



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

**ÉVALUATION DU
DÉPISTAGE NEONATAL SYSTÉMATIQUE
DE LA
SURDITÉ PERMANENTE BILATÉRALE**

Janvier 2007

**Service évaluation médico-économique
et santé publique**

Pour recevoir la liste des publications de la HAS, il vous suffit d'envoyer vos coordonnées à l'adresse ci-dessous ou consulter notre site : www.has-sante.fr

Tous droits de traduction, d'adaptation et de reproduction par tous procédés, réservés pour tous pays. Toute reproduction ou représentation intégrale ou partielle, par quelque procédé que ce soit du présent ouvrage, faite sans l'autorisation de la HAS est illicite et constitue une contrefaçon. Conformément aux dispositions du Code de la propriété intellectuelle, seules sont autorisées, d'une part, les reproductions strictement réservées à l'usage privé du copiste et non destinées à une utilisation collective et, d'autre part, les courtes citations justifiées par le caractère scientifique ou d'information de l'œuvre dans laquelle elles sont incorporées.

Ce document a été réalisé en janvier 2007. Il peut être commandé (frais de port compris) auprès de :

HAS

Service communication

2, avenue du Stade de France – 93218 Saint-Denis La Plaine CEDEX

Tél. : 01 55 93 70 00 – Fax : 01 55 93 74 00

© 2005. HAS

ISBN :

Prix :

L'ÉQUIPE

Ce travail a été réalisé par :

le D^r Emmanuel Corbillon, sous la direction du D^r Olivier Obrecht, responsable du service affections de longue durée et accords conventionnels ; M^{me} Stéphanie Barré, économiste, sous la direction de M^{me} Catherine Rumeau-Pichon, responsable du service évaluation économique et santé publique.

La recherche documentaire a été effectuée par M^{lle} Gaelle Fanelli, documentaliste, avec l'aide de M^{mes} Julie Mokhbi et Valérie Serrière-Lanneau, assistantes documentalistes, sous la direction de Mme Frédérique Pagès, responsable du service documentation.

Le secrétariat a été effectué par M^{mes} Sophie Duthu et Sabrina Missouri.

GROUPE DE TRAVAIL

D^r Ségolène AYMÉ, épidémiologiste, Paris
D^r Françoise BAZIN-JACQUEMIN, ORL-phonaire, Lyon
D^r Gérard BELEY, pédiatre, Essey-lès-Nancy
D^r Chantal BOURGIN, pédiatre, Paris
D^r François-Marie CARON, pédiatre, Amiens
P^r René DAUMAN, ORL, Bordeaux
M^{me} Annie DUMONT, orthophoniste, Paris
D^r Marie-Madeleine ELIOT, ORL, Strasbourg
D^r Catherine KOLSKI, ORL, Amiens
D^r Yannick LEROSEY, ORL, Évreux
D^r Daniel PARENT, psychologue, Paris
P^r Alain ROBIER, ORL, Tours
D^r Pascal SCHMIDT, ORL, Reims
D^r Christian SPITZ, pédiatre, Paris
M^{me} Annie TRIOMPHE, économiste, Paris
D^r Philippe VANÈS, médecin généraliste, Paris

Nous remercions M^{me} le professeur Naïma Deggouj pour son aide à la rédaction de la sous-section consacrée à la théorie de la plasticité cérébrale.

GROUPE DE LECTURE

M^{me} Yvette LEVEQUE, Association nationale des parents d'enfants déficients auditifs, Paris

D^r Bernard LEROUX, médecin pédiatre néonatalogiste, centre régional de dépistage néonatal en Champagne-Ardenne, Reims

D^r Isabelle AMSTUTZ MONTADERT, ORL, CHU Rouen

P^r Jean-Paul MARIE, ORL, hôpital Charles-Nicolle, Rouen

D^r Françoise ARTIERES, centre d'audiophonologie, institut Saint-Pierre, Palavas-les-Flots

D^r Denise BUSQUET, ORL, Paris

M^{me} Claire EUGENE, psychologue, Paris

M^{me} DENNI KRICHEL, orthophoniste Strasbourg, Lingolsheim

D^r Chantal DEBRUILLE, médecine néonatale, Nancy

P^r Naïma DEGGOUJ, ORL, clinique universitaire Saint-Luc, Bruxelles

P^r Isabelle DURAND-ZALESKI, santé publique, hôpital Henri-Mondor, Créteil

P^r Paul AVAN, laboratoire de biophysique, Clermont-Ferrand

P^r Pierre MONIN, médecine infantile, Vandœuvre-lès-Nancy

P^r Tony LEROUX, laboratoire d'études sur l'audition (LÉA), institut Raymond-Dewar, Montréal (Québec)

P^r Vladimir STRUNSKI, ORL, CHU Nord, Amiens

D^r Rémy ASSATHIANY, pédiatre, Issy-les-Moulineaux

D^r Natalie LOUNDON, ORL, hôpital d'enfants Armand-Trousseau, Paris

D^r Ingeborg BLANQUAERT, pédiatre, épidémiologie et évaluation des technologies de santé, Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS), Montréal (Québec)

