



**20<sup>ème</sup> Colloque ACFOS**  
19 et 20 novembre 2024  
*Espace Charenton Paris 12 - Présentiel et distanciel*

**10 ans de dépistage auditif  
et de prise en charge précoce de l'enfant sourd**  
*Quel bilan ? Quelles évolutions ?*

# ABSTRACTS



**19 et 20 novembre 2024**

***Espace Charenton, Paris 12***

**et en visioconférence**



ACFOS - [www.acfos.org](http://www.acfos.org) - [contact@acfos.org](mailto:contact@acfos.org) - T. 06 20 78 10 96

action connaissance formation pour la surdité • 49 Bd Pasteur 75015 PARIS  
Tél. 06 20 78 10 96 • Courriel [contact@acfos.org](mailto:contact@acfos.org) • [www.acfos.org](http://www.acfos.org)

Association régie par la loi de 1901, créée le 04 janvier 1988 .SIRET 403 452 014 00042 .APE 8899B

N° de déclaration d'existence à la DRIEETS : 117525392 75

Compte Bancaire : Société Générale 75009 Paris Trinité 30003 03080 00037265044 05



## JOURNEE 1 - MARDI 19 novembre 2024

---



### PLASTICITE DES VOIES AUDITIVES, PERIODES CRITIQUES

**Nicolas MICHALSKI**, Directeur de l'équipe « Plasticité des Circuits Auditifs Centraux » à l'Institut de l'Audition, centre de recherche de l'Institut Pasteur, Paris

*Dr. N. Michalski is a permanent researcher of the Institut Pasteur and his laboratory at Institut de l'Audition is dedicated to the deciphering of the molecular signaling pathways controlling the development and physiology of the central auditory system. N. Michalski's contributions in the field of hearing include the demonstration that otoferlin acts as a Ca<sup>2+</sup> sensor for synaptic vesicle release at the ribbon synapse of hair cells, the characterization of plastic remodeling of the auditory cerebrovascular network in deaf mice, the discovery that cdhr15 and cdhr23 play intrinsic roles in the development of auditory cortex interneuron precursors, and the publication of a major single cell cochlear transcriptomic atlas.*

Depuis les années 1990, l'étude des troubles auditifs héréditaires, principalement ceux détectés à la naissance, dans la période prélinguale ou chez les jeunes adultes, a conduit à l'identification de plus de 140 formes isolées (non syndromiques) et d'environ 400 formes syndromiques de surdité. L'étude de modèles murins de ces formes monogéniques de surdité a permis de mieux comprendre les mécanismes moléculaires de l'audition, en particulier ceux impliqués dans le développement et/ou le fonctionnement de l'organe sensoriel auditif, la cochlée. En parallèle, l'étude de ces modèles a également permis de décrypter les mécanismes physiopathologiques à l'origine des atteintes auditives. Pour plusieurs de ces formes génétiques de surdité, des preuves de concept ont été obtenues pour le traitement par thérapie génique cochléaire. Néanmoins, la surdité périphérique peut également être associée à des dysfonctionnements auditifs centraux et peut s'étendre bien au-delà du système auditif lui-même, en conséquence d'altérations des entrées sensorielles codées ou de l'implication des gènes de la surdité causale dans le développement et/ou le fonctionnement des circuits auditifs centraux. L'étude de la diversité, des causes et des mécanismes sous-jacents de ces dysfonctionnements centraux, de la manière dont ils pourraient entraver les avantages escomptés de la restauration de l'audition par la thérapie génique périphérique, et la détermination de la manière dont ces problèmes pourraient être résolus sont en train de devenir un domaine de recherche à part entière. Je présenterai une vue d'ensemble des connaissances actuelles sur les déficits centraux associés aux formes génétiques de surdité.

**Lien vers article relatif à la conférence :**

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9034985/>

**Conférence grand public « Cerveau et musique » :** <https://www.youtube.com/watch?v=1bSaIppv8SU>



## ETAT DES LIEUX EN FRANCE APRES 10 ANS DE DEPISTAGE AUDITIF

**Dr Catherine DURAND**, Pédiatre, Coordination du Réseau périnatal des 2 Savoie (RP2S), Chambéry, Référente dépistage surdité auprès de l'URPHE (opérateur pour la Région Auvergne Rhône-Alpes), Vice-présidente de la FFADAN

En France, le dépistage néonatal biologique a fêté ses 50 ans en 2022, et le dépistage néonatal de la surdité a aujourd'hui 10 ans (cahier des charges national publié en novembre 2014).

Toutefois, les derniers indicateurs dont nous disposons sur le plan national, fournis par Santé publique France (SpF) portent sur les années 2015 et 2016<sup>1</sup>, et l'absence de registre des enfants diagnostiqués sourds ne permet pas d'apprécier l'impact du dépistage pour ces enfants à l'échelle du territoire.

L'objectif de la présentation est de décrire la diversité et la complexité des organisations régionales actuelles et d'introduire les préconisations de la Fédération française des acteurs du dépistage auditif néonatal (FFADAN), en s'appuyant sur les données de l'enquête FFADAN 2022<sup>2</sup>, de l'Enquête nationale périnatale (ENP) 2021<sup>3</sup>, et le partage d'indicateurs régionaux.

En 2022, l'organisation du dépistage était confiée au Centre Régional de Dépistage Néonatal seul pour 29% des naissances, au réseau de périnatalité seul pour 7%, et l'organisation était mixte pour 61% des naissances.

Les buvards Guthrie étaient utilisés comme supports de traçabilité pour 87% des naissances, et 78% des données étaient traités via la plate-forme Vozanoo®.

Le dépistage concernait à la fois les atteintes bilatérales et unilatérales pour 52% des naissances. Pour les  $\frac{3}{4}$  des enfants suspects de surdité en sortie de maternité, les tests étaient non concluants de façon unilatérale.

Selon l'ENP, la séquence T1/T2 utilisait majoritairement OEA/OEA (44% des maternités), puis à égalité OEA/PEAA ou PEAA/PEAA (28% des maternités).

