'abord pourquoi il faut dépister la surdité de l'enfant. Comme l'a dit le Docteur LAVAUD, le diagnostic est très tardif en l'absence de dépistage néonatal. Il faut d'abord savoir que c'est une déficience sensorielle fréquente. C'est la plus fréquente, puisqu'elle touche un nouveau-né sur 1000. On le sait maintenant bien, depuis que les programmes de dépistage néonatal ont lieu.

Cela touche 1 nouveau-né sur 1000 en maternité, sans facteur de risque particulier, mais environ 1% des nouveau-nés qui sortent de réanimation ou de néonatalogie. Il y a très peu de signes d'appel d'une surdité de l'enfant, on va même parler d'une surdité profonde, pour être encore plus parlant.

Le babil est présent, il s'appauvrit avec les mois mais il est présent, ce n'est donc pas un bon signe d'appel. Ce sont des enfants qui réagissent aux vibrations, aux mouvements. Lorsqu'une porte claque, un petit bébé peut très bien se retourner, soit parce qu'il a vu la porte bouger, soit parce qu'il a ressenti la vibration du claquement. Donc, pour les parents, c'est un signe évident et il est vrai que ce sont des bébés très communicants, parce qu'à un bébé on lui parle comme à un bébé, on lui parle en face, on lui parle en expressif, donc ce sont des bébés qui peuvent avoir un comportement, une réaction, un sourire, en réponse à la parole et surtout parce qu'il voit les mouvements, il voit qu'on s'intéresse à lui. Ce mode de communication peut suffire à le faire réagir et faire penser aux parents que ce bébé entend.

En l'absence de dépistage, on a, pour ces raisons là, un diagnostic tardif. En fait, un des moyens de dépistage, quand on n'a pas de dépistage néonatal, c'est de suivre l'évolution du langage. Mais, malheureusement, cela va être tardif (8-9 mois).

Quel est le bénéfice d'une réhabilitation auditive précoce ? Ce bénéfice a été montré essentiellement chez les sourds sévères ou profonds. Dans la surdité il n'y a pas « sourd » et « pas sourd ». Il y a des surdités légères, qui sont des surdités qu'on a quand on a une otite par exemple ; des surdités moyennes, qui sont des surdités qu'on peut avoir par exemple parce qu'on a une atteinte de l'oreille interne, ou parce qu'on a des osselets mal formés. Il y a un développement du langage, mais il y a un retard important et des difficultés scolaires importantes (entre 40 et 70 dB de perte) ; et des surdités sévères ou profondes, qui sont des surdités qui, lorsqu'on ne les réhabilite pas et qu'on ne les prend



pas en charge, ne s'associent pas à une apparition spontanée du langage oral. C'est là qu'on va avoir vraiment des questionnements sur les modes de communication.

Le bénéfice de la réhabilitation précoce a été surtout montré chez les sourds sévères et profonds. La conjonction des études cliniques et des études plus fondamentales montrent qu'on a une période de plasticité des voies auditives centrales estimée jusqu'à l'âge de 3 ans, qui fait que, si la réhabilitation de l'audition n'est pas faite précocement, on aura des séquelles définitives sur ces voies centrales, non seulement sur la perception de la parole, même réhabilitée, même avec un implant cochléaire, mais également sur le développement du langage oral. Cela a été bien montré dans de multiples études.

Si on ne fait pas de dépistage néonatal, si on fait un dépistage sur les facteurs de risques, on va tout d'abord dépister moins de 50% des surdités (parce que plus de 50% des surdités ne s'associent à aucun facteur de risque particulier, ni familial, ni environnemental).

La liste des facteurs de risque tout à fait classiques de surdité concerne la majorité des nouveau-nés qui sortent de réanimation néonatale ou de néonatalogie : le petit poids de naissance, l'anoxie à la naissance, une détresse ventilatoire et une ventilation pendant plus de 5 jours, tout ce qui est infections fœtales, et, sur le plan plus central, on a les hyperbilirubinémies sévères qui donnent des atteintes neurologiques centrales, les troubles neurologiques centraux autres, les méningites bactériennes, et chez les enfants qui ont eu des aminosides en fin de grossesse ou en période néonatale, dans les protocoles courts et dans les traitements de plus de 5 jours, des malformations cervico-faciales, et en général, tous les syndromes polymalformatifs, et enfin, un antécédent familial de surdité de l'enfant ou de l'adulte jeune (pas de surdité liée à l'âge).

Il faut savoir que si on les recherche en maternité, (en néonatalogie c'est différent) il faut vraiment une enquête policière pour arriver à les retrouver, et il faut poser des questions très pertinentes, et malgré tout, on ne détecte que 50% des surdités. Ce n'est pas mal, mais on passe quand même à côté de beaucoup de choses.

Comment dépister ?

Avant, on avait des systèmes de babymètre, qui envoyaient des sons très forts. Tout cela a montré la preuve de son inefficacité. Par contre, on a deux méthodes fiables en période néonatale, une méthode qui est bien connue en France et qui a été largement utilisée, qui s'appelle les oto émissions acoustiques, et une deuxième méthode qui s'appelle les potentiels évoqués auditifs automatisés.

Je ne vais pas rentrer dans le détail de ces méthodes, mais les oto émissions acoustiques testent une boucle réflexe entre oreille externe, oreille moyenne et oreille interne, et retour.

On envoie un son par les voies naturelles, cela va à l'oreille interne et la stimule, elle fonctionne et répond ; elle émet elle aussi un son, un tout petit son, qui est enregistré en retour. Ce qui veut dire que, si jamais votre nerf auditif ne fonctionne pas, les oto émissions acoustiques sont quand même normales, puisqu'on n'en a pas besoin pour avoir des oto-émissions acoustiques, c'est une boucle réflexe. Donc ces oto émissions acoustiques sont très bien, mais il ne faut pas les utiliser dans les cas où on a un risque d'atteinte du nerf auditif ou des voies auditives centrales, en particulier chez tous les nouveau-nés en néonatalogie et en réanimation. C'est très bien pour le nouveau-né en maternité, c'est facile de former le personnel, c'est un test fiable

Le deuxième test, ce sont les potentiels évoqués auditifs automatisés. C'est un test qui est un petit peu plus long à faire, qui est plus fiable parce qu'il détecte toutes les surdités, même celles qui sont dues au nerf auditif et aux voies centrales. Il est un petit peu plus cher, et c'est un petit peu plus long de former le personnel. Il a des avantages et des inconvénients, en tout cas c'est la méthode de choix pour les enfants à risques, en réanimation néonatale, et en néonatalogie.

Ces deux types de test sont non invasifs et tout à fait indolores pour le bébé. Cela dure entre 3 et 20 minutes, selon la vitesse de réponse. Le principe, dans tous les programmes mondiaux, c'est que cela soit fait par le personnel de maternité, et non pas par du personnel spécialisé, en particulier ORL, médecin, orthophoniste... sinon on va avoir une très mauvaise couverture, car on n'arrive pas à couvrir toutes les vacances, la nuit, le jour...

Ce qui est absolument fondamental, c'est comment former ce personnel de maternité, parce qu'on se rend compte, dans les enquêtes qui sont faites sur le dépistage, que les familles perçoivent très bien ce dépistage, mais que, par contre, les mauvaises informations ou les mauvais mots qui ont été prononcés restent.



Ces tests ont pour but de vérifier l'audition, ce n'est pas un diagnostic de surdité.

En gros, selon le type de tests, dans 98 à 99% des cas, quand on fait ces tests, on arrive à vérifier l'audition et on montre qu'elle est normale ; dans 1 à 2% des cas, le test n'est pas concluant, donc on refait en général le test le lendemain, avant la sortie de la maternité et, si l'audition n'a pas pu être vérifiée, on transfère les enfants dans un centre diagnostique d'emblée, un centre référent pour la surdité - cela dépend de l'organisation des programmes -

Soit, ils vont dans une structure intermédiaire, soit éventuellement ils reviendront peut-être dans la maternité pour faire le test, cela va dépendre des agences régionales de santé.

Dans cette cohorte, c'est là qu'on va trouver les enfants sourds. Enfin, on va revérifier l'audition où, 9 fois sur 10, elle va être normale, 1 fois sur 10 on aura une surdité, et on se retrouve avec notre prévalence de 1 sur 1000.

Quand on dit que les tests ne sont pas fiables, effectivement, le diagnostic de surdité à la maternité n'est pas un diagnostic de surdité, on fait de la vérification de l'audition. C'est par ce biais qu'on va repérer les surdités. On ne va jamais parler de surdité à la maternité.

Il est très important que les familles soient informées correctement.

Ceci est un test d'oto émission acoustique : il y a une petite sonde, avec un petit embout jetable, qu'on va mettre en place dans un conduit puis dans l'autre

Cela peut être impressionnant, mais le petit nouveau-né dort. On commence par coller les électrodes, qui vont être branchées, les coques qui sont jetables vont servir d'écouteur.

On nettoie le front parce qu'il est gras chez le bébé, on en met deux derrière la nuque et une sur le front. On peut mettre un petit bonnet ou un petit bandeau pour ne pas coller les coques et on envoie le test. Cela va très vite : il y a un petit boîtier à côté et on attend que ça réponde : passe ou réfère. Si cela passe, c'est que les deux oreilles passent ; si cela réfère, c'est qu'il faut référer l'enfant parce qu'il y a une oreille qui ne passe pas.

C'est un test rapide, mais quelquefois cela peut être plus long, parce que le nouveau-né se réveille.

Qu'est-ce que cela va apporter de prendre en charge précocement tous ces cas ? Si on fait un diagnostic tôt, puisque finalement on va avoir une suspicion à la sortie de la maternité, 15 jours après on va faire un test de dépistage, en maternité les tests n'auront pas été concluants, puis on refait un test après, qui est anormal, et ensuite on va partir sur l'étape diagnostique dans un centre de diagnostic ; alors qu'est-ce que cela va apporter d'avoir fait un diagnostic de surdité à 1 mois au lieu de le faire à 18 mois pour une surdité profonde ?

Quand on dit 16 mois, c'est en Ile-de-France, mais, dans la région Nord Pas-de-Calais, c'est 18 à 24 mois pour les surdités profondes, c'est dramatique.

D'une part, on va mettre en place tout de suite la guidance parentale : conseiller ces parents, faire une prise en charge par une psychologue, leur apprendre à communiquer tout de suite avec leur bébé, à ne pas faire d'erreur, des erreurs qu'on peut voir parce qu'il y a des parents qui ne savent pas et qui sont en détresse. Cela permet aussi que les annonces soient multidisciplinaires, parce que dans les centres de diagnostic, les gens savent faire, et ne pas avoir une annonce sur un PEA qu'on fait à 18 mois, où quelqu'un annonce tout d'un coup « votre enfant doit être sourd, car il n'y a pas de réponse au PEA ». Cela n'existe plus.