D^r Lucien MOATTI, ORL, Paris

P^r Françoise DENOYELLE, ORL pédiatrique et de chirurgie cervico-faciale, hôpital d'enfants Armand-Trousseau, Paris

P^r Marc DOMMARGUES, gynécologue-obstétricien, groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris

P^r Dominique MAHIEU-CAPUTO, gynécologue-obstétricien, hôpital Bichat, Paris

D^r Jean DAGRON, médecin interniste, hôpital de la Conception, Marseille

D^r Roselyne DELAVEYNE, médecin généraliste, Haute Autorité de santé, Saint-Denis

D^r Nathalie POUTIGNAT, médecin généraliste, Haute Autorité de santé, Saint-Denis

M^{me} Nathalie PRÉAUBERT-HAYES, économiste, Haute Autorité de santé, Saint-Denis

SOMMAIRE

SYNTHÈSE ET PERSPECTIVES	9
I. INTRODUCTION	9
II. DÉFINITION DE LA SURDITÉ PERMANENTE NÉONATALE	10
II.1. Degrés de sévérité de la surdité	10
II.2. Localisation anatomique de l'anomalie auditive	10
II.3. Facteurs de risque de surdité	10
II.4. Étiologie de la surdité bilatérale de perception.....	11
II.5. Existence de déficits associés	12
III. DÉPISTAGE ET ÉVALUATION.....	12
IV. MÉTHODE DE TRAVAIL.....	13
V. ÉVALUATION DU DÉPISTAGE NÉONATAL SYSTÉMATIQUE DE LA SURDITÉ PERMANENTE BILATÉRALE	13
V.1. La maladie.....	13
V.2. Tests de dépistage	15
V.3. Tests de confirmation diagnostique de SPN	17
V.4. Interventions	17
V.5. Efficacité et sécurité du programme de dépistage de la SPN.....	19
V.6. Évaluation médico-économique du dépistage.....	20
V.7. Modélisation des stratégies de dépistage	20
VI. CONCLUSION	21
VI.1. Analyse de la littérature	21
VI.2. Avis des experts	23
VI.3. Expériences françaises de dépistage de la SPN.....	23
VI.4. Conclusion générale	23
VII. PERSPECTIVES	24
VIII. AVIS DE LA HAS	25
ARGUMENTAIRE ET MÉTHODE DE TRAVAIL	27
I. INTRODUCTION	27
II. DÉFINITION DE LA SURDITÉ PERMANENTE NÉONATALE	28
II.1. Degrés de sévérité de la surdité	28

II.2. Localisation anatomique de l'anomalie auditive	28
II.3. Facteurs de risque de surdité	28
II.4. Étiologie de la surdité bilatérale de perception.....	29
II.5. Existence de déficits associés	31
III. DÉPISTAGE ET ÉVALUATION.....	32
IV. MÉTHODE DE TRAVAIL.....	33
IV.1. Analyse critique de la littérature	33
IV.2. Avis des experts	35
ÉVALUATION DU DÉPISTAGE NÉONATAL SYSTÉMATIQUE DE LA SURDITÉ PERMANENTE BILATÉRALE	36
I. LA MALADIE.....	36
I.1.	

VII. MODÉLISATION DES STRATÉGIES DE DÉPISTAGE	93
VII.1. Définition et objectifs d'une modélisation	93
VII.2. Évaluation de stratégies de dépistage systématique dans le contexte français.....	94
VII.3. Présentation d'un modèle d'évaluation à long terme susceptible d'être adapté au contexte français	107
VIII. ORGANISATION DU DÉPISTAGE	108
IX. SUIVI ET ÉVALUATION DU PROGRAMME DE DÉPISTAGE	112
EXPÉRIENCES DE DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA SURDITÉ PERMANENTE BILATÉRALE.....	113
I. EXPÉRIENCES FRANÇAISES	113
I.1. Expériences locales et PHRC	113
I.2. Programme expérimental de la Cnamts.....	114
II. EXPÉRIENCES INTERNATIONALES.....	114
II.1. États-Unis.....	114
II.2. Royaume-Uni.....	115
II.3. Australie	115
CONCLUSION	117
I. ANALYSE DE LA LITTÉRATURE	117
II. AVIS DES EXPERTS.....	118
III. EXPÉRIENCES FRANÇAISES DE DÉPISTAGE DE LA SPN	118
IV. CONCLUSION	118
PERSPECTIVES	120
ANNEXE 2. CRITÈRES DE L'OMS	122
ANNEXE 3. THÉORIE DE LA PLASTICITÉ CÉRÉBRALE ET DE LA PÉRIODE CRITIQUE	123
ANNEXE 4. PROTOCOLE D'AUDIOMÉTRIE COMPORTEMENTALE CHEZ LE TRÈS JEUNE ENFANT.....	125
ANNEXE 5. GLOSSAIRE	126
RÉFÉRENCES.....	127

LISTE DES ABRÉVIATIONS

AHRQ	<i>Agency for Healthcare Research and Quality</i>
Anaes	Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé
Andem	Agence nationale pour le développement de l'évaluation médicale
CAMSP	centre d'action médico-sociale précoce
CETS	Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec
CHIP	<i>Colorado Home Intervention Program</i>
HAS	Haute Autorité de santé
HVDT	<i>health visitor distraction test</i>
MSAC	<i>Medicare Services Advisory Committee</i>
NIH	<i>National Institutes of Health</i>
OEAA	oto-émissions acoustiques automatisées
OEAP	oto-émissions acoustiques provoquées
PEATC	potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral
PEAA	potentiels évoqués auditifs automatisés
SA	semaine d'aménorrhée
SPN	surdité permanente néonatale
USIN	unité de soins intensifs néonataux
VPN	valeur prédictive négative
VPP	valeur prédictive positive

Les termes techniques employés dans le rapport ont été explicités dans un glossaire en annexe 5.