La pratique d'un test automatisé ambulatoire différé (étape T3), organisée en France pour 83% des naissances, « normalise » selon les régions, entre 82 et 92% des tests non concluants en sortie de

---

<sup>1</sup> Doncarli A, Tillaut H, Akkari M, Baladi B, Creutz-Leroy M, Parodi M, *et al.* Le dépistage universel de la surdité permanente bilatérale néonatale en France : évaluation de son déploiement après deux années de fonctionnement. Bull Epidemiol Hebd. 2021;(10):176-93.

<sup>2</sup> Dépistage auditif à la naissance : Où en est-on en France ? C. Durand, V. Gauthereau, M. Houdayer, Y. Lerosey, F. Marmouset. 52èmes journées de la Société Française de Médecine Périnatale. Lyon, 18-20 octobre 2023. Poster disponible en ligne : [https://www.rp2s.fr/wp-content/uploads/Poster-FFADAN\\_2023.pdf](https://www.rp2s.fr/wp-content/uploads/Poster-FFADAN_2023.pdf)

<sup>3</sup> Cinelli H, Lelong N, Le Ray C et ENP2021 Study group. Rapport de l'Enquête Nationale Périnatale 2021 en France métropolitaine : Les naissances, le suivi à 2 mois et les établissements – Situation et évolution depuis 2016. Paris : Inserm, Octobre 2022. Disponible en ligne : <https://enp.inserm.fr>



maternité. Ce test différé permet à la fois de diminuer le recours à l'étape diagnostique et de rattraper les dépistages non ou incomplètement effectués<sup>4,5,6</sup>.

L'organisation du parcours diagnostique pour les enfants repérés par le dépistage n'est pas homogène sur le territoire. La surdité néonatale bilatérale concerne un peu plus d'un nouveau-né sur mille, et près de 2 ‰ avec la surdité unilatérale.

La présentation abordera la question des publics spécifiques, comme les enfants hospitalisés en néonatalogie, ou les naissances en contexte non conventionnel (non prises en compte par le législateur)<sup>7</sup>, et le sujet du consentement parental au dépistage.

Des données régionales récentes (Occitanie, Haute-Normandie, Auvergne Rhône-Alpes) montreront la bonne acceptation sociétale du dépistage (taux de refus  $\leq$  1‰, et exhaustivité >99,5%), mais aussi la nécessité d'améliorer les parcours et l'efficacité, notamment pour la phase diagnostique post dépistage.

Les disparités et l'inégalité territoriale d'offre de soins pour les nouveau-nés en France et la diversité des solutions régionales soutiennent aujourd'hui un partage d'expérience pour progresser dans ce dépistage. Aussi, les acteurs du dépistage fédérés en association<sup>8</sup> ont émis des propositions de recommandations portant sur l'extension du dépistage aux surdités unilatérales, les outils du dépistage (PEAA versus OEA), la généralisation de l'étape T3, la prise en compte des naissances non suivies d'un séjour en établissement<sup>9</sup>...

Enfin, l'évaluation de ce programme de santé ne sera pas complète sans une évaluation du point de vue des usagers, parents d'enfants « bas risque » en maternité et parents d'enfants diagnostiqués sourds, évaluation qui reste aujourd'hui à mener.

---

<sup>4</sup> Caluraud S, Marcolla-Bouchetemplé A, de Barros A, et al. Newborn hearing screening: analysis and outcomes after 100,000 births in Upper-Normandy French region. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2015 Jun;79(6):829-833. DOI: 10.1016/j.ijporl.2015.03.012. PMID: 25887133.

<sup>5</sup> Bouillot L, Vercherat M, Durand C. Mise en œuvre du dépistage néonatal de la surdité en Rhône-Alpes. État des lieux 2016 et 1er semestre 2017. *Bull Epidémiol Hebd*. 2018;(27):556-62. [http://invs.santepubliquefrance.fr/beh/2018/27/2018\\_27\\_3.html](http://invs.santepubliquefrance.fr/beh/2018/27/2018_27_3.html)

<sup>6</sup> Implementing universal newborn hearing screening in the French Rhône- Alpes region. State of affairs in 2016 and the 1st half of 2017. Bouillot L, Vercherat M, Durand C. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 117 (2019) 30–36. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2018.11.011>

<sup>7</sup> Enfants nés à domicile en Auvergne Rhône-Alpes : Quel accès aux dépistages néonataux ? C. Durand, G. De Biase, M. Marquand, D. Cheillan, M. Vercherat, C. Corne. 52èmes journées de la Société Française de Médecine Périnatale. Lyon, 18-20 octobre 2023. Poster disponible en ligne : [https://www.rp2s.fr/wp-content/uploads/Poster-Depistage-AAD\\_2023.pdf](https://www.rp2s.fr/wp-content/uploads/Poster-Depistage-AAD_2023.pdf)

<sup>8</sup> <https://www.ffadan.org>

<sup>9</sup> <https://www.ffadan.org/nos-recommandations>



## « CONTROVERSE » : QUELS OUTILS POUR LE DÉPISTAGE (T1) ?



### INTERETS ET AVANTAGES DES OTO-EMISSIONS ACOUSTIQUES

**Dr Yannick LEROSEY**, ORL-PH, CH EVREUX/CHU ROUEN, Vice-Président d'ACFOS, responsable dépistage auditif, Région Haute Normandie, membre de la FFADAN

*Abstract à venir*



### INTERETS ET AVANTAGES DES PEAA

**Dr Marine PARODI**, ORL-PH, Hôpital Necker Enfants-Malades, Paris

Pourquoi utiliser les PEA automatisés dans le dépistage auditif néonatal ?

Le Cahier des Charges, délivré par la Haute Autorité de Santé sur le dépistage de la surdité permanente néonatale définissait, suite à l'arrêté du 3 novembre 2014, l'organisation du dépistage et, entre autre, l'utilisation de deux méthodes fiables, les otoémissions acoustiques (OEA) et les PEAA (potentiels évoqués automatisés).