Deuxièmement, dans la recherche de la cause de la surdité, il y a des choses qu'on peut faire à la naissance, et qu'on ne pourra plus faire après, en particulier quand on diagnostique à 18 mois ou 2 ans, en particulier en ce qui concerne certaines infections, comme le cytomégalovirus, on a des tests beaucoup plus fiables quand on les fait très tôt, plutôt que les faire à 1 ou 2 ans de vie. Ce diagnostic a vraiment un intérêt, parce que ce sont des surdités qui évoluent, et ce sont des surdités où il y a également des problèmes d'apprentissage, des problèmes cognitifs associés. Il faut le savoir et il faut le prévoir, c'est très important.

Et puis on va rechercher précocement certains syndromes. En particulier, il y a un syndrome qui associe une anomalie cardiologique à une surdité profonde. Ce n'est pas très fréquent, mais on rend énormément service à ces sourds profonds, en donnant un traitement préventif qui va éviter les morts subites, à lui et à sa famille.

Enfin, pour les surdités sévères et profondes, avant de se lancer sur la réhabilitation de l'audition, l'appareillage, il y aura toute une période où les parents vont pouvoir travailler sur l'acceptation du diagnostic, et l'information sur les différents modes de communication qu'on peut proposer à leur enfant. C'est très important.



Pour la réhabilitation de l'audition, au décours du dépistage, environ 95% des familles choisissent que l'audition soit réhabilitée, qu'elles soient entendantes ou pas, d'ailleurs. On a environ 90% des parents d'enfants sourds qui sont entendants, on a 10% des familles qui ont un ou deux parents qui sont sourds, et sur ces 10%, la moitié communique en langue des signes. Il y a 5% de familles signantes et 95% de familles à l'oral. La grande majorité des familles souhaitent que leur enfant parle, et souhaite une réhabilitation de l'audition, qu'on va mettre en place dès l'âge de 3 mois.

Où en est-on dans le monde, et où en est-on en France ?

Dans presque tous les pays, le dépistage se fait en maternité et par du personnel paramédical, sauf par exemple aux Pays-Bas et dans un ou deux autres pays, où il y a un vrai suivi post natal organisé, avec des passages à domicile le premier mois. Ce dépistage peut être fait décalé de quelques semaines, ce qui est infaisable en France, puisque on n'a pas d'organisation de la périnatalité dans ce sens, et une fois sortie de la maternité, les quelques programmes qu'il y a eu montrent qu'on a déjà, à 3 mois, 50% de perdus de vue à l'échelon d'un département, et je ne parle même pas à l'échelon de la France.

Donc, en Europe, la très grande majorité des pays mettent en place le dépistage néonatal. 10 pays ont une loi qui le rend obligatoire, 16 ont une forte recommandation des autorités de santé, et 13 dépistent plus de 90% de leurs nouveau-nés, ce qui veut dire qu'ils ont déjà le dépistage universel, comme les USA, l'Australie et le Japon.

En France, on est très en retard. Environ 30% des nouveau-nés sont dépistés, dont 10% dans un programme national de la Caisse, qui continue actuellement, qui se fait dans 6 régions, mais pas dans toutes les maternités de la région (une trentaine de maternités réparties sur 6 régions) et 15-20% dans les programmes à financement local, par le Conseil Régional ou la Région, comme la région Champagne-Ardenne par exemple, où il y a assez peu de naissances, mais qui dépiste tous ses nouveau-nés depuis maintenant plusieurs années.

Sur le plan de la loi, il y a eu plusieurs allers-retours législatifs en 2010-2011. A chaque fois, on en parle, la loi est retoquée, elle revient, elle repasse.

En France, on prend le temps. Pour le premier groupe de travail sur le dépistage, on était comme les autres pays dans le monde en 2002-2003, pour arriver à « pondre », entre 2005 et 2007, un programme expérimental de la Caisse d'Assurance Maladie, dont je vous parlais, qui a été depuis prolongé, avec des évaluations, des études, des nouveaux groupes de travail, des recherches de nouveaux protocoles moins coûteux, plus performants.

En 2010-2011, il y a eu une mission parlementaire, et on a eu plusieurs allers-retours entre le Parlement et le Sénat. A chaque fois, cela a été cassé par le Conseil Constitutionnel parce que, comme le programme parlementaire est chargé, il avait inclus cette loi au sein d'autres lois et le Conseil Constitutionnel a estimé que cela ne se faisait pas, que cette loi devait être discutée séparément. Donc, cela n'a pas été refusé sur le fond mais sur la forme, à deux reprises.

Le 23 avril 2012, l'arrêté est paru par voie réglementaire (un arrêté ministériel qui généralise le dépistage) mais premièrement, cet arrêté, contrairement à la loi, ne marque pas que cela doit être mis en place dans les deux ans, il n'y a pas de délai ; et deuxièmement, cela dépend d'un cahier des charges national. Or, dans ce cahier des charges, il faut savoir qu'en France on a des difficultés très particulières de mise en place du dépistage néonatal, et il est important de savoir pourquoi. Le bénéfice est certain et les preuves sont multiples dans la littérature. Je vous passerai un petit film pour vous montrer le niveau de langage qu'a un petit enfant pris en charge tôt, bien pris en charge, qui est d'une famille avec un papa sourd. Vous verrez comment il parle ; cela vous donnera une idée de ce que donne une prise en charge rigoureuse, et comment on doit faire, évidemment chez des enfants qui n'ont pas de troubles associés, ce qui représente à peu près environ les ¾ des enfants.

Pourquoi y a-t-il une opposition de certaines associations de sourds ? Déjà mettre en place les dépistages coûte cher et ce n'est pas facile, mais si en plus les associations de patients s'y opposent, cela freine évidemment. Ce n'est pas les associations de patients, mais ce sont des associations de sourds, essentiellement des associations de sourds adultes. C'est vrai que l'oral d'un sourd profond, même bien oralisé, avant l'implant cochléaire, était un oral difficile, et que pour beaucoup d'entre eux, quand ils ont découvert la langue des signes, cela a été une révélation ; ils ont pu enfin s'exprimer, comprendre, et se faire comprendre exactement comme ils voulaient.

Pour certains de ces sourds, il y a eu une énorme souffrance et donc, pour eux, l'oral c'est le diable. Ils estiment que la langue naturelle des sourds c'est la langue des signes, et que l'oral n'est pas une langue naturelle. Vous allez voir ce petit enfant implanté, qui représente pas mal ce qu'on a chez les enfants à l'entrée au CP, sa langue orale est complètement naturelle. Il y a eu un avant et un après.



En ce qui concerne l'historique, c'est l'abbé de l'Epée qui, au 18<sup>ème</sup> siècle, a inventé toute cette éducation des sourds avec la langue des signes. Cet historique de la langue des signes française fait qu'il y a un contexte particulier.

Ceux qui n'ont pas pu bénéficier de l'implant et qui ont été oralisés, certains qui ont eu une éducation surtout oraliste et qui n'ont eu la langue des signes qu'après, l'ont très mal vécu ; ils ont assez souvent une mauvaise maîtrise de l'oral et de l'écrit. Il y a donc un anti oralisme, un anti langue orale, un anti implant cochléaire et une crainte de disparition d'un mode de communication et surtout d'une langue, la langue des signes, et de toute la culture qui va avec, puisqu'il y a des spectacles ... On comprend très bien que, pour eux, ce soit difficile, mais on peut s'organiser pour arriver à poursuivre cette langue des signes et que les deux soient compatibles.

Je vais vous montrer ce film d'un petit garçon qui est avec son orthophoniste en train d'être testé, et vous verrez qu'elle fait ce test en cachant sa bouche. Il est donc en audition pure.

En attendant le dépistage universel, parce qu'il n'est pas encore mis en place, il faut une vigilance de tous les professionnels de santé de la petite enfance sur les signes d'appel, il y a des bornes qui sont un peu tardives, mais qui sont très précises. Normalement, dès 6 mois, on réagit à l'appel du prénom, mais il y a quand même des variabilités individuelles. Ce qui est très fiable, c'est si à 9 mois il n'y a pas de redoublement de syllabes, dans ce cas il faut aller très vite faire tester l'audition dans un centre spécialisé dans la surdité de l'enfant. A 14 mois, s'il n'y a pas de mots signifiants (il doit y avoir au moins papa, maman gâteau...) il faut aussi tester l'audition. Egalement s'il ne comprend pas les désignations simples (montre le nez, montre la bouche...), si on a un vocabulaire absent ou limité à 2-3 mots, - normalement on doit être entre 30 et 50 mots - et à 3 ans on doit faire des petites phrases simples et on doit être compris par tout le monde et pas que par son entourage.

Deuxième chose, il faut dépister par PEA automatisé tous ceux qui ont un facteur de risque à la naissance. Mais si déjà en néonatalogie, en maternité, tout le monde était testé ! Les néonatalogistes disent qu'ils sont tous testés, mais si on regarde, cela couvre à peine 40% des nouveau-nés sortant de maternité, parce qu'ils passent au travers ; ce n'est pas systématisé, il n'y a pas de rappel des perdus de vue, ils sortent, ils sont opérés, ils sont transférés, ils ne reviennent pas.....

En fait, même ceux qui ont des facteurs de risque sont très mal testés en France.

### **DOCTEUR MARINE PARODI**

#### Prise en charge pluridisciplinaire

Je vais aborder la problématique de la prise en charge et, chez l'enfant, c'est un vaste sujet.

Ces prises en charge sont extrêmement variables en fonction des cas. Elles regroupent plusieurs volets :

- La prise en charge médico-chirurgicale,
- La prise en charge audioprothétique, quand on fait une réhabilitation de l'audition,
- La prise en charge orthophonique, qui est indissociable de la prise en charge médicale,
- La prise en charge scolaire, extrêmement variable d'un enfant à l'autre,
- La prise en charge socio-administrative, avec les mesures qui peuvent être mises en route pour les enfants,
- Et enfin, la prise en charge psychologique.

La prise en charge de la surdité, comme vous l'a expliqué Françoise DENOYELLE, est extrêmement variable en fonction tout d'abord du degré de surdité.

Les surdités sont classées en fonction de leur gravité.

Quand on a une perte entre 20 et 40 dB, on parle de surdité légère, quand on a une surdité entre 40 et 70 dB, on parle de surdité moyenne, et quand on a une perte entre 70 et 90 dB, on parle de surdité sévère, et au-delà de 90 dB, on parle de surdité profonde et de cophose au-delà de 120 dB (c'est le bruit d'un avion qui décolle).

En fonction de son degré de surdité, il y a un retentissement sur l'apprentissage et le développement du langage. En cas de surdité unilatérale, normalement, il ne doit pas y avoir de retentissement sur l'apprentissage du langage.

En cas de surdité légère, il peut y avoir quelques petites confusions phonétiques, un petit retard de langage, ils peuvent avoir des troubles de l'attention à l'école, être un peu agité.