SYNTHÈSE ET PERSPECTIVES

I. INTRODUCTION

La surdité permanente néonatale (SPN) est le déficit sensoriel le plus fréquent, sa prévalence est estimée à au moins 1 pour 1 000 naissances. Elle entraîne des perturbations touchant le développement de la communication et du langage, et le développement cognitif.

En France, il n'existe pas de dépistage néonatal systématique organisé de la SPN chez l'enfant sain et à risque. Il existe des dépistages systématiques dans le cadre d'initiatives locales. Les carnets de santé prévoient chez l'ensemble des enfants des tests de dépistage de la surdité à la maternité, à l'âge de 4 mois, 9 mois, 24 mois et chez l'enfant scolarisé. En 2006, le dépistage de la surdité permanente néonatale (SPN) pratiqué dans les maternités ne revêt pas un caractère organisé. Au niveau international, le dépistage systématique de la SPN en maternité a été recommandé par le *National Institutes of Health* (NIH) (1), le *Joint Committee on Infant Hearing position statement* (2), et par une conférence de consensus européenne sur le dépistage néonatal de l'audition (3) (annexe 1).

Une réflexion a été entamée en France, ces dernières années, sur la pertinence d'organiser un dépistage néonatal systématique dans les maternités, dans le but de permettre un diagnostic et une prise en charge précoces de la surdité congénitale bilatérale. En 1999, l'Anaes (4) a conclu à l'issue d'une évaluation technologique que les oto-émissions acoustiques provoquées (OEAP) étaient un outil acceptable de dépistage de la surdité permanente néonatale, et qu'il faudrait réaliser des études de dépistage de la surdité à l'échelle d'un département, adaptées aux pratiques françaises et selon une méthodologie rigoureuse, avant d'envisager un dépistage de masse. Ce rapport a été suivi de la mise en place de 2 programmes hospitaliers de recherche clinique dans l'Indre-et-Loire et dans la Somme, ainsi que d'expériences locales de dépistage systématique en maternité. Le ministère de la Santé a désigné en 2003 un groupe de travail sur ce thème.

La Direction générale de la santé a saisi la Haute Autorité de santé en 2004 afin qu'elle fasse le **point sur les données de la science concernant le dépistage systématique de la surdité permanente néonatale**. Dans le courant de l'année 2004, la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés, dans le cadre d'une convention avec l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant, a décidé de financer un programme de dépistage systématique de la surdité en maternité au moyen des potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAA). Ce programme expérimental de dépistage néonatal, planifié sur 2 ans à Bordeaux, Lille, Paris, Lyon, Marseille, et Toulouse, a commencé en mars 2005. L'objectif de cette expérimentation est d'étudier la faisabilité et l'impact du dépistage en maternité et de contribuer à déterminer la meilleure stratégie de dépistage de la surdité congénitale.

II. DÉFINITION DE LA SURDITÉ PERMANENTE NÉONATALE

La surdité est définie par une élévation du seuil de perception des sons, quel qu'en soit le degré.

Chez l'enfant elle peut être décrite en fonction de son degré de sévérité, de la localisation anatomique de l'anomalie auditive, de l'existence de facteurs de risque, de l'étiologie de la maladie, et de l'existence ou non d'un déficit associé. Dans la littérature, la définition de la surdité est variable : elle dépend non seulement de l'intensité de la déficience auditive (de 40 dB HL et plus à 90 dB HL) mais aussi du caractère bilatéral ou unilatéral de l'atteinte.

II.1. Degrés de sévérité de la surdité

La classification du Bureau international d'audiophonologie définit les surdités en fonction du seuil minimal de perception des sons par la meilleure oreille, exprimé en décibels (dB HL pour « *decibels hearing level* »), sur les fréquences de 500, 1 000, 2 000 et 4 000 Hz. L'audition est dite normale si la perte auditive moyenne ne dépasse pas 20 dB. La surdité est dite :

- légère entre 21 et 40 dB de perte auditive ;
- moyenne si la perte auditive est entre 41 et 70 dB (à ce niveau d'audition, la parole ne peut être perçue que si le locuteur élève la voix) ;
- sévère pour une perte auditive de 71 à 90 dB ;
- profonde au-delà de 90 dB (aucune perception de la parole).