Les PEAA sont un test électrophysiologique explorant les voies auditives de l'oreille externe jusqu'aux voies nerveuses auditives du tronc cérébral, permettant le dépistage des surdités d'origine cochléaire et rétro-cochléaire appelées autrement neuropathies auditives.

Il est communément admis que le test de dépistage par PEAA est le test de référence chez les nouveau-nés dans les services de néonatalogie et de réanimation, le risque de surdité rétro-cochléaire étant plus important que dans la population générale des nouveau-nés en particulier dans un contexte de prématurité (respectivement, 10 % vs. 1 % des surdités dépistées).

Les OEA leur sont parfois préférées, hors contexte médical particulier, alors que le taux de faux positifs (probabilité d'être sourd avec un test anormal) est plus important avec les PEAA (6 à 8% pour les OEA), entraînant un taux de retest plus important avec le coût que cela représente sur le plan humain et financier et un risque plus important de perdus de vue.

Le taux de faux négatifs (probabilité d'être sourd alors que le test était normal) est également plus élevé avec les OEA (1 à 5% avec les OEA versus 0.2% avec les PEAA), avec le risque de ne pas dépister des surdités rétro-cochléaires ou neuropathies auditives dont l'étiologie la plus fréquente, hors contexte médical particulier, est d'origine génétique (mutation du gène de l'otoferline). C'est une



cause rare de surdit , la premi re pour laquelle plusieurs essais cliniques de th rapie g n ique ont d but  avec des r sultats tr s encourageants, offrant l'espoir de traitement curatif contre la surdit  neurosensorielle.



## **PLACE DE LA GENETIQUE DANS LE DEPISTAGE NEONATAL DE LA SURDITE**

**Dr Sandrine MARLIN**, G n ticienne, Coordinatrice du Centre de r f rence « Surdit s G n tiques », F d ration de g n tique et de m decine g nomique ; H pital Necker ; APHP centre, Institut Imagine ; INSERM U1163, Pr sidente d'ACFOS

*Abstract   venir*



## **IMPACT SUR LE NEURODEVELOPEMENT DES VOIES AUDITIVES EN CAS DE SURDITE UNILATERALE CONGENITALE**

**Pr David BAKHOS**, ORL, CHRU de Tours

*Abstract   venir*



## **IMPACT DU DEPISTAGE DES SURDITES UNILATERALES DANS L'ORGANISATION DU DEPISTAGE**

**Dr Charles MAQUET**, ORL, Chef de Clinique, CHU Rouen

*Abstract   venir*



## NOUVELLES RECOMMANDATIONS, NOUVEAUX INDICATEURS ET LEURS DEFINITIONS

**DR MOHAMED AKKARI**, ORL pédiatrique, St Jean de Védas, membre de la FFADAN

*Abstract à venir*



## DEPISTAGE NEONATAL DE LA SURDITE EN BELGIQUE : IMPACT D'UNE READAPTATION PRECOCE SUR LE DEVELOPPEMENT LANGAGIER DES ENFANTS SOURDS

**Dr Benoît DEVROEDE**, ORL-PH, Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola, Centre Comprendre et Parler, Bruxelles

**Dr Roberta CIARDELLI**, Pédiatre- Réadaptateur, Centre « Comprendre et Parler », Bruxelles

**Introduction** : Le dépistage systématique de la déficience auditive néonatale est implémenté en Belgique francophone (Fédération Wallonie-Bruxelles) depuis 2006.

Lorsque le diagnostic de surdité est posé chez l'enfant, la mise en place d'une réadaptation adéquate reste un défi et dépend de divers facteurs. Une bonne compréhension de ces derniers par les professionnels impliqués dans le parcours de réadaptation est essentielle pour garantir une efficacité maximale.

Nous aborderons l'organisation du dépistage auditif néonatal en Belgique francophone ainsi que les résultats d'une étude rétrospective réalisée au Centre Comprendre et Parler, centre de réadaptation pour enfants sourds.

**Objectif** : Cette étude vise à comparer le développement du langage oral ainsi que certaines caractéristiques démographiques parmi une large cohorte d'enfants sourds en fonction de la précocité de prise en soins.

**Méthodes** : Nous avons mené une étude rétrospective incluant 171 enfants âgés de moins de 13 ans atteints de déficience auditive congénitale bilatérale. Ces enfants ont été répartis en deux groupes : le groupe intervention précoce suivi avant l'âge de 6 mois et le groupe intervention tardive suivi après l'âge de 6 mois. Les variables étudiées au sein de ces deux groupes incluent : le dépistage néonatal de la surdité, l'âge au moment de l'identification de la perte auditive, le niveau d'éducation de la mère, le degré d'implication de la famille et les compétences linguistiques de l'enfant.



### **Résultats :**

53% des enfants font partie du groupe intervention précoce et 47% des enfants ont débuté leur parcours en réadaptation après l'âge de 6 mois.

L'âge médian de début de réadaptation dans le groupe intervention précoce est de 3 mois et de 18 mois dans le groupe intervention tardive.

11 enfants (6% de la cohorte) n'ont pas bénéficié de dépistage auditif néonatal et appartiennent au groupe intervention tardive.

Le niveau de langage en compréhension est non pathologique parmi 70% des enfants du groupe intervention précoce et parmi 47% des enfants du groupe intervention tardive.

60 % des enfants du groupe intervention précoce présentent un niveau de langage en expression non pathologique. Par contre, seulement 33% des enfants du groupe intervention tardive partagent ce même statut.

Le niveau d'implication de la famille et le niveau d'éducation de la mère sont significativement plus élevés dans le groupe intervention précoce.

**Conclusions :** Le dépistage auditif en période néonatale permet d'orienter rapidement l'enfant vers un centre de réadaptation. La précocité de l'intervention est associée à un meilleur développement langagier : les enfants qui bénéficient d'une intervention précoce obtiennent des résultats significativement meilleurs en ce qui concerne de langage oral (en compréhension et en expression) par rapport aux enfants qui ont commencé la réadaptation après l'âge de 6 mois.