En cas de surdité moyenne, ce sont des enfants qui ont un retard important de langage, qui perçoivent des bruits à forte intensité, et, en général, ce sont des enfants qui ont trouvé divers moyens d'adaptation : la lecture labiale, la suppléance mentale.

La surdité sévère ne permet pas de développer un langage spontané.

La sévérité et le retard de langage augmentent en cas de surdité prénatale, c'est-à-dire de surdité congénitale, ou de surdité qui a été acquise avant le langage, et, bien sûr, en cas de difficulté associée.

La prise en charge varie en fonction du degré de surdité, c'est ce qu'on a vu, et en fonction du type de surdité.

Il y a deux types de surdités :

Les surdités de transmission, qui sont dues à une atteinte de l'oreille externe, c'est-à-dire le pavillon de l'oreille, le conduit auditif ou l'oreille moyenne (le tympan, la caisse du tympan et les osselets). Ce sont le plus souvent des pathologies actives ; il n'y a pas d'atteinte de l'oreille interne et ce sont des surdités qui n'excèdent pas 60 Db. On reste donc dans des seuils moyens. En général, ce sont des surdités qui sont accessibles à un traitement médical ou à un traitement chirurgical.

La plus fréquente est l'otite séreuse, c'est-à-dire du liquide qui stagne derrière le tympan. Ce qui a pour conséquence, chez le petit enfant, des otites moyennes aiguës à répétition, des obstructions nasales, des pathologies de type chronique, avec le cholestéatome et les rétractions tympaniques, les traumatismes du rocher, qui sont plus rares, qui peuvent entraîner des luxations des osselets et des surdités de transmission.

Et dans le cas de pathologies malformatives avec des aplasies mineures, ce sont des malformations des osselets qui donnent aussi des surdités de transmission. Les aplasies majeures sont des pathologies qui associent une malformation de l'oreille externe, voire une absence d'oreille externe, à des anomalies du conduit auditif et/ou des anomalies ossiculaires.

La surdité de transmission est donc accessible, dans la majorité des cas, à un traitement. Les otites séreuses sont traitées soit par traitement médical, antibiotiques et corticoïdes, et si c'est un échec, on pose un aérateur transtympanique associé ou pas à une adénoïdectomie, c'est-à-dire à une chirurgie d'exérèse des végétations.

En cas de perforation tympanique, c'est accessible à un traitement avec une fermeture de la perforation tympanique.

En cas de malformation ossiculaire ou d'otite chronique, on peut remplacer la chaîne ossiculaire qui est détruite ou malformative.

Les surdités de transmission sont accessibles à un traitement chirurgical, mais pas toujours dans les premières années de vie.

En effet, sur les pathologies malformatives, les enfants ne sont pas opérés dès la naissance. Donc, en général, l'audition est d'abord réhabilitée avec une audioprothèse, puis lorsqu'ils sont plus grands, cela peut être accessible à une chirurgie.

La pose d'aérateur est en général accessible aux enfants à partir de 12 mois, et la tympanoplastie chez les enfants d'au moins 3 ans voire plutôt 6 ans.

Autre type de surdité, les surdités de perception, qui sont dues à un dysfonctionnement de l'oreille interne. La majorité des causes de surdité chez l'enfant et des surdités congénitales, sont en général des surdités d'origine endocochléaire, c'est-à-dire qu'il y a un dysfonctionnement des cellules ciliées de l'oreille interne. Elles sont de degrés variables. Elles peuvent être de légère à totale. Elles peuvent être congénitales ou acquises et accessibles à un appareillage.

Les surdités de transmission sont en général accessibles à un traitement médical. Elles nécessitent dans la majorité des cas de faire un bilan avec un scanner des rochers et en fonction du contexte, elle est accessible à un traitement chirurgical ou à un appareillage ou les deux. La surdité de perception est accessible à un appareillage et elle nécessite le plus souvent une orthophonie. On reviendra sur le bilan tout à l'heure.

### L'appareillage de l'enfant

Les indications d'appareillage se sont un peu étendues. Initialement, on considérait que c'était plutôt pour les surdités bilatérales avec des degrés de surdité moyens. De plus en plus, on a tendance à



appareiller les surdités unilatérales lorsqu'il y a un retentissement sur l'acquisition du langage ou sur l'apprentissage, la concentration, ou quand il y a des difficultés scolaires.

On peut aussi appareiller une surdité légère, également en fonction du retentissement, du retard du langage...

On peut appareiller des surdités avec des encoches sur les fréquences aiguës et, de toutes les façons, on appareille les surdités moyennes à profondes de manière bilatérale.

Cet appareillage doit être accompagné systématiquement d'une orthophonie, d'une guidance parentale, et en fonction, d'une orientation scolaire à partir de 3 ans.

### Particularités de l'appareillage chez l'enfant

On appareille systématiquement en stéréophonie, c'est-à-dire qu'on appareille toujours les deux oreilles dans le cas de surdité bilatérale. La stéréophonie est indispensable car cela permet d'améliorer la compréhension dans des milieux bruyants et cela permet aussi de localiser des sons.

L'enfant est quasiment toujours appareillé en contour d'oreilles. On n'appareille pas les enfants en intra-auriculaire, comme on peut le faire chez les adultes. Les conduits ne s'y prêtent pas et il y a toujours des zones souples pour permettre une meilleure étanchéité, un meilleur fonctionnement de l'appareil.

Il y a bien sûr des limites à l'appareillage, en particulier sur les surdités profondes, sur lesquelles on a besoin de beaucoup amplifier le son. Il y a deux problèmes qui se posent et qui expliquent ces limites, c'est le phénomène de recrutement, qui est augmenté en cas de surdité, c'est-à-dire qu'il y a un seuil douloureux qui est atteint plus rapidement, et un phénomène de distorsion, c'est-à-dire que les sons perçus par l'enfant sourd ne sont pas retransmis comme nous on les entend et donc la reconnaissance et les acquisitions ne se font pas bien.

Donc, les enfants sont appareillés en contour, avec un embout qui va vers l'oreille. Le but est d'amplifier le son. Il y a un phénomène de filtrage qui permet de distinguer les bruits du son, c'est-à-dire que les bruits de fond doivent être normalement moins amplifiés que les bruits de la parole. Il y a un phénomène de compression, c'est-à-dire qu'on comprime toutes les fréquences en plusieurs petites fréquences.

Il peut exister une distorsion en particulier dans les cas de déficits auditifs profonds où on a besoin d'amplifier énormément les sons perçus, avec des limites, dans ces cas-là, de l'appareillage.

C'est l'ORL qui prescrit l'appareil, et c'est l'audioprothésiste qui choisit, avec le patient, le type d'appareil dont il a besoin.

La prise en charge : d'après la loi de 2005 sur le handicap, elle est faite sur prescription médicale. Il faut préciser si c'est uni ou bilatéral. On précise les informations médicales, les audiogrammes, le type de surdité.

L'appareillage est pris en charge à 100% pour les enfants et les adolescents de moins de 20 ans. Il est remboursé sur la base de 900 à 1400 € par appareil selon le déficit auditif. Donc en général, les enfants ont un appareillage efficace dont le coût n'a pas à être supporté par les parents.

La prise en charge permet le renouvellement d'embouts (4 par an). Il y a un forfait annuel d'entretien et de prise en charge pour les piles.

Il n'y a pas de recommandation officielle sur le renouvellement des appareils. En général, les enfants les changent environ tous les 5 ou 6 ans. C'est pris en charge par la Caisse d'Assurance Maladie.

### L'âge d'appareillage

On peut appareiller un enfant à partir de l'âge de 3 mois. Cela dépend du projet que font les parents pour leur enfant. Comme l'a dit Françoise DENOYELLE, dans les cas de familles qui ne pratiquent que la langue des signes, et qui ne souhaitent pas de mode de communication oraliste, certains parents signants peuvent refuser l'appareillage.

Pour ceux qui souhaitent un mode de communication oraliste, on peut appareiller à partir de l'âge de 3 mois. On attend que les bébés commencent à pouvoir tenir leur tête pour les appareiller, avec, au début, des périodes d'appareillage de quelques heures par jour. De toute façon, les enfants passent encore beaucoup de temps à dormir.

Je vais vous parler de l'implant cochléaire, qui arrive lorsque l'audioprothèse ne suffit plus à retranscrire les sons et la parole de façon correcte.

Les critères d'implantation : initialement, c'était pour les surdités profondes, sans bénéfice prothésique, avec un profil familial et psychologique favorable, c'est-à-dire une famille qui a un projet





oraliste pour son enfant, un environnement orthophonique et scolaire qui soutient le projet d'implantation cochléaire, et un mode de communication qui s'est déjà développé avant l'implant.

### Le principe de l'implant :

Vous avez une coupe de l'oreille avec le pavillon, le conduit, la caisse de l'oreille moyenne et le colimaçon qui est l'oreille interne. Le but de l'implant cochléaire est d'aller mettre une électrode dans le colimaçon, dans l'oreille interne. Ce porte-électrodes, qui comporte en général 22 électrodes, va permettre de retranscrire le son sur différentes fréquences. On a donc une qualité de perception de la parole qui est bien meilleure qu'avec un appareil auditif. Cela permet de sélectionner les fréquences qu'on entend. C'est-à-dire que, pour un son entendu, cela va stimuler un endroit de la cochlée, et donc un son correspondra à une électrode et, au lieu d'amplifier de façon très importante tous les sons, comme le font les appareils, on va pouvoir sélectionner les sons, et en particulier avoir une meilleure intelligibilité en matière de reconnaissance des sons, et de reconnaissance du langage.

Les critères d'implantation chez les enfants étaient réservés aux surdités profondes avec des enfants qui avaient un gain prothétique supérieur à 60 dB avec une intelligibilité, c'est-à-dire avec une reconnaissance des mots qui n'était pas bonne (inférieur à 30%), et toujours dans un environnement oraliste et avec une prise en charge orthophonique intensive.

De plus en plus, les indications à l'implant cochléaire se sont élargies. Avant on ne pouvait pas implanter des enfants qui avaient des malformations internes. La configuration anatomique ne permettait pas d'opérer ces enfants et d'aller mettre le porte-électrodes dans l'oreille interne.

De plus en plus, en dehors des malformations très importantes, on peut quand même implanter des enfants qui ont des malformations d'oreille parce que la technologie a évolué, on a de nouvelles électrodes qui peuvent s'insérer plus facilement dans le colimaçon, ce n'est plus une contre indication formelle.

L'ossification cochléaire peut se présenter dans certains cas de méningites, en particulier des méningites à pneumocoques, qui sont des méningites à risque de surdité. Il n'y a plus de liquide qui circule dans la cochlée. Initialement, ces enfants ne pouvaient pas être implantés, mais c'est aussi en train de changer.