II.2. Localisation anatomique de l'anomalie auditive

La surdité permanente néonatale (SPN) peut être secondaire à des anomalies de l'oreille externe ou moyenne, à des anomalies cochléaires (les plus fréquentes) ou rétrocochléaires avec atteinte du nerf auditif ou du cortex cérébral de l'audition. Ces dernières concerneraient moins de 1 % de l'ensemble des surdités permanentes néonatales, et seraient plus fréquentes chez les enfants ayant séjourné en unité de soins intensifs néonataux (USIN).

II.3. Facteurs de risque de surdité

Le *Joint Committee on Infant Hearing* a recommandé le dépistage de la surdité chez les nouveau-nés ayant au moins un des facteurs de risque suivants :

- infection *in utero* connue comme pouvant entraîner des troubles auditifs (rubéole - cytomégalovirus - toxoplasmose congénitale - syphilis congénitale - herpès) ;
- anomalies crânio-faciales ;
- poids de naissance inférieur à 1,5 kg ;
- hyperbilirubinémie nécessitant une exsanguino-transfusion ;
- médicaments ototoxiques ;
- méningite bactérienne ;
- score d'Apgar de 0-4 à 1 minute ou de 0-6 à 5 minutes de vie ;
- ventilation mécanique prolongée pendant plus de 10 jours ;
- antécédents familiaux de SPN ;
- présence de signes cliniques associés à un syndrome connu comportant une surdité.

Parmi ces facteurs de risque, certains éléments sont plus spécifiques (antécédents familiaux de SPN, signes cliniques fins d'un syndrome génétique) de l'audition et peuvent donc être difficiles à repérer par du personnel de maternité non spécialisé.

II.4. Étiologie de la surdité bilatérale de perception

Les étiologies de la SPN sont les suivantes :

- cause génétique reconnue (syndromique et non syndromique) ;
- cause extrinsèque (prénatale - périnatale - postnatale) ;
- cas sporadique de cause inconnue.

La surdité congénitale a un poids plus important que la surdité acquise : seulement 16 % des SPN sont acquises.

II.4.1. Surdités génétiques

Les surdités génétiques représentent près de $\frac{3}{4}$ des surdités de l'enfant. On distingue :

- les surdités génétiques syndromiques (10 à 15 % des surdités congénitales de l'enfant) ;
- les surdités génétiques non syndromiques (20 à 35 % des surdités congénitales de l'enfant).

Elles peuvent être :

- autosomiques récessives (85 à 90 % des cas de surdité d'origine génétique). Elles touchent 1 enfant sur 4 000. La mutation génétique récessive non syndromique la plus courante est localisée au niveau du gène GJB2 sur le chromosome 13, lequel produit la protéine connexine 26 (cx26) (forme DFNB1). La forme DFNB9, liée à des mutations du gène de l'otoferline (OTOF), donne une surdité sévère ou profonde prélinguale liée à une atteinte endo-cochléaire. Classiquement les oto-émissions acoustiques sont présentes à la naissance mais elles disparaissent dans la première année de vie ;
- autosomiques dominantes touchant environ 1 enfant sur 40 000 ;
- liées au chromosome X rares ;
- mitochondriales très rares.

II.4.2. Surdités de causes extrinsèques

Elles représentent environ un quart des surdités de l'enfant. Elles peuvent être congénitales ou bien acquises en période périnatale.

Il est difficile d'affirmer avec certitude qu'une surdité est de cause extrinsèque. Un bilan complet doit être effectué afin d'écartier une forme génétique.

— *Période prénatale* (in utero)

Elles représentent environ 12 % des surdités congénitales de cause extrinsèque et peuvent être secondaires à :

- un traitement ototoxiques (traitement par les aminosides par exemple) ;
- des fœtopathies : rubéole - cytomégalovirus - toxoplasmose congénitale - syphilis congénitale - herpès.

— *Période périnatale*

Toute circonstance pathologique sévère peut entraîner une surdité et doit déclencher une démarche de dépistage ciblé de la surdité de l'enfant (cf. Facteurs de risques de surdité).

— *Période postnatale*

La surdité acquise d'apparition post natale peut être secondaire à des affections comme la méningite, l'infection par le cytomégalovirus, ou un traumatisme crânien, et n'être détectée que lors de la petite enfance ou ultérieurement.

II.4.3. Cas sporadiques de cause inconnue

Pour environ 30 à 40 % des surdités de perception de l'enfant aucune étiologie n'est identifiée. Beaucoup de ces formes de surdité sont en fait des surdités génétiques autosomiques récessives.

II.5. Existence de déficits associés

Un tiers à la moitié des enfants atteints de surdité congénitale ont un autre déficit associé qui rend la prise en charge plus difficile, et plus coûteuse. Certains de ces déficits peuvent retarder l'identification de la SPN du fait de l'impossibilité de réaliser un test de dépistage.

III. DÉPISTAGE ET ÉVALUATION

Selon l'Organisation mondiale de la santé (OMS), le dépistage consiste à identifier de manière présomptive, à l'aide de tests appliqués de façon systématique et standardisée, les sujets atteints d'une maladie ou d'une anomalie passée jusque-là inaperçue.