Cependant, parmi cette cohorte d'enfants sourds congénitaux nés depuis l'introduction du dépistage auditif, près de la moitié ont débuté leur suivi après l'âge de 6 mois. Une attention particulière est donc nécessaire afin de s'assurer que le dépistage auditif aboutisse à **une prise en soins précoce, notamment pour les familles à faible statut socio-économique.**



### **DEPISTAGE DU CMV ASSOCIE AU DEPISTAGE AUDITIF (PROPOSITIONS DE LA FFADAN)**

**Pr Natacha TEISSIER**, ORL-PUPH, Inserm U1141, Hôpital Robert Debré, Paris

L'infection en cours de grossesse par le CMV est la première cause de surdit  cong nitale apr s les  tiologies g n tiques. Elle peut aussi  tre   l'origine d'une surdit  de survenue secondaire, parfois plusieurs mois apr s la naissance. La difficult  dans le suivi d'un enfant pr sentant une infection cong nitale par le CMV est donc double : chez un nouveau-n  identifi  comme infect  en cours de grossesse, comment optimiser la prise en charge multidisciplinaire et le suivi pour identifier au plus t t la survenue d'une s quelle neurosensorielle ? L'identification de signes cliniques chez un enfant infect  peut impliquer la mise en route d'un traitement antiviral n onatal pour limiter les complications. Chez un nourrisson pr sentant une surdit  rep r e   la suite du d pistage neonatal syst matique, comment  tablir r trospectivement qu'une infection cong nitale par le CMV peut en  tre responsable ? L'identification pr coce de l'infection est essentielle dans ces deux situations.





Le caractère congénital de l'infection par le CMV sur prélèvements biologiques ne peut être affirmé que pendant les 15 premiers jours de vie de l'enfant ; au-delà, la positivité d'un prélèvement qu'il soit urinaire, sanguin ou salivaire peut aussi être le reflet d'une infection post-natale, dont le pronostic neurosensoriel n'est pas du tout comparable. Il est donc intéressant de pouvoir d'évaluer le plus précocement possible le risque d'exposition d'un nourrisson au CMV pour que cette information soit le témoin fiable de son statut néonatal.

Le Haut Comité de Santé Public recommande depuis 2018 un dépistage ciblé du CMV sur, entre autres points d'appel, l'échec au test auditif en maternité ; cependant, il a récemment réémis un avis défavorable pour la mise en place d'un dépistage systématique du CMV en cours de grossesse et à la naissance. Les praticiens n'ont donc pas connaissance du statut des mamans et a fortiori des enfants, et de ce fait, du risque de développer des complications suite à une infection passée inaperçue. Compte-tenu de cette contrainte, la question posée au groupe de travail CMV de la FFADAN a été de réfléchir à optimiser le dépistage néonatal du CMV en s'appuyant sur le dépistage auditif qui lui est instauré depuis plusieurs années et déployé sur tout le territoire.

Les modalités de cette démarche ont donc été définies pour essayer de coller au mieux aux contraintes techniques et temporelles : le test urinaire pratiqué dans les 15 jours reste l'examen de référence le plus sensible et spécifique de l'infection congénitale. Le groupe de travail recommande ainsi de réaliser ce test chez les enfants présentant au moins un échec au dépistage auditif (par otoémissions ou PEA automatisé) lors du retest T2 avant la sortie de la maternité. En effet, du fait de la difficulté d'organiser un T3 systématique avant J15 à travers le territoire, l'absence de prise en charge bien codifiée des examens pratiqués en externe et afin de limiter les perdus de vue, le groupe de travail s'est positionné en faveur du T2 bien que cela puisse générer un plus grand nombre de tests.

Le test salivaire est de mise en place plus commode, mais peut être faussement positif par une contamination lors de l'allaitement : sa positivité requiert donc un contrôle par un test urinaire. La quantification par PCR permet d'orienter sur le caractère congénital de l'infection en fonction du seuil mesuré.

Au-delà des 15 jours de vie, devant l'identification d'une surdit , on peut s'appuyer sur un diagnostic r trospectif par une recherche PCR sur carton de Guthrie : la positivit  de ce pr l vement permettra d'authentifier l'infection cong nitale. La contrainte temporelle est celle de la dur e de conservation de ces cartons qui varie selon les r gions et peut de ce fait limiter l'accessibilit  au diagnostic r trospectif.

Lors de la pr sentation, les principaux  l ments de la recommandation de la FFADANN seront abord s et discut s. Aussi, de l'identification pr coce de l'infection cong nitale d pend une prise en charge adapt e qui repose sur un bilan adapt  et r p t  et  ventuellement la proposition d'un traitement antiviral.



## QUELLE FORMATION POUR LES TESTEURS ?

**Dr Yannick LEROSEY**, ORL-PH, CH EVREUX/CHU ROUEN, Vice-Président d'ACFOS, Responsable dépistage auditif, Région Haute Normandie, membre de la FFADAN

*Abstract à venir*



## ENJEUX ET IMPACTS PSYCHOLOGIQUES AUTOUR DU DEPISTAGE DE LA SURDITE EN MATERNITE

**Caroline REBICHON**, Psychologue clinicienne, Service ORL chirurgie cervico-faciale, Hôpital Necker Enfants-Malades, Paris



**Liliana BEVILACQUA**, Psychologue Pôle soins Accompagnement social et Petite enfance à l'INJS (Chambéry-Cognin) et CEAE des deux Savoie

Les spécificités du dépistage néonatal de la surdité, comparativement aux autres dépistages biologiques néonataux conditionnent les enjeux et les vécus parentaux durant cette période sensible. A partir d'éléments cliniques issus des discours des parents et de la reconstruction de leur parcours autour du dépistage néonatal de la surdité, nous évoquerons les représentations, les émotions et les sentiments qui les traversent. Dans la grande majorité des cas, le doute, la suspicion ou une quelconque demande parentale n'a pas eu le temps d'émerger, au risque alors d'un vécu d'effraction.