### Les pathologies associées et les troubles du comportement

Maintenant, on implante aussi des enfants pour lesquels il n'y a pas qu'une surdité isolée.

Comme Sandrine MARLIN vous l'expliquera, la surdité peut s'intégrer dans plusieurs syndromes, en particulier dans la foetopathie à CMV, où il n'y a pas que des atteintes de l'oreille interne, mais aussi des atteintes cérébrales, avec des enfants qui peuvent présenter des troubles du comportement. On les implante de plus en plus.

### Les auditions résiduelles

Initialement, on n'implantait pas les enfants qui avaient une audition résiduelle ; maintenant dans certains cas, dans les cas de surdités où il y a une chute sur les fréquences aiguës, dans les cas de surdités sévères, dans les cas de surdités asymétriques, on peut proposer un implant cochléaire.

On peut proposer aussi un implant avant 12 mois, cela va dépendre aussi du dépistage. Comme vous l'a expliqué Françoise DENOYELLE, il y a un phénomène de plasticité cérébrale et pour avoir de très bons résultats sur le langage, il faut implanter un enfant de façon précoce. En général, on dit que pour une surdité congénitale profonde, un implant doit être implanté avant l'âge de 3 ans, voire de 2 ans, pour avoir les meilleurs résultats possibles.

Les études récentes sur l'implant avant 12 mois ont montré des résultats, avec des niveaux de langage chez les enfants implantés et chez les enfants normaux entendants, similaires.

Cet implant avant 12 mois nécessite une prise en charge précoce et un diagnostic précoce de la surdité.

Depuis 2012, l'HAS autorise l'implantation bilatérale. Initialement, en France, on implantait les enfants que de manière unilatérale, pour des questions de budget. Mais les études ont également montré qu'une implantation bilatérale améliore la compréhension dans le bruit et la stéréophonie, comme je vous l'ai expliqué.



### L'implant du tronc cérébral

C'est un implant qu'on met directement dans le tronc cérébral quand il y a un problème de nerf auditif ou un problème majeur d'oreille interne.

### Le mode de financement

L'implant cochléaire fait partie de la liste des produits et des prestations remboursables. Son prix est d'environ 22.000 €. Le remboursement permet de changer le processeur externe (la partie qui vient se fixer sur l'aimant) tous les 5 ans.

### L'orientation des enfants sourds et la prise en charge

Il faut une prise en charge orthophonique. Son intensité et le mode de prise en charge seront bien sûr dépendants du niveau de surdité. L'orthophonie peut se faire en milieu libéral. Il y a des enfants appareillés ou même implantés qui ont une prise en charge orthophonique uniquement en libéral, soit par le biais d'établissements au niveau des CAF, pour les enfants de moins de 3 ans, soit au niveau des SAFEP (Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce) ; pour les enfants de plus de 3 ans, c'est au niveau des SSEFIS. Il y a beaucoup de structures dans lesquelles il peut y avoir une prise en charge orthophonique ainsi que les établissements spécialisés.

Pour les enfants implantés, le succès de l'implant cochléaire sera aussi dépendant de la prise en charge orthophonique. Les études montrent que pour qu'il y ait un bon résultat sur le langage il faut qu'il y ait au moins 3 séances de rééducation par semaine. C'est indissociable de l'intervention.

### Lieux de vie et structure scolaire

Avant 3 ans, ce sont les mêmes que pour les enfants normaux entendants, soit dans la famille, soit avec une assistante maternelle. Les enfants présentant une surdité sont pris en charge dans les crèches.

Après 3 ans, c'est très variable d'un enfant à l'autre, en fonction de son degré de surdité, de sa prise en charge, de ses pathologies associées.

De plus en plus d'enfants implantés vont dans l'école de quartier, avec ou sans aide. Parfois, ils ont une scolarité strictement normale, soit dans le cadre d'écoles intégrantes, c'est-à-dire d'écoles dans le cadre d'Instituts spécialisés où les enfants vont à l'école et où ils peuvent avoir des séances d'orthophonie. Soit ils sont dans des classes spécialisées dans une école ordinaire, ou dans un centre spécialisé pour enfants sourds ou des centres spécialisés pour des enfants qui présentent des polyopathologies.

### Prise en charge

Quand on prend en charge un enfant sourd, il y a plusieurs démarches administratives à faire, indispensables pour que l'enfant puisse évoluer de façon correcte.

La première, c'est de faire une prise en charge pour une Affection Longue Durée, donc une prise en charge à 100%, il faut rajouter que cela dépend de l'article 322-3-6. La prise en charge est jusqu'à 20 ans. Il faut faire un renouvellement de cette prise en charge à 100% tous les 5 ans.

Elle prend en charge les soins médicaux, paramédicaux, les prothèses auditives à hauteur de 1.400 € par prothèse auditive, les frais de transport.

La surdité est encadrée par la loi du handicap de février 2005. Il faut faire aussi une demande à la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées). C'est indispensable et c'est au médecin de remplir le certificat médical. La MDPH, est le centre qui va coordonner tout l'environnement de l'enfant sourd, va évaluer les besoins, va délivrer les allocations dont il a besoin, va élaborer un plan de vie avec des prestations, une orientation scolaire et une orientation médico-sociale professionnelle.

La MDPH délivre deux types d'allocations : AEEH (Allocation d'Education pour Enfant Handicapé) et la PCH (Prestation de Compensation pour le Handicap). L'AEEH est une allocation de base avec 6 niveaux de complément : une majoration en cas de parent isolé, et la PCH c'est plutôt une prestation avec des aides humaines.

Donc, en général, chez des enfants qui présentent une surdité, il y a plutôt une allocation qui est proposée plutôt qu'une PCH.

Les parents peuvent aussi bénéficier d'une carte d'invalidité si le handicap a été évalué à plus de 80%.



La prise en charge de l'enfant sourd est donc une prise en charge extrêmement variable d'un enfant à l'autre, d'un degré de surdité à l'autre, si c'est une surdité isolée ou si elle s'intègre dans une polyopathie. Elle se fait évidemment en fonction de l'âge de l'enfant, de son degré de surdité, de l'évolution de la surdité, de la disponibilité de la famille, du mode de communication.

### **QUESTION**

Comment faire le choix entre l'appareil auditif et l'implant ?

### **PROFESSEUR DENOYELLE**

La prise en charge d'un enfant sourd commence par un appareillage conventionnel, donc avec une prothèse auditive.

On commence toujours par faire porter à un enfant une prothèse auditive, quel que soit son degré de surdité.

Puis, on voit la façon dont il évolue. On sait qu'en général pour une surdité profonde, le gain de la prothèse traditionnelle ne sera pas suffisant pour le faire entrer dans une communication orale. Un bébé de 3 mois ne sera pas implanté à 3 mois, il sera d'abord appareillé. Le temps de faire le bilan, le temps de voir comment il progresse avec ses prothèses, on peut petit à petit s'orienter vers un projet d'implantation cochléaire.

La prothèse permet de faire entendre des choses à l'enfant, de stimuler les aires auditives, mais les sons qu'il entendra ne sont pas suffisants pour développer ses aires du langage. Donc, c'est en revoyant les parents et le gain qu'il a avec les prothèses, qu'on peut s'orienter vers un projet d'implant cochléaire.

### **QUESTION**

En ce qui concerne le dépistage, pendant combien de temps les oto-émissions sont-elles valables ? Jusqu'à quel âge ?

### **REPONSE**

N'importe quel âge

### **QUESTION**

D'autre part, savez-vous si on va avoir un choix qui sera dicté par les Agences Régionales de Santé entre les PEA et les oto émissions ?

Je suis pédiatre de maternité, comment va-t-on faire pour 3.000 accouchements et une durée de séjour de 2-3 jours ? C'est un problème.

### **REPONSE DENOYELLE**

En ce qui concerne les oto-émissions, on a entendu des contre propositions contre ce qu'ils appellent le dépistage ultra précoce (qui n'a rien d'ultra précoce, c'est un dépistage comme partout) en maternité. Si on dépiste entre 4 et 9 mois, comme cela a été proposé par Mme VOYNET, le problème est qu'on voit arriver l'otite séreuse à partir de 5 mois. On va donc avoir 30% des bébés avec un dépistage anormal. C'est une première chose.

Les oto-émissions peuvent être faites à tout âge, puisque c'est un élément de caractérisation des surdités. Pour le dépistage, c'est bien de le faire en maternité et jusqu'à quelques mois de vie, mais pas après.

Si vous êtes en néonatalogie et en réanimation, c'est le PEA automatisé et rien d'autres. Les otoémissions acoustiques ne sont pas assez fiables, elles passent à côté de toutes les surdités rétro cochléaires et il y en a 10 à 15% chez ces bébés-là. Par contre, en maternité, on peut faire ce que l'on veut, mais il est probable quand même qu'on demandera que cela ne soit pas fait pendant les 24 premières heures, car il y a plus de cas et on ne peut pas conclure avant la 24<sup>ème</sup> heure, ensuite on fait un test, et, éventuellement, on reteste.

En ce qui concerne le protocole exact, ce sera défini par chaque Agence Régionale de santé.

On discute aussi si on va dépister la surdité unilatérale ou la surdité bilatérale, on ne sait pas encore.

Par exemple, à Paris, on a un programme qui dépiste uniquement la surdité unilatérale (si une oreille passe, on s'arrête là).

On voudrait dépister les surdités bilatérales. La surdité unilatérale ne rentre pas dans les critères d'une maladie qui doit être dépistée. Or, avec les protocoles complets, on dépiste les unilatéraux et les bilatéraux, et il y en a 2/3 qui sont des unilatéraux ou des faux-positifs, et donc on déplace beaucoup de monde pour rien.



Tout cela sera défini dans le cahier des charges si on arrive à le faire un jour.

Si les séjours se raccourcissent, il faudra peut-être changer l'organisation périnatale. Il faudra peut-être qu'il y ait des passages à domicile.

Après le séjour en maternité, il va y avoir énormément de perdus de vue. Un essai a été fait dans le programme d'Indre et Loire, donc à une petite échelle ; ils rappelaient les gens au téléphone, ils rappelaient le pédiatre, mais surtout les milieux défavorisés, ceux qui ne peuvent pas se déplacer, tous ceux qui font de l'errance médicale... Tous ceux-là sont perdus, donc on est très vite à 50% de perdus de vue. En France, actuellement, il n'y a que la maternité qui permet de faire ce dépistage. Il faudrait un système de périnatalité avec un passage systématique d'une sage-femme ou d'une puéricultrice à domicile dans les semaines qui suivent la sortie.

### **QUESTION**

Est-ce que les tests pourraient être faits en crèche ?

### **RÉPONSE**

Pour le test de dépistage, comme pour tous les tests chez les petits, plus on est proche de la naissance, mieux c'est. Parce que les bébés dorment, et pour trouver un bébé qui dort, au calme, sans avoir tout le monde qui braille autour, je ne suis pas sûre que la crèche soit l'idéal. En plus, en crèche, pour allons trouver des enfants qui vont avoir du liquide derrière le tympan, environ 25 à 30%, qu'il faudra retester, et c'est inconcevable pour un programme de dépistage.