L'évaluation ***a priori*** d'un programme de dépistage est l'analyse détaillée de toutes les questions qui doivent *a priori* présider la mise en œuvre de ce programme et de son évaluation. Un programme de dépistage s'adresse par définition à des individus asymptomatiques ou apparemment en bonne santé. Il convient donc toujours de vérifier par une **évaluation *a priori*** (c'est-à-dire avant mise en application dans la population) que les avantages du programme l'emportent sur ses inconvénients. Ceux-ci doivent être connus :

- des décideurs afin de nourrir la réflexion qui accompagne la mise en place d'un programme ;
- des citoyens afin d'éclairer leur participation à un programme.

Cette évaluation ***a priori*** pourra être suivie d'une évaluation « **en cours** » ou **intermédiaire** puis d'une évaluation **finale**.

L'opportunité du dépistage peut être évaluée au travers d'une liste de critères. Ces critères concernent :

- la nature de l'affection à dépister ;
- les qualités du test de dépistage à utiliser ;
- le diagnostic ;
- le traitement de l'affection dépistée ;
- l'efficacité et la sécurité du dépistage (prise en compte de ses effets indésirables sur la santé) ;

- les implications économiques du dépistage ;
- l'organisation du dépistage ;
- et l'évaluation du dépistage.

Il existe plusieurs types de dépistage qui ont été discutés dans ce rapport :

- le dépistage **systématique** dit « **de masse** » dans lequel la population recrutée est non sélectionnée ;
- le dépistage **sélectif** ou **ciblé dans lequel** la population recrutée est sélectionnée sur des critères préalablement définis (facteurs de risque mis en évidence par des études contrôlées).

En termes de santé publique, les attentes face au dépistage systématique de la surdité permanente néonatale sont les suivantes.

Il doit permettre :

- de repérer un plus grand nombre d'enfants atteints de SPN qu'un dépistage ciblé chez les enfants à risque ;
- de débiter plus tôt la prise en charge des enfants sourds en référence à ceux diagnostiqués sans dépistage néonatal systématique ;
- d'améliorer les capacités de communication à long terme des enfants sourds, sans effets délétères, et avec un rapport coût-efficacité avantageux relativement à une situation de référence (absence de dépistage ou dépistage ciblé).

IV. MÉTHODE DE TRAVAIL

La méthodologie d'évaluation de la HAS est fondée sur l'analyse critique de la littérature et l'avis des membres d'un groupe de travail constitué d'experts recrutés auprès des sociétés scientifiques concernées par le thème. Un groupe de lecture a apprécié la lisibilité du rapport et la pertinence de son contenu.

L'analyse de littérature s'est limitée lorsqu'elles étaient disponibles aux revues de synthèse de bonne qualité méthodologique (élaborées à partir d'une analyse critique de la littérature avec détermination du niveau de preuve des études sélectionnées). Une analyse systématique d'articles primaires a été effectuée en l'absence de revues de synthèse ou lorsque des études plus récentes ont été publiées.

Pour la présente étude, un groupe de travail s'est réuni 4 fois. Il était constitué de 16 personnes des disciplines médecine générale, pédiatrie, ORL, épidémiologie, économie, orthophonie, et psychologie.

V. ÉVALUATION DU DÉPISTAGE NÉONATAL SYSTÉMATIQUE DE LA SURDITÉ PERMANENTE BILATÉRALE

V.1. La maladie

V.1.1. L'épidémiologie et l'histoire naturelle de la maladie autorisent-elles la réalisation d'un dépistage ?

L'épidémiologie de la surdité permanente néonatale n'est pas connue précisément.

Elle varie en fonction de l'âge, du degré de surdité, et de l'existence de facteurs de risque.

La prévalence globale de la SPN en population générale rapportée dans les études internationales est de 0,6 (dans les études les plus anciennes) à 1,3 enfant pour

1 000 nouveau-nés (dans les études plus récentes) en cas de déficience auditive bilatérale supérieure à 40 dB. La prévalence de la SPN serait jusqu'à 10 fois plus importante chez les nouveau-nés hospitalisés en unité de soins intensifs néonataux (USIN) que chez les enfants séjournant en maternité.

Il n'existe pas de données épidémiologiques françaises récentes issues d'études de cohortes prospectives. Seules des données issues de registres et d'enquêtes transversales sont disponibles. L'utilisation des données issues de programmes de dépistage systématique de la SPN comporte des limites.

En l'absence de données récentes, et par extrapolation des données épidémiologiques internationales, le groupe de travail a émis l'hypothèse que la prévalence de la SPN en France était d'au moins 1/1 000 en se limitant aux surdités supérieures ou égales à 40 dB HL sur la meilleure oreille. Selon le groupe de travail, la détermination précise de la prévalence de la SPN nécessiterait le suivi d'une cohorte de grande taille dont chaque enfant aurait eu un bilan audiométrique complet précoce. Ce type d'étude n'a été réalisé par aucune équipe internationale compte tenu de l'importance des moyens humains (nombre d'expérimentateurs et compétences), matériels, et financiers nécessaires.

Si on émet l'hypothèse que la prévalence de la SPN en France est proche de celle des autres pays, et qu'on considère une prévalence de la surdité congénitale de 1/1 000 caractérisée par un degré de déficience auditive supérieur à 40 dB HL sur la meilleure oreille, et environ un nombre de 800 000 naissances par an, on peut estimer à 800 le nombre de nouveau-nés supposés sourds par an.