Nous verrons que les représentations parentales sollicitées par ce dépistage, et autour du berceau, peuvent influencer la rencontre du parent avec son bébé et le nouage des premiers liens ; les résultats annoncés, « non concluants », peuvent alors rendre l'enfant « suspect », activant ainsi chez



le parent diverses défenses psychiques, qui conditionneront les suites de ce dépistage, leur mobilisation dans le parcours diagnostique et si nécessaire, jusqu'à la prise en soin précoce de l'enfant.

Nous nous placerons également du côté du « soignant testeur » qui réalise le dépistage en période néonatale, et évoquerons ce qui peut être mobilisé chez lui face à la difficulté parfois à annoncer les premiers résultats ; si les autres dépistages convoquent plutôt l'opérateur, le DNS vient chercher le professionnel dans sa subjectivité, sollicitant son savoir-faire, son savoir-être et son savoir-dire. Le discours et les termes utilisés par ce dernier ont de fait toute leur importance, déterminant notamment le vécu et l'adhésion parentale. L'alliance ou la mésalliance diagnostique et thérapeutique se construit ainsi dès ce premier temps du dépistage.



## JOURNEE 2 - MERCREDI 20 novembre 2024

---



### **SPECIFICITE DU BILAN DIAGNOSTIQUE DE SURDITE TRES PRECOCE**

**Dr Catherine BLANCHET, ORL-PH, CHU de Montpellier, Centre de référence constitutif surdités génétiques**

Le premier objectif du bilan diagnostique après échec aux tests du dépistage néonatal est de confirmer ou infirmer une surdité en obtenant des seuils auditifs chiffrés précis. Les tests comportementaux ne permettent pas chez le nouveau-né d'obtenir des seuils précis et peuvent au mieux faire suspecter une surdité profonde. Le nouveau-né n'a pas les capacités psychomotrices pour réagir à des stimulations sonores à des intensités liminaires (correspondant à ses seuils auditifs). Seules des intensités supraliminaires peuvent déclencher des réactions via des automatismes réflexes (reflexe cochléo-palpébral par exemple).

Des tests objectifs sont donc nécessaires pour confirmer ou infirmer une surdité chez le nouveau-né. Les potentiels évoqués auditifs en conduction aérienne permettent d'évaluer les fréquences 2000 à 4000 Hz et restent le gold standard. Des Auditory steady state response (ASSR) en conduction aérienne peuvent leur être ajoutés pour avoir une analyse des fréquences conversationnelles (500 Hz au 4000 Hz), mais ne peuvent être analysés de façon isolée du fait de leur moindre fiabilité en cas de surdité de transmission ou de neuropathie auditive.

Le deuxième objectif est de distinguer les pertes auditives pérennes (correspondant en grande majorité à des surdités neurosensorielles) des pertes auditives transitoires (en grande majorité surdités de transmission associées à un épanchement rétrotympanique). Si l'otoscopie et l'impédancemétrie haute fréquence peuvent mettre en évidence un épanchement rétrotympanique elles ne permettent pas de quantifier son retentissement en termes de seuils auditifs. Des potentiels auditifs évoqués en conduction osseuse peuvent aider à déterminer la perte auditive neurosensorielle.

Les otoémissions acoustiques provoquées ne permettent pas d'obtenir des seuils auditifs mais peuvent avoir un intérêt pour le diagnostic étiologique en complément des potentiels évoqués pour mettre en évidence une neuropathie auditive.

Les premiers tests à visée diagnostique ne permettent pas toujours d'évaluer avec certitude le degré de surdité, son caractère transitoire ou permanent ni son mécanisme. Le diagnostic de précision peut nécessiter des examens répétés dans les premiers mois de vie ce qui complique l'annonce diagnostique et peut générer de l'anxiété.



## **ANNONCE INITIALE DU DIAGNOSTIC DE SURDITE : SPECIFICITES CHEZ LE TOUT-PETIT ; REGARD DU MEDECIN**

**Dr Catherine BLANCHET, ORL-PH, CHU de Montpellier, Centre de référence constitutif surdités génétiques**

L'annonce d'une surdité en période néonatale a plusieurs spécificités :

- La période néonatale est une période particulière pour les parents, de découverte avec l'enfant et de mise en place des premières interactions. Cette période peut être compliquée pour les mamans d'une dépression du post-partum, qui peut leur rendre l'annonce d'un problème médical encore plus difficile à appréhender.
- Le diagnostic de précision concernant la surdité (degré, caractère pérenne ou transitoire, mécanisme) est difficile à poser pour le médecin malgré l'existence de tests objectifs. Il persiste un degré d'incertitude qui pourra parfois n'être levé qu'après plusieurs mois.
- Alors que le diagnostic de précision n'est pas toujours établi, la question du diagnostic étiologique va être soulevée parfois très tôt dès l'annonce initiale, entraînant la perspective d'une possible atteinte associée à la surdité. Cela représente une deuxième annonce pour les parents qui s'entrechoque avec l'annonce de la surdité elle-même.

Dès l'annonce de la surdité, les professionnels auront comme objectifs la nécessité de définir un projet de prise en charge initial (mise en place précoce d'un projet de communication quel qu'en soit le mode et en fonction d'une réhabilitation auditive adaptée) et de le faire évoluer en fonction du diagnostic étiologique (atteinte associée, éligibilité à une thérapie innovante comme la thérapie génique...)

Pourtant les professionnels devront s'adapter à la temporalité des parents qui est différente. L'annonce pour eux restera un choc, entraînant une sidération puis un deuil de l'enfant rêvé avant toute possibilité d'acceptation et de reconstruction. Une équipe pluridisciplinaire, repère pour les parents, sera nécessaire. L'annonce initiale n'est que la première phase ; des rencontres régulières sont ensuite nécessaires pour les accompagner au mieux et co-construire avec eux le projet de prise en charge.



## **ANNONCE DU DIAGNOSTIC : ENTRE BOULEVERSEMENT ET SOULAGEMENT, LE REGARD DES PARENTS**

**Cécile SELLIER, Présidente de Association de Parents d'Enfants Déficients Auditifs de Haute Normandie (APEDAHN), Rouen**

*Abstract à venir*



## IMPACT PSYCHOLOGIQUE DE L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC : QUELLES RECOMMANDATIONS, QUEL SUIVI ?