Le test de Moatti est très bien, mais il faut bien savoir le faire. C'est le test des jouets sonores. On bouge la main, l'enfant se tourne et on pense que l'enfant n'est pas sourd. C'est bien quand il n'y a pas de test néonatal.

### **DOCTEUR SANDRINE MARLIN**

Je vais vous parler des causes des surdités de l'enfant.

Pour déterminer quelle est la cause de surdité chez un enfant, la première chose à savoir, comme vous l'a dit Marine PARODI, c'est de savoir exactement où se situe le déficit. Est-ce que c'est une surdité de transmission, une surdité de perception, ou une surdité mixte. Car, évidemment, les causes ne sont pas les mêmes. Au niveau d'un embryon, l'origine des différents organes est différente. L'oreille externe, l'oreille moyenne, ont la même origine embryologique, l'oreille interne est différente, donc, évidemment, ce ne sont pas les mêmes causes sur le plan génétique si c'est une surdité de transmission, de perception, ou mixte.

La plupart des surdités de perception de l'enfant sont d'origine cochléaire, donc ce n'est pas un problème de nerf, comme on entend très souvent, mais un problème sensoriel, périphérique, des cellules de la cochlée. La première chose est de savoir où est le déficit et, dans l'immense majorité des cas, hormis les otites séreuses, c'est un problème de cellules ciliées internes.

Juste un tout petit rappel, sinon on ne peut pas parler de causes :

Ce sont ces cellules qui sont dans la cochlée qui vont transformer un phénomène mécanique, qui est la vibration sonore, qui se transmet au tympan, qui se transmet aux osselets, qui se transmet au liquide qu'il y a dans la cochlée, et donc ces cellules, qui baignent dans ce liquide, les petits cils - les petits prolongements - vont bouger, comme si c'était une anémone dans la mer avec une vague, et lors du mouvement de ces cils, un certain nombre de molécules va pénétrer dans ces cellules, parce qu'en fait, cela va ouvrir des portes, et c'est la différence de concentration entre ces différentes molécules, entre l'intérieur et l'extérieur de la cellule, qui va créer un influx électrique qui va partir dans l'air, et qui va aller jusqu'au cerveau. L'immense majorité des surdités de l'enfant est due à un déficit de ces cellules qui ne sont plus capables, pour des sons faibles et même pour des sons forts, de transformer ce phénomène mécanique en phénomène électrique. C'est bien un problème sensoriel et pas un problème neurologique.

Depuis 1995, on n'a cessé de trouver des gènes impliqués dans la surdité de l'enfant et grâce aux différentes découvertes qu'on a faites en génétique et aux études sur le plan épidémiologique, on sait que dans les pays développés, pour lesquels les infections périnatales sont plus faibles, environ 80% des surdités de l'enfant sont d'origine génétique (je ne parle pas des otites séreuses).



Qu'est-ce qui n'est pas génétique ? Une infection fœto-maternelle qui est l'infection à cytomégalovirus, sur laquelle je vais revenir ; quelques cas de toxoplasmose, mais maintenant c'est très anecdotique, parce qu'on la dépiste et on la traite ; des très fortes anoxies néonatales, avec des enfants prématurés qui vont en réanimation, et qui ont de multiples causes d'avoir des surdités, qui sont souvent des surdités neurologiques, des surdités centrales ; certains médicaments, qui sont toxiques pour les cellules cochléaires, et en particulier les aminosides, mais là, encore une fois, cela repose sur une sensibilité génétique, avec des enfants qui sont plus sensibles à cette toxicité que d'autres ; les méningites et les exceptionnelles fractures du rocher.

Dans les surdités génétiques, qui sont donc la grande majorité des surdités de l'enfant, vous en avez seulement 1 sur 10 pour laquelle la surdité va s'accompagner d'autres signes. C'est-à-dire que le gène va avoir une action au niveau d'autres organes. 9 fois sur 10, le gène, même s'il existe partout ailleurs, n'a comme répercussion qu'un déficit auditif. C'est isolé.

Un petit mot sur le cytomégalovirus en anténatal : Quelle est l'épidémiologie de cette infection ? J'ai repris l'étude la plus récente que j'ai trouvée, qui reprenait deux ans d'études à Antoine Béclère, et qui montrait que 50% des mamans qui étaient venues à Antoine Béclère pour une grossesse pendant cette période, étaient séronégatives, que 0,4% d'entre elles ont fait une séroconversion pendant le premier trimestre, et que 0,26% d'entre elles ont fait une séroconversion pendant le deuxième ou le troisième trimestre. 82% des bébés infectés pour qui on a des preuves, et où il y a du CMV dans le liquide amniotique, sont totalement asymptomatiques, et vont le rester pendant toute leur vie, d'où le problème du dépistage systématique du CMV pendant la grossesse, parce que le pronostic est extrêmement difficile à donner aux parents.

Que sait-on de la surdité dans les infections à CMV anténatal ?

On sait que dans 50% des enfants symptomatiques, il va y avoir une surdité. Un bébé qui a été infecté, et qui a des signes d'infection à la naissance, qui peuvent être des signes de retard de croissance, des signes neurologiques, des signes hépatiques, hémato....50% vont être sourds, ou vont développer une surdité pendant les 10 premières années de vie.

Selon les études et selon les pays, entre 8 et 18% des enfants qui n'ont pas de signes à la naissance, mais pour qui on sait qu'ils ont été infectés, sont sourds à la naissance ou vont développer une surdité.

Nous, on a voulu faire le chemin inverse. On a fait une étude très récente qui est en train d'être publiée : on a pris 100 enfants de moins de 3 ans qui avaient une surdité de perception, dépistée dans les différents hôpitaux de Paris, et on a récupéré pour ces enfants la carte de Guthrie. On a fait un test génétique pour voir s'il y avait du virus au niveau du Guthrie et on a essayé de savoir quel était le pourcentage d'enfants sourds à la naissance (surdité bilatérale) pour laquelle la cause était probablement le CMV. On en a retrouvé 8%.

Ce sont des enfants qui ont eu aussi une enquête génétique. Ils auraient pu avoir le CMV et avoir une autre cause. Ceux-là, n'ont pas d'autre cause.

Donc, on a comparé les enfants qui étaient sourds CMV et les enfants sourds sans CMV, pour voir s'il y avait des critères différents. On trouve qu'il y a beaucoup plus de retards, en particulier de retards moteurs, et ils ont tous des anomalies cérébrales qui peuvent être mineures (c'est en général des anomalies de la substance blanche). Donc, ils n'ont pas qu'une surdité et quand on les voit évoluer, cela se confirme.

Un petit rappel sur la génétique :

Vous savez qu'on a des cellules, que dans ces cellules, il y a un noyau, que dans ce noyau il y a des chromosomes, qui contiennent l'information génétique qui va par paires et c'est exactement comme si vous faisiez des phrases avec simplement 4 lettres : un A, un T, un C, un G. Chaque lettre est une phrase : elle peut être très courte ou immense. Certains sont des vraies encyclopédies, d'autres ont un sujet et un verbe. Ces gènes viennent de la moitié des chromosomes du père et de la moitié des chromosomes de la mère.

Si on regarde une vision panoramique des surdités génétiques, on voit que 10% s'accompagnent d'autres signes, sont syndromiques ; on rentre dans une maladie plus générale, 10 à 20% d'entre elles sont des surdités dominantes, c'est-à-dire qu'un des parents est sourd, que 1% d'entre elles est liée au sexe, c'est-à-dire que c'est sur le chromosome X qu'est le gène (donc les garçons vont être atteints), que les mères vont transmettre et que les filles ne sont pas atteintes, que 1% d'entre elles sont mitochondriales, - j'y reviendrai - et que l'immense majorité sont récessives. Ce qui veut dire que,



pour être sourd, il faut avoir les deux copies du même gène anormal ; et que dans l'immense majorité des cas, les parents sont entendants, et sont porteurs chacun d'une copie normale du gène, qui fait qu'ils entendent bien et d'une copie anormale, qu'ils ignorent complètement. Nous sommes tous porteurs d'un tas d'anomalies comme cela qu'on ignore totalement, plus d'une centaine qui ne s'expriment pas, parce que la deuxième copie est normale et on ne le sait pas. Après on peut avoir des enfants malades, si on rencontre par hasard un conjoint qui porte la même chose. Evidemment, le risque est accru si votre conjoint est votre cousin germain.

Dans l'immense majorité des cas, cette surdit  va toucher une fratrie, avec un seul enfant atteint ou plusieurs, et des enfants entendants.

Je ne vais pas vous faire tous les syndromes. C'est simplement pour vous montrer que cette surdit  peut s'accompagner d'autre chose. Des choses graves ou des choses totalement anodines ; mais que ces associations peuvent amener   la cause et   une prise en charge particuli re. Il y a plus de 500 syndromes diff rents dans lesquels il y a une surdit . Il y a beaucoup de maladies g n tiques pour lesquelles il y a une surdit . Dans certains syndromes, la surdit  est le premier signe, c'est ce qu'on voit d'abord, et dans d'autres on va avoir un enfant qui a un retard mental et on s'aper oit apr s qu'il est sourd.

Je vais vous parler de plusieurs syndromes pour vous montrer que cela peut  tre tr s grave ou pas grave du tout.

Le syndrome de Usher est un syndrome qu'on redoute parce que ce sont des enfants qui naissent sourds et qui vont devenir aveugles. Le probl me visuel est un probl me de r tinite pigmentaire, qui survient   des  ges variables, en fonction du type du syndrome de Usher, mais chez les enfants sourds profonds. Ces signes vont venir vers l' ge de l'adolescence.

Ce sont des enfants qui vont d'abord mal voir dans le noir, puis qui vont avoir une amputation du champ visuel sur le c t  vers le centre. Donc,   l' ge adulte, ils vont se retrouver avec une vision tubulaire, comme s'ils regardaient par de toutes petites jumelles. Evidemment, ce sont des enfants pour lesquels le langage gestuel est   proscrire puisqu'ils vont perdre ce mode de communication, ils ne pourront pas lire sur les l vres, ou tr s mal, et ils ne verront pas les signes. Historiquement, les personnes adultes qui ont ce syndrome de Usher ont un code de signes dans la main et vous vous rendez bien compte que c'est extr mement r duit. Ils communiquent avec les autres avec quelques signes dans la main.

Comment peut-on d pister cette pathologie puisque les signes visuels ne sont pas l  au d part ? On a une petite chose qui est dans la forme la plus grave, c'est la surdit  profonde   la naissance. Ces enfants ont des troubles de l' quilibre. Parce qu'en fait, dans l'oreille interne, il y a la cochl e qui donne l'audition, et le vestibule qui permet d'acqu rir toutes les  tapes motrices du d but : tenir la t te, marcher...