La surdité permanente néonatale appartient à la catégorie des surdités apparaissant avant l'acquisition du langage (avant l'âge de 3 ans environ), dites prélinguales.

L'analyse de l'**histoire naturelle de la maladie** a révélé que, en l'absence de diagnostic et de traitement, la SPN avait un retentissement sur le langage, la voix, l'articulation et la parole, et dans la moitié des cas, s'accompagnait de difficultés cognitives, comportementales, ou sociales.

En l'absence de dépistage, l'âge moyen au moment du diagnostic de surdité bilatérale permanente est compris entre 12,5 et 36 mois et il existe une relation inverse entre le degré de déficience auditive et l'âge de la détection.

Il existe, dans l'évolution de la surdité congénitale, une période suffisamment longue pendant laquelle des symptômes sont difficilement repérables par les parents.

Le groupe de travail rappelle que la surdité permanente néonatale est difficilement identifiable par la famille ou le médecin à la naissance et que ses conséquences se révéleront au fur et à mesure que s'accumulent les retards du développement de l'enfant.

V.1.2. Les répercussions de la maladie sur l'individu et la société ont-elles été mesurées ?

Les répercussions médicales et économiques de la surdité sont connues.

La surdité est responsable d'un retard d'acquisition du langage oral et de la lecture qui pourrait s'expliquer par une privation sensorielle durant une période du développement neurologique et cognitif rapide (théorie de la plasticité cérébrale et de la période critique).

La part de responsabilité précise d'un retard de diagnostic de la surdité dans les troubles du langage oral peut être difficile à évaluer, car ces derniers relèvent souvent de plusieurs facteurs plus ou moins intriqués.

Le groupe de travail constate cependant dans sa pratique qu'un diagnostic tardif de surdité majeure constamment les troubles de la communication, quels que soient les autres facteurs impliqués dans le développement de la communication et d'accès au langage. Les travaux portant sur la plasticité cérébrale apportent des arguments neurologiques en faveur de la prise en charge précoce de l'enfant sourd. En effet, c'est pendant la période où la plasticité développementale est en plein essor que l'appareillage associé à des stimulations auditives, cognitives et psycho-affectives peut prévenir ou atténuer les conséquences de la privation auditive sur le développement du langage. Ce fait plaide en faveur de la nécessité d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces.

L'impact économique de la surdité se caractérise par un surcoût important pour la société, directement corrélé à l'âge de survenue de la surdité, et dû principalement aux dépenses d'éducation en milieu spécialisé et aux pertes de productivité. L'impact, évalué principalement aux États-Unis, n'a pas été estimé en France.

V.1.3. La prévention primaire

Il n'est pas possible d'appliquer une prévention primaire à la majorité des cas de SPN, en dehors de certaines causes de surdité acquise, comme la méningite, le traumatisme crânien, la rubéole, les infections à cytomégalovirus. Une amélioration de la prise en charge des nouveau-nés hospitalisés en USIN pourrait réduire la fréquence des surdités en rapport avec la prématurité ou les pathologies néonatales

V.2. Tests de dépistage

Deux tests de dépistage de la SPN sont utilisés en 2006 : les potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAA) et les oto-émissions acoustiques automatisées (OEAA).

V.2.1. Oto-émissions acoustiques

Les OEAA sont un test de dépistage simple, rapide, dont la performance au 3^e jour de vie est soumise aux conditions de réalisation.

Les études expérimentales les plus valides et complètes portant sur les performances théoriques des OEAP ont été réalisées chez des nouveau-nés à risque. Dans ces études anciennes réalisées avec des appareils de première génération non automatisés, les OEAP étaient recueillies en une seule étape avec un taux de faux positifs variant de 0,7 à 8,8 %. L'analyse des résultats nécessitait une interprétation de la part du professionnel ayant réalisé le test.

Dans les études portant sur des populations de nouveau-nés en maternité, seuls les chiffres de faux positifs et de VPP annoncés dans les études analysées peuvent être considérés comme valides.

Les appareils d'enregistrement des OEAP sont maintenant automatisés (oto-émissions acoustiques automatisées) (OEAA). Aucune étude n'a analysé les performances théoriques des OEAA en comparaison à un examen de référence. Leurs performances

en situation de dépistage en population générale ont été analysées dans des études dans lesquelles les OEAA étaient recueillies en 2 étapes (un premier test positif était répété une fois) ; le taux de faux positifs était alors de 0,7 %.

Le groupe de travail rappelle que la durée de l'examen est réduite (quelques secondes à 2 minutes) depuis l'apparition des OEAA, et que le taux de faux positifs obtenu avec les OEAA dans les expérimentations en maternité en France est très faible (de 1 à 2 %).

V.2.2. Potentiels évoqués auditifs automatisés

Les PEAA sont un test de dépistage simple.