**Angélique BROSSARD**, Psychologue clinicienne et psychothérapeute, CHU Amiens Picardie, service ORL, Service de Consultations Psychopathologie Enfants et Adolescents, Centre Ressources et Compétences Mucoviscidose



**Amélie MARIE**, Psychologue, Centre Ressource de l'Ouïe et de la Parole, Bretteville sur Odon - Normandie et Doctorante au Centre de Recherche en Psychologie de l'Université de Picardie Jules Verne

*Equipe du projet SURGENEA : (Amélie Marie<sup>1</sup>, Laetitia Clabaut<sup>2</sup>, Marjolaine Corbeil<sup>2</sup>, Simon Bouisson<sup>2</sup>, Catherine Vincent-Delorme<sup>2</sup>, Barbara Le Driant<sup>1</sup>)*

Le diagnostic de surdit e suscite chez les parents un v cu  motionnel difficile, mais qu'en est-il pr cis ment chez les m res et les p res en France ? Quels sont leurs besoins et quelles recommandations d'accompagnement peut-on proposer ? Notre pr sentation associera donn es de recherche et applications cliniques pour tenter de r pondre au mieux   ces questions.

Dans la premi re partie de notre intervention nous pr senterons les premiers r sultats du projet SurGeNea men  en collaboration avec le CRP-CPO (UR 7273) de l'Universit  de Picardie Jules Verne et le Centre de r f rence Maladies rares « Surdit s g n tiques » du CHU de Lille<sup>2</sup>. Cette recherche collaborative nous a permis de mener une  tude sur 70 parents entendants d'enfant sourd (35 m res et 35 p res). Gr ce   des entretiens semi-dirig s, nous avons pu investiguer le v cu  motionnel des parents lors des diff rentes  tapes du diagnostic de la surdit  de leur enfant. Ainsi, les parents  voquent des  motions vari es telles que l' inqui tude, la d tresse, le choc ou encore la culpabilit  ainsi que le manque d'empathie des professionnels. De plus, diff rentes strat gies pour faire face   la situation sont apparues. Nous discuterons des diff rences observ es entre le v cu des m res et des p res. Les parents ont exprim  leurs besoins ce qui nous permet de proposer une liste de recommandations pour am liorer l'accompagnement qui leur est propos .

Dans la seconde partie de notre intervention, nous  changerons sur chacune des recommandations pour donner des exemples d'int grations dans le service ORL du CHU d'Amiens gr ce   l'exp rience de Mme Brossard.



## **DISPOSITIF D'ACCOMPAGNEMENT LORS DU DIAGNOSTIC DE SURDITE CHEZ LE BEBE. L'EXPERIENCE DU CENTRE EXPERT AUDITION JEUNES ENFANTS (CEAJE) DU CHU DE BORDEAUX**

**Marie-Françoise LEVY**, Psychologue clinicienne, CEAJE Nouvelle Aquitaine (Centre Expert Audition Jeunes Enfants), CHU Pellegrin, Bordeaux

Le dépistage de surdité chez le bébé nous a fait nous interroger sur l'accompagnement des familles lors du diagnostic. Nous pensons la phase diagnostique comme un dispositif particulier qui comprend 5 points essentiels que nous développerons, et dont l'aboutissement sont les consultations d'annonce en binôme médecin ORL / psychologue. Ce dispositif montre aussi comment collectivement, des secrétaires au médecin en passant par les infirmières, les audiométristes et la psychologue, nous avons mis en place un parcours dont l'objectif est d'accompagner les familles lors du diagnostic de surdité.



## **BILAN ETIOLOGIQUE TRES PRECOCE D'UNE SURDITE DE L'ENFANT**

**Dr Emilie BOIS**, Praticien Hospitalier, service d'ORL pédiatrique, Hôpital Robert Debré, Paris

Le dépistage auditif néonatal obligatoire a permis un diagnostic très précoce de la surdité, parfois avant 2 mois de vie. Se pose ensuite la question de la prise en charge de cette surdité, et notamment de son bilan étiologique, en effet certains examens ne sont pas réalisables chez le tout-petit et certains examens dépendent des résultats d'autres examens.

Certains examens sont systématiques devant toute surdité de l'enfant : PCR CMV salivaire, consultation génétique, IRM des rochers et cérébrale, bilan vestibulaire et consultation ophtalmologique. D'autres examens dépendent du contexte clinique ou des résultats retrouvés aux examens précédents : ECG, PEV-ERG, bandelette urinaire...

Dès le diagnostic de surdité, et même dès l'échec au dépistage auditif (même unilatéral), on peut d'emblée prescrire une PCR CMV sur prélèvement salivaire. Plus ce test est précoce, plus il est indicatif étant donné la fréquence du virus dans la population générale. Si le CMV est retrouvé dans la salive, il faudra alors faire une PCR CMV sur le sang du carton de Guthrie pour prouver le caractère anténatal de l'infection, et si le sang fœtal est contaminé par le CMV, déterminer le terme de la séroconversion.



Dès le diagnostic de surdit  on peut  galement demander une consultation g n tique, techniquement faisable   tout  ge : on sait que la surdit  de l'enfant est majoritairement d'origine g n tique. Mais l'accessibilit    la consultation g n tique et les d lais pour l'obtention des r sultats sont parfois tr s longs et il vaut mieux avoir une orientation diagnostique avant de faire les premi res recherches g n tiques. C'est donc un examen que l'on demande habituellement souvent dans un deuxi me temps. Mais avec le protocole de th rapie g n tique sur l'otoferline actuel, il peut y avoir une urgence   avoir le diagnostic : donc les patients suspects de mutation de l'otoferline doivent  tre adress s en urgence   un g n ticien.