Chez ces enfants, la surdit  est associ e   un vestibule qui ne fonctionne pas sur les deux oreilles, et donc ils vont avoir des  tats d'acquisition motrice retard s. Ils arrivent   compenser.

Tout enfant sourd profond qui a un retard de la marche est suspect d'avoir cette pathologie et, comme c'est une pathologie grave, pour laquelle il faut une indication d'implant cochl aire bilat ral, il faut absolument orienter les parents vers ce mode de prise en charge. En plus, le conseil g n tique n'est pas du tout le m me que d'avoir un enfant qui a « simplement » une surdit , il est extr mement important de la d pister t t.

Il faut d pister par un  lectror tinogramme, parce que les signes sur la r tine existent bien avant qu'il y ait des signes visuels. La r ponse  lectrique de la r tine est tr s mauvaise d s les premi res ann es de vie. Donc, c'est tr s important, m me si le fond d' il est normal, m me si ces enfants voient tr s bien pendant des ann es, de d pister t t.

Sur le plan g n tique, c'est tr s compliqu . Il y a plein de g nes diff rents qui sont des encyclop dies pour chacun, mais maintenant on a trouv  une technique pour aller beaucoup plus vite.

Je vous montre une cochl e, les cils des cellules de la cochl e, sur une souris, et l  elle a des anomalies dans le g ne, qui donne la forme la plus s v re d'Usher et vous voyez que c'est compl tement d sorganis . Tous ces g nes servent   l'organisation de ces petits cils au niveau de ces cellules. Donc, on comprend pourquoi ils sont sourds profonds, et vous avez exactement la m me chose au niveau du vestibule. On comprend pourquoi ils ont des probl mes moteurs. Donc  a c'est grave.

Par contre, ce que je vous montre maintenant, ce n'est pas grave, il n'y a pas d'association grave avec la surdit , mais il y a des anomalies cutan es et des phan res qui vont nous permettre de faire



le diagnostic. C'est une surdit  qui s'accompagne de troubles de la pigmentation. Ces enfants ont une m che de cheveux blancs   la naissance, des yeux magnifiques bleus tr s intenses, des yeux de couleurs diff rentes et des t ches d pigment es sur la peau. Ils peuvent avoir tout cela ou ils ne peuvent avoir que la surdit  ; ou bien ils peuvent avoir des signes d'h t rochromie, c'est- -dire les yeux vairons, et la surdit .

L , c'est un g ne qui va servir chez un embryon   prendre les cellules   vocation neurologique puis   vocation de v hiculer la pigmentation du centre de l'embryon vers les endroits o  cela doit  tre. Donc,   l'endroit o  les yeux sont tr s bleus,   l'endroit o  il y a des t ches d pigment es,   l'endroit o  il y a la m che blanche, il n'y a pas de cellules avec des pigments, qui sont les m lanocytes. Il se trouve que dans l'oreille interne il y a aussi des m lanocytes et c'est pour cela qu'ils sont sourds.

Il y a plusieurs g nes diff rents qu'on peut d terminer par une analyse g n tique. Pour vous donner un exemple, cette dame est d'origine guadeloup enne, c'est assez rare d'avoir les yeux bleus chez les guadeloup ens, elle a une m che de cheveu blanc, elle entend bien. Son petit gar on a un œil marron, un œil bleu, il a une surdit  s v re et il a aussi ce triangle blanc sur la peau qui ne bronze jamais. Il a  galement deux petites touffes blanches.

Il a une particularit  : ses yeux sont petits, c'est une des formes du syndrome de Waardenburg. Mais parfois cela peut juste donner une surdit  avec des yeux comme cela. Ce sont deux fr res que j'ai trouv  avoir une mutation dans le g ne. Ils n'ont que ces magnifiques yeux bleus, ils n'ont rien d'autre,   part leur surdit  ; c'est les yeux qui m'ont fait faire le diagnostic.

La particularit  c'est que, contrairement   beaucoup de surdit s, c'est dominant, c'est- -dire qu'il y a une copie anormale et une copie normale, et que l  cela suffit   avoir un syndrome de Waardenburg. Cela vient d'un des deux parents, ou alors c'est l'enfant tout seul qui a  t  modifi , si on peut dire.

Il faut faire une enqu te polici re et bien regarder tout le monde dans la famille.

Un autre petit exemple, pour vous montrer que cela peut se nicher n'importe o  : l  c'est une association entre une surdit , un probl me de rein et une oreille particuli re. Cet enfant a une petite oreille et un petit trou dans l'oreille, une petite fistule. Il a un kyste dans le cou, et cela s'associe   une surdit  et   une absence de rein ou des anomalies r nales, qui peuvent  tre des kystes, qui peuvent d g n rer d'ailleurs vers une insuffisance r nale. Des petites choses morphologiques peuvent amener   un diagnostic pour lequel il faut confirmer avec une analyse g n tique.

Cela s'appelle le syndrome BOR (Branchio-Oto-R nal). Ces surdit s peuvent aussi s'inclure dans des pathologies beaucoup plus s v res, et pour lesquelles il va y avoir des anomalies de la face associ es, et l , les surdit s peuvent  tre, par exemple, dues   un r tr cissement du conduit auditif externe, ou des osselets qui ne fonctionnent pas, mais l'oreille interne va fonctionner correctement. C'est le cas dans ce syndrome qui porte plein de noms, en fonction des gens qui l'ont d crit. Ce sont des enfants qui ont des particularit s physiques sur la face :

L , l'os malaire (la pommette) est tr s peu d velopp , ils ont les yeux qui tombent sur le c t , ce sont des enfants qui ont tr s souvent une fente du palais, qui ont de gros probl mes   la naissance pour respirer et se nourrir, et ils ont aussi parfois de petites anomalies du d veloppement de la paupi re, des colobomes, et d'autres anomalies de l'œil.

Ils ont de grosses anomalies des pavillons, avec des conduits qui n'existent pas ou qui sont tr s r tr cis, et vous voyez bien qu'autant cette petite fille a une forme s v re et ce petit gar on aussi, autant cette jeune fille a une forme beaucoup moins s v re. Elle n'a que ces fentes obliques et une petite surdit  de transmission due   un probl me d'osselets. Elle n'a m me pas de fente du palais, n'a pas eu de probl me pour se nourrir, et elle a une anomalie dans le m me g ne que ces enfants l . Cela peut donc prendre des formes variables. D'o  l'importance d'examiner les enfants de la racine des cheveux jusqu'aux orteils.

Donc, j'en viens au chapitre le plus gros qui traite des surdit s isol es. C'est pareil, je ne vais pas vous parler de tout, mais je vais juste vous donner quelques exemples.

Les surdit s de l'enfant sont tr s souvent isol es, et tr s souvent ce qu'on appelle r cessives, c'est- -dire que le g ne anormal vient des deux parents.

Actuellement, il y a plus de 60 g nes qui ont  t  d couverts dans les surdit s isol es. On va tr s vite. Le premier g ne en mati re de surdit  dont on a connu le code g n tique (on a  t  capable de prendre une prise de sang et de lire le g ne) c'est en 1995, et maintenant en 2011, on en  tait   61. Chaque ann e, on d couvre des nouveaux g nes de surdit  isol e.

On s'aper oit dans l'oreille que ces g nes ont des fonctions compl tement diff rentes. Au d part, on pensait qu'on allait trouver un peu le m me r le   ce g ne dans une cellule de l'oreille, de la cochl e, mais en fait, pas du tout. Cela peut  tre des choses compl tement diff rentes qui g rent une cochl e pour qu'elle fonctionne correctement.



Notre star, dans la surdit  g n tique, s'appelle la connexine 26. C'est un g ne qui donne des surdit s extr mement banales, que vous rencontrez tr s r guli rement chez les enfants sourds : surdit s   la naissance, qui touche les deux oreilles, de fa on sym trique, et qui peut aller d'une surdit  l g re   une surdit  moyenne et profonde, sans malformation ; quand on fait un scanner, il est normal, la cochl e est bien form e, ils n'ont rien d'autre. En g n ral, leurs fr res et s eurs sont entendants ainsi que leurs parents. Cela repr sente dans notre pays 1/4 (ou 1/3 cela d pend de la profondeur) des surdit s de l'enfant. C'est donc  norme.

C'est un tout petit g ne : il n'a que deux mots, il n'y en a qu'un qui sert. C'est tr s facile   analyser, et en plus il y a souvent la m me faute d'orthographe, souvent la m me mutation. Je m' tais amus e   reprendre des  tudes du monde entier pour vous montrer qu'il y a des anomalies de ce g ne quelle que soit l'origine de l'enfant, avec des fr quences un peu diff rentes, mais les  tudes sont aussi un peu diff rentes, puisque certains prennent toutes les surdit s, d'autres ne prennent que les surdit s sans anomalies associ es... Il y en a un peu partout, par contre la faute d'orthographe, la mutation elle-m me est diff rente d'un pays   l'autre. Quant on regarde dans notre « petite Europe », il y a   peu pr s 3% de la population entendante, qui n'a pas d'ant c dents dans sa famille, qui est porteuse de l'anomalie de ce g ne. Cela fait l'anomalie g n tique de pathologie g n tique de l'enfant la plus fr quente. C'est plus fr quent que la mucoviscidose. C'est moins connu mais plus fr quent.

Sur notre  tude, on avait pris des enfants qui eux avaient juste une surdit , sans autres signes associ s : on avait pris 255 enfants et on avait trouv  32% (1/3) qui ont cette anomalie-l . C'est plut t 40% dans les surdit s s v res profondes et 1/4 quand elle est l g re et moyenne.

Cette surdit  est globalement stable. C'est- -dire qu'avec le temps, cela ne s'aggrave que dans 20% des cas. Par contre, dans la m me famille, vous pouvez avoir un enfant qui a une surdit  moyenne et l'autre une surdit  profonde, avec la m me atteinte g n tique.

A quoi sert ce g ne ?

Imaginez deux petites cellules, une membrane s pare ces deux cellules, qui sert   faire des canaux qui vont permettre de passer une mol cule d'un cot    l'autre, d'une cellule   l'autre. Cela fait un pont entre les cellules, et ces canaux il y en a tout autour des cellules cili es, ce qui fait qu'il y a un ph nom ne de toxicit , il y a des mol cules qui ne vont pas pouvoir  tre recycl es,  tre  limin es, et donc les cellules de la cochl e vont d g n rer et vont mourir. Cela se passe in utero et c'est pour cela que les enfants naissent sourds.