Les études valides et complètes sur les performances des PEAA en situation de dépistage ont été réalisées chez des nouveau-nés en bonne santé. La sensibilité des PEAA variait de 90 % à 100 %, leur spécificité variait de 96 % à 100 %. Dans les études portant sur des populations de nouveau-nés en bonne santé en maternité, seuls les chiffres de faux positifs et de VPP annoncés dans les études analysées peuvent être considérés comme valides.

Les PEAA peuvent générer des faux positifs. Des études ont montré que la réalisation d'une séquence test-retest en cas de positivité du premier test diminuait le taux de faux positifs qui passe alors de 3,5 % lors du premier test à des valeurs comprises entre 0,2 et 0,8 % lors du second test. Le taux de faux négatifs des PEAA n'est pas connu.

Performances des tests en situation de dépistage en population générale

- Les PEAA sont pertinents dans le cadre d'un dépistage systématique de la SPN car ils sont réalisables après 24 heures de vie et ils sont sensibles aux surdités centrales (en particulier aux neuropathies auditives) ; ils génèrent moins de faux positifs que les OEAA, leur sensibilité est légèrement supérieure à celle des OEAA, les taux de tests positifs obtenus avec les PEAA sont moins importants qu'avec les OEAA.
- En 2006, les programmes de dépistage de la SPN font appel à des séquences de test-retest, incluant les PEAA dans au moins une des étapes, afin de réduire le taux de faux positifs.
- Chez les nouveau-nés hospitalisés en USIN, le dépistage doit être réalisé par des PEAA afin de pouvoir identifier des neuropathies auditives plus fréquentes dans le sous-groupe de nouveau-nés à risque.
- Les oto-émissions acoustiques ne permettent pas de dépister une surdité liée à des mutations du gène de l'otoferline, car, dans cette forme dite DFNB9, les oto-émissions acoustiques sont présentes à la naissance mais disparaissent dans la première année de vie.
- Le groupe de travail remarque que la durée des tests avec les PEAA est approximativement 2 fois plus longue que celle des OEAA. Le choix du test de dépistage dépend aussi de la durée de séjour en maternité :
 - compte tenu de la durée moyenne de séjour en maternité pour un accouchement normal en France [en 2002, 93 % des accouchées quittaient la maternité à 4 jours ou plus (rapport Anaes de 2004 « Sortie précoce après accouchement – Conditions pour proposer un retour précoce à domicile »)], les 2 tests sont utilisables ;
 - en cas de sortie avant 72 heures de vie, il est très difficile de réaliser la séquence test-retest avec des OEAA, et les PEAA sont donc dans ce cas à privilégier.

V.3. Tests de confirmation diagnostique de SPN

- Les PEATC permettent d'estimer des seuils d'audition, principalement sur les fréquences aiguës (supérieures ou égales à 2 kHz). Ils ont été utilisés comme examen de confirmation diagnostique réalisé chez les enfants dépistés âgés de moins de 6 mois dans la majorité des études analysées. Leurs performances diagnostiques en population générale n'ont pas été évaluées.
- Dans les études analysées, les procédures de confirmation diagnostique après un test de dépistage positif étaient insuffisamment décrites, en particulier les modalités de réalisation de l'audiométrie comportementale, examen de confirmation diagnostique validé.
- Le groupe de travail a rappelé que le diagnostic positif de surdité permanente bilatérale n'était possible qu'après la réalisation des 2 examens suivants :
 - les potentiels évoqués auditifs (enregistrés en 1 fois).
 - Cet examen explore l'intégrité fonctionnelle du système auditif et non la perception auditive, il doit être complété d'au moins 2 audiométries comportementales afin de vérifier la concordance entre les mesures comportementales et les mesures électrophysiologiques ;
 - l'audiométrie comportementale réalisée chez un enfant âgé de moins de 6 mois, qui exige un protocole rigoureux et un savoir-faire de la part de l'audiophonologiste.
- Le diagnostic positif (audiométrie comportementale et PEATC) doit être complété d'un bilan systématique qui comprend :
 - l'examen ORL complet avec impédancemétrie (analyse de l'état tubotympanique) ;
 - les oto-émissions acoustiques provoquées et éventuellement les produits de distorsion acoustique.

V.4. Interventions

- L'analyse de la littérature a montré que les modalités de prise en charge thérapeutique étaient peu décrites dans les études portant sur des programmes de dépistage de la SPN.
- Deux principales philosophies ont comme objectif de développer les aptitudes de communication : l'oralisme et la méthode gestuelle.
 - L'oralisme cherche à développer les aptitudes du langage parlé.
 - La méthode gestuelle considère le langage des signes et les systèmes d'interprétation visuelle comme les langages naturels des personnes sourdes.

L'approche de communication totale combine des éléments des stratégies orale et gestuelle.

Les moyens de développement de l'audition et de la communication orale sont :

- l'orthophonie et l'accompagnement familial.

Les interventions orthophoniques précoces s'adressent à l'enfant et à ses parents afin de mettre en place des stratégies adaptées à la surdité. L'évaluation de l'efficacité de l'orthophonie chez les nourrissons dépistés est gênée par le manque d'outils de mesure quantitative du développement du langage parlé aisément applicables à cet âge ;
- les prothèses auditives.