Tout diagnostic de surdit  doit s'accompagner d'un bilan d'imagerie. L'IRM permet de caract riser l'anatomie de l'oreille interne, le paquet acoustico-facial et l'enc phale : cet examen est r alisable d s la naissance mais n cessite une s dation. Il est pr f rable d'attendre 4   6 mois de vie pour faire l'IRM car certaines structures peuvent  tre mal visibles chez les plus jeunes, et n cessitent alors de refaire l'examen.

En cas de projet d'implantation cochl aire, on demande  galement un scanner des rochers pour  valuer la faisabilit  chirurgicale, les malformations de l'oreille moyenne associ es et caract riser   nouveau l'anatomie de l'oreille interne. Cet examen n cessite  galement une s dation, c'est pourquoi on l'associe souvent   l'IRM, et il est irradiant. Il est faisable d s la naissance, mais comporte une irradiation qu'il faut prendre en compte chez le nouveau-n .

Le bilan vestibulaire est n cessaire devant toute surdit , du fait la proximit  du labyrinthe post rieur et de la cochl e et de leur embryologie. Un bilan vestibulaire complet est possible chez un enfant sans autre comorbidit    partir de 5 mois de vie. Cet examen permettra d' valuer la fonction vestibulaire ce qui permettra : en cas de d ficit, de prescrire de la psychomotricit  et des mesures d'adaptation pour am liorer les acquisitions motrices, de d terminer la fonction avant chirurgie d'implant cochl aire.

En cas de surdit  profonde et d'ar flexie vestibulaire compl te bilat rales, il faudra demander :

- en urgence un ECG pour  liminer le syndrome de Jervell-Lange-Nielsen : en pratique,  tant donn e l'innocuit  de cet examen et la rapidit  de r alisation, nous le demandons d s l'annonce de la surdit  – car parfois les d lais d'obtention du bilan vestibulaire sont de plusieurs mois
- un ERG et des PEV pour  liminer un syndrome de Usher type I : dans ce cas, il ne sert   rien d' tre trop pr coce, les cons quences de la r tinopathie n'apparaissant que secondairement

Ainsi plusieurs examens sont indispensables devant toute surdit . La PCR CMV salivaire peut  tre faite d s l' chec du d pistage auditif. L'IRM et le bilan vestibulaire peuvent  tre faits   partir de 4-5 mois de vie :  tant donn  l'accessibilit    ces examens, cela permet le plus souvent de prendre le temps d'organiser les bilans apr s l'annonce. Enfin la consultation g n tique est demand e en fonction du contexte et en fonction des possibilit s des diff rents centres.



## **AVANTAGES ET INCONVENIENTS DU BILAN GENETIQUE PRECOCE CHEZ LE TOUT-PETIT**





**Dr Margaux SEREY-GAUT**, Généticienne clinicienne, Centre de Recherche en Audiologie - Plateforme Génétique, Service de Génétique Clinique - CRMR Surdités Génétiques, Fédération des services de médecine génomique des maladies rares, Hôpital Necker Enfants Malades - Institut Imagine, Paris

*Abstract à venir*



### **SURDITES MOYENNES : PARTICULARITES DIAGNOSTIQUES : LE POINT DE VUE DU MEDECIN**

**Dr Isabelle ROUILLON**, ORL-PH, Hôpital Necker-enfants malades, Vice-Présidente d'ACFOS, Paris

*Abstract à venir*



### **SURDITES MOYENNES : PARTICULARITES DE LA PRISE EN SOINS PRECOCE ET EFFETS SUR LES POSTURES PROFESSIONNELLES ORTHOPHONIQUES DEPUIS LA MISE EN PLACE DU DEPISTAGE NEONATAL**

**Solveig CHAPUIS**, Orthophoniste, Camsp Déficence auditive, Villeurbanne

Avec la mise en place du dépistage de la surdité en maternité, les enfants présentant une surdité moyenne arrivent précocement en soin. Nous recevons au CAMSP les bébés dès qu'une surdité est diagnostiquée, alors que la précision du diagnostic est en cours de définition.

Avec dix années de recul, nous constatons des particularités des soins orthophoniques dans les cas de surdité moyenne. Ces particularités concernent d'abord les parents : en effet, la « réalisation » du diagnostic est difficile étant donné que ce bébé manifeste des réactions auditives nombreuses. Or cette compréhension du diagnostic, malgré l'apparente discordance entre les observations d'un bébé qui réagit au sonore et la réalité des conséquences de la surdité moyenne, engage les possibilités de mise en oeuvre du portage linguistique parental, à la fois dans les adaptations à la surdité de leur enfant, dans le port de l'appareillage auditif et dans la sensibilité parentale.

Ces particularités bousculent nos pratiques professionnelles d'orthophoniste et interrogent nos postures dans l'accompagnement parental et auprès des bébés.

#### **Bibliographie ciblée**



- Dirks, E., & Rieffe, C. (2019). Are you there for me? Joint engagement and emotional availability in parent-child interactions for toddlers with moderate hearing loss. *Ear & Hearing, 40*(1), 18-26. <https://doi.org/10.1097/AUD.0000000000000596>
- Hage, C., & Van der Straten Waillet, P. (2020). Guidance / Accompagnement parental et implication du milieu. In S. Borel & J. Leybaert, *Surdités de l'enfant et de l'adulte : bilans et interventions orthophoniques* (p. 149-158). De Boeck supérieur.
- Lebrun, E., Borel, S., & Topouzkhianian, S. (2020). *Prise en soin du bébé sourd et de ses parents en orthophonie depuis le dépistage systématique néonatal (DSN) en France. Glossa, 129*, 1-15.
- Melvin, K., Meyer, C., & Scarinci, N. (2020). What does "engagement" mean in early speech pathology intervention? A qualitative systematised review. *Disability and Rehabilitation, 42*(18), 2665-2678. <https://doi.org/10.1080/09638288.2018.1563640>



## **QUAND ET COMMENT PRENDRE LA DECISION D'UNE IMPLANTATION COCHLEAIRE PRECOCE OU TRES PRECOCE ; FACTEURS DE BON PRONOSTIC DE LA PRISE EN CHARGE PRECOCE PAR APPAREILLAGE OU IMPLANT COCHLEAIRE**