Un g ne tr s r cent, pour vous montrer que quelquefois cela donne des choses tr s sp cifiques, qui lui ne va donner que des surdit s   la naissance, mais moyennes, et cela ne bouge pas. C'est r cessif et cela repr sente   peu pr s 10% des surdit s de l'enfant. Ce qui n'est pas n gligeable. Et quand il n'y a pas d'anomalie de la connexine 26, et que c'est une surdit  l g re ou moyenne, on va analyser ce g ne-l . Il est int ressant parce que je vous ai montr  que les cellules sont maintenues par des petits liens, (les cils des cellules des an mones) et les prolongements de ces an mones sont retenus par des petits liens et cette prot ine se trouve au niveau de ces petits liens, et sur les liens qui unissent les cils, on retrouve ces petites mol cules qui ont  t  marqu es et elles sont aussi au niveau d'une membrane qui recouvre ces cellules.

On sait exactement pourquoi ces enfants sont sourds : parce que, en fait, quand il n'y a pas cette mol cule, ces cils sont aussi d sorganis s parce que ces liens n'existent pas et cette membrane est mal attach e aux cils, donc ce ph nom ne de vibration des cellules se fait mal.

Un autre g ne, tr s int ressant parce qu'on peut le d pister en faisant un scanner des rochers. On fait des imageries syst matiques pour voir s'il y a une malformation au niveau de la cochl e ou du vestibule, chez un enfant, et l  on va retrouver une petite malformation qui existe des deux cot s de l'oreille. Cela peut donner des surdit s tr s asym triques et surtout cela fluctue, c'est- -dire que l'audition n'est pas stable. Cet enfant peut avoir des baisses de l'audition, sans aucune cause m me au cours de la m me journ e, probablement due   des ph nom nes de pression dans l'oreille due au g ne. Certains de ces enfants (10%) vont d velopper un goitre, un probl me thyro dien,   l' ge de l'adolescence. L -aussi, c'est r cessif, les deux parents sont porteurs et seul l'enfant est atteint. C'est un g ne qui sert   recycler les mol cules dans le liquide de la cochl e. Une cochl e c'est comme un lima on, c'est comme si vous coupiez un escargot de haut en bas. Il y a les tours du lima on et un vestibule, c'est comme si vous preniez une bague, avec le chaton et l'anneau, et il y a un petit canal qui va partir de l'ext rieur et qui va vers le vestibule.





Chez cet enfant, le canal est devenu énorme. Il y a une dilatation qu'on peut voir au scanner. Et la cochlée ne fait pas tous les tours qu'elle devrait faire. Donc on peut se dire que c'est dû à cette pathologie et on va chercher l'anomalie du gène, et si on le dépiste, il va falloir suivre cet enfant sur le plan de la thyroïde jusqu'à l'âge adulte.

Dernier ou avant-dernier gène pour vous parler de quelque chose de particulier, qui est un piège du dépistage. On vous a dit qu'on peut utiliser les oto émissions acoustiques pour dépister la surdité de l'enfant. Ces oto émissions acoustiques testent, non pas les cellules ciliées internes qui sont responsables du phénomène que je vous ai expliqué de la transformation des vibrations sonores en un flux électrique, mais les cellules ciliées externes qui ne sont pas directement responsables du phénomène de l'audition, mais qui vont le moduler. Quand vous faites un dépistage avec les oto émissions, vous ne testez pas directement les cellules qui sont atteintes dans la majorité des surdités de l'enfant. Vous testez les cellules ciliées externes. Dans l'immense majorité des cas, quand les cellules ciliées sont atteintes, les internes le sont aussi. Et quand les externes sont saines, les internes sont saines.

Quand il y a des oto émissions acoustiques positives, l'enfant n'est pas sourd, quand il n'y en a pas, l'enfant est sourd ; hormis un problème de liquide derrière le tympan...

Sauf que, quelquefois, il y a des particularités et ce gène n'existe, non pas au niveau des cellules ciliées externes, mais qu'au niveau des cellules ciliées internes.

Donc, en fait, ces enfants sont sourds mais ils ont des oto émissions acoustiques. Donc c'est un piège ! Par contre, si on fait des PEA automatisés, on voit une atteinte de ces cellules qui sont des vraies cellules sensorielles.

Vous voyez là les petites cellules ciliées et en fait ce gène existe, à l'endroit où vous voyez du vert, qui vont leur permettre de transmettre l'influx électrique au nerf. Ce gène sert à fusionner ces petites vésicules au niveau des cellules ciliées, pour que l'influx électrique soit donné au nerf.

En plus, il est responsable de quelque chose de drôle :

J'ai vu une famille, que mes collègues m'avaient adressée, qui avait des problèmes de langage. Tous les enfants, quand on leur faisait des tests auditifs avec juste des bips, et des sons purs, entendaient bien. Leur audiogramme est donc normal. Quand on leur faisait des tests en leur faisant répéter des mots, ce qu'on appelle une vocale, là cela n'allait pas du tout, ils entendaient les sons mais n'arrivaient pas à comprendre le langage et donc ils avaient un retard de langage.

Ces enfants avaient quelque chose de particulier, c'est que quand ils ont de la fièvre, ils deviennent sourds profonds.

C'est le même gène que je viens de vous montrer. La fusion de ces petites vésicules se fait à peu près quand il n'y a pas de fièvre et ne se fait pas du tout quand il y a de la fièvre. Comme quoi l'histoire d'une surdité peut amener à un diagnostic.

Pour terminer, je vais vous parler de quelque chose de particulier, car certains d'entre vous, dans les maternités, voient partir les enfants en néonatalogie avec des suspicions d'infections materno-fœtales qu'on traite avec des antibiotiques.

Je vous ai dit que dans une cellule, il y a un noyau, dedans il y a des chromosomes qui contiennent des gènes. Sauf qu'il y a des gènes ailleurs. Il y a des gènes dans ce qu'on appelle les mitochondries, qui sont dans le cytoplasme qui entoure le noyau, et on en a plusieurs milliers par cellule. Il n'y a qu'une sorte de cellule qui n'a pas de mitochondrie, c'est le spermatozoïde. Dans les ovules il y a des mitochondries, dans les spermatozoïdes, il n'y en a pas. Donc une maman qui va être malade, va transmettre cette maladie ; un papa qui va être malade ne va pas transmettre cette maladie, mais peut être malade, c'est sa mère qui lui a transmis.

Une maman qui est malade va transmettre l'anomalie à tous ses enfants, mais seules les filles peuvent transmettre cette maladie.

Cette maladie peut s'exprimer de façon variable, avec une surdité plus ou moins importante, puisqu'on a des milliers de mitochondries et qu'elles ne sont pas toutes malades dans toutes les cellules. On sait que ces surdités peuvent s'accompagner d'autres choses, en particulier de diabète, mais elles peuvent aussi être isolées. Et, en particulier, quand on traite avec des aminosides les enfants qui ont cette anomalie génétique particulière sur les mitochondries, peuvent naître sourds profonds ou ne jamais avoir de surdité, mais en tout cas, s'ils n'ont pas de surdité au départ, et qu'on leur donne des aminosides, ils vont devenir sourds et de façon importante, parce qu'à l'endroit où il y a l'anomalie génétique, c'est l'endroit où se fixe l'antibiotique sur la cellule pour agir, et donc cela va piéger l'antibiotique dans la cellule. C'est comme si vous donniez cet antibiotique à des milliers de doses. Or on sait que cet antibiotique donné à fortes doses ou à des doses inhabituelles, donnent la mort aux cellules de la cochlée. C'est ce qu'on utilise pour rendre les animaux sourds. Mais donné à



des doses normales, cela ne doit pas entraîner de surdit e sauf quand vous avez cette particularit e g n tique.

Je vous remercie.

**DOCTEUR LAVAUD**

J'admire votre enthousiasme, il est communicatif

**DOCTEUR MARLIN**

C'est ma passion !

**DOCTEUR LAVAUD**

Vous avez  t  tr s claire, sur un sujet difficile.

**QUESTION**

J'avais une question au sujet de l'implant cochl aire. Tout   l'heure vous avez dit que le prix  tait de 22.000  , rembours  par la s curit  sociale. Est-il rembours  totalement ?

**REPONSE**

Totalement

**MONSIEUR MALLET**

Quel est le co t d'un d pistage ?

**PROFESSEUR DENOYELLE**

Cela varie selon les protocoles entre 4 et 20  . Pour 800.000 naissances, on en est plut t   18 millions d'euros pour la mise en place du d pistage.

**QUESTION**

Pour le syndrome de Waardenburg, pour les nouveau-n s avec des m ches blanches, est ce que le d pistage par oto  missions suffit s'il est positif ?

**DOCTEUR MARLIN**

Cette surdit  est tr s tra tre.

D'abord, c'est toujours une surdit  de perception. Dans l'immense majorit , c'est une surdit  cochl aire. Donc les oto  missions vont  tre alt r es.

Elle est tra tre pour deux choses : d'une part, elle peut  tre unilat rale, avec des cofoses totales d'une oreille, donc si on ne fait qu'une oreille, on peut passer   c t  ; d'autre part, elle est  volutive, c'est- -dire qu'il faut r p ter l'examen. Un enfant qui a une m che de cheveu blanc   la naissance, est suspect d'avoir un syndrome de Waardenburg et il faut aller plus loin. Il faut qu'il voit un g n ticien.

**QUESTION**

Quelle est la proportion des m ches blanches isol es et des Waardenburg parce qu'on en voit tellement dans le m tro ?

**DOCTEUR MARLIN**

Il y a m ches blanches et calvitie pr coce. Nous on consid re que cela peut  tre un signe de Waardenburg, m me quand la m che appara t secondairement, mais ce sont des m ches qui apparaissent avant 25 ans ; il y a des gens qui sont tout blancs avant 25 ans. Il y a des g nes de transmission dominante de calvitie pr coce, de cheveux blancs pr cocement, isol ment.

Il faut faire attention et renouveler les tests de temps en temps, surtout quand il y a des yeux bleus, tr s bleus, comme les yeux des huskies.

Le Waardenburg existe chez toutes les esp ces, m me chez les chameaux.

**QUESTION (une directrice de cr che)**

On a un projet d'accueillir un b b  sourd. Deux personnes de la cr che se forment   la langue des signes. J'apprends aussi. Pourquoi ce n'est pas fait syst matiquement ?

**DOCTEUR PARODI**

Si on propose, apr s c'est aux parents de d cider du choix qu'ils vont faire pour leur enfant.



Chez un bébé et un petit enfant, tout mode de communication est bon à prendre. Après, il y a des parents qui sont plus dans un mode de communication oralisant, donc ils veulent que leur enfant parle. Il y a des parents, en particulier des parents sourds signants, qui veulent que leur enfant signe comme eux et qu'il n'évolue que dans une culture de signants. Mais, bien sur, on propose la langue des signes, et même dans des projets de communication oralisant, cela peut être un support pour l'enfant, pour développer un mode de communication.

### **PROFESSEUR DENOYELLE**

40% des surdités sont « moyennes » ; donc le problème du mode de communication ne se pose pas, il est oral.

Donc il faut que ce soit une surdité sévère ou profonde, et ensuite c'est quand même un projet parental, ce n'est pas à la crèche ou à l'école de dire « on va faire comme ça », c'est aux parents avec les équipes autour de l'enfant.

Je crois que Catherine SPIR-JACOB est très bien placée pour répondre.

### **DOCTEUR CATHERINE SPIR-JACOB**

C'est un sujet intéressant car, depuis quelques années, je m'occupe au CAMPS relais 9 d'un petit pôle autour de la surdité, et après avoir fait depuis très longtemps de l'audiophonologie à Trousseau. On travaille beaucoup avec une crèche qui a fait cette démarche, la crèche Emile Cote, où ils ont fait beaucoup d'actions vers l'acquisition des signes d'un certain nombre de professionnels. On les utilise beaucoup pour intégrer des enfants sourds qu'on suit. On prévient les parents avant, on leur parle de la crèche en leur disant qu'elle est intéressante parce qu'ils ont des professionnels qui signent. Cela intéresse beaucoup les enfants entendants parce que cela met du sens, et il y a toute une démarche de la crèche autour de la communication. Parfois, lorsque les parents sont au début du diagnostic, cela leur fait peur.

Marine PARODI a raison, il faut vraiment savoir exactement le proposer et, en tant que directrice de crèche, quand vous recevez les parents, leur expliquer la démarche que vous faites, que cela vous intéresse de faire un peu de signes, avec les entendants aussi, pour donner du sens.

Je l'utilise beaucoup pour les enfants sourds profonds, qui, parfois ne sont pas implantés très tôt, et qui ne sont pas très à l'aise dans la communication. Là on va plus loin, on installe un peu de signes, on a une éducatrice sourde signante. Je pense qu'il ne faut pas être systématique. Il faut jouer franc jeu avec les parents, et en général, cela apporte beaucoup de fluidité dans la communication. Ensuite, quand le langage et la parole s'installent, si les parents sont entendants, il y aura une suprématie de l'oral sur le signe, car maintenir un niveau de signe est très difficile.

Cela sera un plus pour l'équipe et cela servira aussi à plein d'enfants entendants, ou parfois de langue étrangère, pour rendre la communication plus fluide.

### **QUESTION**

J'aurai des questions très « terre à terre » :

L'enfant normal commence par comprendre le sens des mots. Les parents disent : « il comprend tout mais il ne dit rien ». Est-ce qu'un enfant appareillé tard peut comprendre ce qu'on lui dit mais ne pas avoir l'équipement cérébral pour s'exprimer lui avec des mots ?

### **DOCTEUR PARODI**

Si un enfant est sourd et qu'il a été pris en charge tard, il aura probablement des problèmes de compréhension, et d'autre part, il aura des problèmes d'élocution et de langage, parce que ces aires du langage ne se seront pas développées. Il y a deux choses qui se superposent.

Cela dépend du degré de surdité, mais un enfant qui a une surdité sévère à profonde, peut avoir soit un manque de compréhension avec un appareillage conventionnel et un mauvais langage. Il peut aussi avoir une bonne compréhension avec des troubles du langage surajoutés. Il va être appareillé correctement, il va bien comprendre ce qu'on lui dit avec un langage qui ne se développe pas correctement. Donc, on peut avoir soit un manque de compréhension avec un langage qui ne se développe pas, soit une compréhension correcte mais avec quelque chose au niveau des aires du langage qui ne s'est pas fait, en particulier la plasticité cérébrale qui ne s'est pas développée et qui fait que cet enfant a des difficultés à parler.

Il faut stimuler les aires auditives le plus précocement possible, d'où l'intérêt du dépistage. On dit qu'un enfant qui n'a pas eu de stimulations auditives avant 3 ans, ne pourra pas développer un langage correct. On dit que même un enfant qui a eu une déprivation auditive pendant les 7 premières



années de vie, est un enfant qui ne pourra pas parler. Même si on l'appareille à 7 ans, même si on l'implante, il aura des difficultés, voire aucun résultat, sur le langage concernant l'implant. Il entendra des sons, le camion qui passe, mais il n'en fera rien, il ne pourra pas développer un langage.

D'où l'intérêt du dépistage et de la prise en charge précoce.

Il y a ce problème de période critique. Beaucoup de personnes travaillent dans ce domaine pour savoir en particulier quand poser un implant. Plus on le pose tôt, plus cela marche.

### **PROFESSEUR DENOYELLE**

Il y a aussi les dissociations audition-langage. Si on a un enfant qui a une surdité moyenne, qui est bien appareillé, qui comprend tout ce qu'on lui dit, il n'y a pas de raison qu'il ait des troubles du langage aussi importants. S'il en a, c'est qu'il a des troubles associés, parce que l'étiologie de la surdité est extrêmement variée, entre les syndromes génétiques, les causes infectieuses, acquises... donc il y a des troubles du langage intrinsèques surajoutés au problème de surdité. Tout cela se mélange.

Il faut avoir l'œil sur tout, et c'est aussi le rôle des équipes pluridisciplinaires de vérifier que le niveau de compréhension et d'audition est bien corrélé au niveau de langage qui va avec la surdité et la qualité de la réhabilitation, et si ce niveau ne réagit pas c'est qu'il y a un trouble associé à rééduquer spécifiquement, et il faut l'évaluer régulièrement.

### **QUESTION**

J'ai une question sur le Usher. Il s'agit d'un enfant qui a été implanté à l'âge de 2 ans, sur un diagnostic de surdité précoce, pour lequel on suspectait un Usher. Je voudrais savoir, quand il n'a pas été possible de faire l'électrorétinogramme dans de bonnes conditions, si vous passez directement à la recherche génétique. Comment affirme-t-on ce diagnostic d'Usher quand on n'a pas d'électrorétinogramme efficace ? Et y a-t-il des services qui prennent en charge plus particulièrement ces parents qui apprennent dans un premier temps l'existence d'une surdité, après, un problème de vision, surtout quand dans l'exemple que je donne, l'implant n'est pas efficace en termes d'audition. Il a maintenant 4 ans.

### **DOCTEUR MARLIN**

Plusieurs choses : d'abord, ce n'est pas facile dans toutes les équipes de faire un électrorétinogramme chez un tout petit. Plus ils sont petits, plus c'est facile. C'est comme pour les PEA, quand on passe une période critique, là c'est difficile. C'est vrai que les ERG chez un enfant sourd profond, que vous allez mettre dans le noir et à qui vous envoyez des flash lumineux, ce n'est pas toujours facile.

Mais il y a quand même des équipes qui sont référentes, qui font des électrorétinogrammes même sans endormir les enfants, avec des méthodes beaucoup moins traumatisantes, avec de petites électrodes qu'on pose sur les paupières, qui remplace le capuchon qu'on mettait sur l'œil, qui ne fait pas mal mais qui était impressionnant, surtout pour un enfant sourd profond. Et, si besoin, il faut aller jusqu'à l'anesthésie, une petite anesthésie. Parce que le diagnostic est clinique, la génétique ne vient qu'après, parce que c'est très compliqué, et si on ne trouve pas d'anomalie génétique, cela ne veut pas dire qu'il n'y a pas un Usher. Comme je vous ai dit, il y a 9 gènes, mais il y en a d'autres à trouver. Deuxièmement, il y a d'autres causes de surdité et de retard à la marche, et ce n'est pas forcément un Usher.

Je ne connais pas le dossier, mais normalement l'implant cochléaire sur un Usher de type 1 marche bien. Donc, c'est étonnant que cet enfant n'ait pas de bonnes perceptions alors qu'il a été implanté à 2 ans.

Il faut vraiment un diagnostic précis, et cela ne se fait que dans un centre de référence.

Pour la prise en charge, je peux vous dire comment cela se passe chez nous.

Quand le diagnostic est suspecté par l'équipe d'ORL, je vois en général les patients rapidement et j'explique aux parents le contexte, Je fais mon enquête comme d'habitude, et j'explique que, comme il y a une suspicion, on doit aller plus loin, sans prononcer le mot Usher, sur l'aspect ophtalmologique, et je donne un rendez-vous le même jour pour l'électrorétinogramme, et c'est moi qui annonce le résultat. Donc, ce n'est pas fait avec une semaine ou un mois de décalage.

Deuxièmement, on travaille avec des ophtalmologistes qui connaissent cette pathologie d'une façon parfaite, qui suivent les enfants, même les adultes. On travaille avec un centre qui va commencer des thérapies géniques et je travaille avec une psychologue, qui est toujours là quand j'annonce le diagnostic, et qui propose aux parents de les suivre.



Il n'y a pas d'associations. Il y en a une qui vient d'être créée il y a un mois. Il n'y avait pas d'association de parents d'enfants qui avaient un syndrome d'Usher de type 1, et cela manquait. Donc, on a un peu poussé les parents à le faire et on y est arrivé. Parce qu'on a créé des groupes de paroles qui fonctionnent très bien, qui sont animés par la psychologue - je ne suis pas là parce que ce n'est pas un problème médical -. Il y a des parents de petits enfants, il y a des parents d'ados, il y a même des jeunes qui ont maintenant une vingtaine d'années, qui ont ce syndrome, et qui viennent parler au groupe et cela marche très bien. C'est quand même une maladie rare.

### **QUESTION**

Je voudrais savoir s'il faudra changer l'implant cochléaire au cours de la vie et si ce sera pris en charge quand il sera adulte ?

### **PROFESSEUR DENOYELLE**

Généralement, c'est le processeur externe qui se fixe sur l'aimant que l'on change.

On dit qu'un implant cochléaire a une durée de vie d'environ 20 ans. Avec la technologie actuelle, sous réserve qu'il n'y ait pas de panne (c'est un risque qui est très faible mais cela existe), il y a un dysfonctionnement qui nécessite de réopérer et de changer l'implant sous réserve qu'il n'y ait pas de baisse de performance, c'est-à-dire des implants qui fonctionnent un peu moins bien.

Donc, pour des enfants qui sont implantés vers 1 an ½-2 ans, on peut penser qu'ils auront 4 implants cochléaires, sous réserve qu'avec la technologie il puisse y avoir des implants plus performants et qui puissent rester en place plus longtemps.

Donc, c'est le processeur externe qu'on change tous les 5 ans et c'est pris en charge toute la vie.

Les électrorétinogrammes des tout petits sont faits pour l'instant à Trousseau, mais on travaille avec les ophtalmologistes pour la prise en charge des Quinze-Vingts, avec l'équipe du Professeur SAHEL. On travaille en collaboration avec un Institut, Audition Vision, surtout sur les maladies de Usher.

### **DOCTEUR LAVAUD**

On va vous remercier d'abord pour la richesse des débats.

Le thème était bien choisi ! Les conférenciers étaient de très haute tenue. Nous les remercions beaucoup, ainsi que le Professeur GARABEDIAN.