**Dr Marine PARODI, ORL-PH, Hôpital Necker Enfants-Malades, Paris**

L'implant cochléaire bilatéral permet une réhabilitation auditive de type audioprothétique efficace chez les enfants présentant une surdité sévère à profonde bilatérale. Les études ont clairement démontré les avantages d'une chirurgie précoce avant l'âge de 12 mois chez les bébés présentant une surdité sévère à profonde bilatérale congénitale. Dans les surdités partielles congénitales (moyennes à sévères bilatérales), l'appareillage auditif est préconisé de la même façon à partir de 3 mois. L'intervention précoce a pour but de restaurer une qualité de perception auditive, un accès au langage oral facilité, pour les familles désireuses d'un projet de langage oral, et un accès à un parcours scolaire puis une vie sociale et professionnelle équivalente à un enfant normo-entendant. L'implantation cochléaire dite « ultra précoce » est justifiée, depuis les années 2000 par de nombreux travaux qui montrent qu'elle permet une meilleure évolution linguistique, le but étant de proposer une réintégration rapide dans le monde auditif environnant. Avec une technique opératoire bien codifiée et largement répandue, l'intervention chirurgicale autour de l'âge de 9 mois peut être réalisée dans des conditions de sécurité optimales.

Les facteurs de bon pronostic sont donc liés à la précocité de la prise en charge aussi bien médicale que sur le plan de la rééducation auditive, mais aussi à l'implication parentale (certaines études évoquent le niveau socio-économique des parents et le niveau d'étude de la mère). Certaines raisons expliquent le retard à l'implantation cochléaire et à l'appareillage :

- le contexte médical et les pathologies associées : environ 20 à 40% des enfants candidats à l'implant naissent avec des difficultés associées (contexte médical, difficultés cognitives, troubles du spectre autistiques. Certaines peuvent faire décaler l'âge d'implantation, d'autres plus difficiles à diagnostiquer de façon précoce ne seront parfois visibles que chez des enfants plus âgés.



- les pathologies infantiles et le contexte d'otites à répétition peuvent faire décaler le temps opératoire
- le diagnostic tardif avec les cas perdus de vue après le dépistage auditif, les erreurs diagnostiques
- l'indécision parentale



### **L'APPAREILLAGE TRES PRECOCE : PARTICULARITES CHEZ LE TRES JEUNE ENFANT ; SURDITES UNILATERALES ET BILATERALES**

**Anne KEROUEDAN**, Anne Kerouedan Audition, Service ORL Hôpital Necker-enfants Malades, Trésorière d'ACFOS, Paris



**Muriel RENARD**, Audioprothésiste pédiatrique, Laboratoire Renard, Lille

*Abstract à venir*



### **L'EDUCATION AUDITIVE : DE LA DETECTION A LA DISCRIMINATION DE LA PAROLE, UN ENJEU DANS LA MISE EN PLACE DU LANGAGE ORAL CHEZ LE TOUT-PETIT PORTEUR DE SURDITE**

**Stéphanie REINQUIN et Mélanie BOYER**, orthophonistes, Lille

*Abstract à venir*



## L'INTERVENTION PRECOCE CENTREE SUR L'ENFANT SOURD OU CENTREE SUR UNE FAMILLE DONT L'ENFANT EST SOURD : VERS UN CHANGEMENT DE PARADIGME

**Pauline van der STRATEN WAILLET**, Logopède, Dr en Sciences Psychologiques de l'Éducation, Université Libre de Bruxelles



**Catherine HAGE**, Logopède, Dr en sciences psychologiques et de l'éducation, ULB

Résumé : L'intervention précoce fait suite au diagnostic de plus en plus précoce de surdit  et implique des pratiques centr es, non plus seulement sur l'enfant et son sympt me, mais centr es sur une famille dont l'enfant est sourd. Cette pr sentation propose de mettre en lumi re pour les professionnels quelques-unes des recommandations les plus r centes   propos de l'intervention pr coce centr e sur la famille de l'enfant sourd (Family-Centered Early Intervention Deaf/Hard of Hearing Children; Moeller et al., 2024). Seront d velopp es les recommandations suivantes : adopter une position de partenaire plut t que de savant-expert ; construire une relation de partenariat avec la famille susceptible de mobiliser l'engagement th rapeutique des parents ; apporter une information compl te, pr cise et objective ; soutenir les interactions famille-enfant et cr er des environnements langagiers riches ; collaborer avec les autres professionnels impliqu s ; ajuster l'intervention sur base d' valuations r guli res tant du c t  de l'enfant que de ses parents. En r ponse aux enjeux colossaux li s au d veloppement de l'enfant sourd, et ce malgr  une technologie de pointe telle que l'implant cochl aire, le r le des parents est central et ne peut plus  tre consid r  comme une « plus-value »   l'intervention (orthophonique) pr coce. Ces recommandations sont autant de points de rep res permettant au professionnel, quel que soit son contexte d'intervention, d'interroger tr s concr tement sa pratique aupr s des familles et de le guider dans cette dimension du travail parfois tr s neuve et  minemment humaine durant la p riode qui suit l'annonce du diagnostic. Il est n cessaire, dans ce contexte, que les professionnels se forment pour d velopper progressivement les dispositions et qualit s n cessaires au soutien et   la mobilisation des familles. Il s'agit de tout mettre en oeuvre pour r pondre ainsi – de fa on collaborative – aux enjeux d veloppementaux qui engagent l'avenir   la fois social, linguistique et cognitif de l'enfant sourd.

**R f rence** : Moeller, M. P., Gale, E., Szarkowski, A., Smith, T., Birdsey, B. C., Moodie, S. T. F., Carr, G., Stredler-Brown, A., Yoshinaga-Itano, C., FCEI-DHH International Consensus Panel, & Holzinger, D. (2024). Family-Centered Early Intervention Deaf/Hard of Hearing (FCEI-DHH) : Introduction. *The Journal of Deaf Studies and Deaf Education*, 29(S1), S13-S17.

<https://doi.org/10.1093/deafed/enad035>