Peu d'études ont évalué de manière prospective chez les enfants déficients auditifs l'efficacité de l'amplification prothétique en fonction de l'âge auquel l'appareillage a été mis en œuvre. Les résultats contradictoires démontrent le besoin d'autres études

évaluant avec rigueur les effets de l'appareillage auditif à long terme, en tenant compte des différents degrés de perte auditive ;

- les implants cochléaires :
 - l'efficacité des implants cochléaires est variable et dépend de certains facteurs pronostiques, notamment l'âge de l'enfant au moment de l'implantation. La progression du langage oral est plus rapide chez les enfants implantés avant l'âge de 2 ans,
 - chez $\frac{3}{4}$ des enfants sourds congénitaux, les implants cochléaires peuvent améliorer la perception de la parole, et dans une moindre mesure la production du langage et l'intégration scolaire,
 - l'évaluation des résultats chez un enfant implanté est complexe car le bénéfice attendu est fonction des capacités de perception des sons et de la parole, du niveau de communication familiale, du temps de port de l'implant, de l'intégration scolaire, et du vécu familial et personnel.

Une revue systématique de la littérature n'a pas permis d'établir l'efficacité comparative ou absolue des 4 options de développement de la communication appliquées aux enfants dépistés (méthode auditive-orale, thérapie audio-verbale, langage gestuel et communication totale). Le manque de preuves définitives ne signifie toutefois pas que ces options de développement de la communication sont inefficaces, mais plutôt que d'autres études s'imposent. La mise au point de mesures quantitatives du développement du langage parlé et du langage gestuel adaptées aux nourrissons permettrait de faciliter les progrès dans ce domaine.

La littérature portant sur le bénéfice des interventions précoces en termes de développement des capacités de communication était de faible qualité méthodologique. Une seule des 9 études analysées a montré que la confirmation diagnostique et l'intervention précoce avant l'âge de 9 mois apportaient de meilleurs résultats en termes d'acquisition de langage, par rapport à une intervention tardive chez des enfants âgés en moyenne de 8 ans. Cette étude n'a pas permis de montrer que l'amélioration du langage était secondaire au dépistage systématique de la SPN.

L'évaluation de l'efficacité de la précocité de ces interventions est complexe car le bénéfice attendu est fonction de nombreuses variables dont l'accompagnement familial et le degré de gravité de la surdité. De plus, les outils de mesure quantitative du développement du langage parlé applicables aux nourrissons demandent à être développés.

Selon le groupe de travail, la faible qualité méthodologique des travaux est liée à la difficulté à mettre en œuvre des études méthodologiquement rigoureuses permettant de contrôler tous les différents facteurs de confusion. Le groupe de travail considère qu'une prise en charge précoce est bénéfique.

V.5. Efficacité et sécurité du programme de dépistage de la SPN

V.5.1. Efficacité du dépistage

Aucune étude n'a comparé l'efficacité du dépistage néonatal en population générale à l'efficacité d'un programme de dépistage ciblé sur les enfants à haut risque de surdité. Le gain en nombre de cas identifiés par un dépistage en population générale par rapport à un dépistage ciblé sur les enfants à haut risque de surdité n'est donc pas connu.

Le groupe de travail indique cependant que les enfants à haut risque de surdité ne sont pas tous hospitalisés en service de néonatalogie et que leur repérage en maternité pourrait donc s'avérer plus difficile. Cette restriction concerne en particulier les enfants aux antécédents familiaux plus ou moins nets et les formes récessives apparaissant souvent comme sporadiques.

Dans la littérature analysée, de 1 % à 17 % des nouveau-nés n'ont pas été testés. La sortie précoce de la maternité ou le transfert de l'hôpital, la réalisation non systématique des tests de dépistage la nuit et les week-ends, les problèmes d'équipement sont les facteurs principaux limitant la couverture du programme de dépistage. La proportion de nouveau-nés non testés n'excède pas 8 % dans les études françaises en cours avec une organisation rigoureuse.

L'existence de perdus de vue entre la réalisation du test de dépistage et la confirmation diagnostique de la surdité (dont le taux est compris dans la littérature analysée entre 12,8 et 52,2 % selon la qualité du réseau de soins de la petite enfance dans le pays considéré) montre l'importance de mettre en œuvre des mesures afin de réduire leur nombre, et de poursuivre le dépistage dans les mois qui suivent la sortie de la maternité ou de l'USIN.

Le dépistage systématique avant la sortie de la maternité favorise le repérage des enfants sourds congénitaux et augmente les possibilités de diagnostic et de traitement avant l'âge de 6 mois.

La faible qualité méthodologique de la littérature analysée n'a pas permis de montrer que le dépistage systématique améliorerait l'acquisition du langage et les capacités de communication.

Selon le groupe de travail, la faible qualité méthodologique de la plupart des travaux publiés s'explique par la complexité d'élaboration d'une étude suffisamment puissante et capable de contrôler l'ensemble des facteurs de confusion, afin de mettre en évidence une amélioration de l'acquisition du langage et des capacités de communication secondaire au dépistage systématique de la SPN. Le groupe de travail considère que le dépistage néonatal a un impact positif sur l'acquisition du langage et les capacités de communication.

V.5.2. Sécurité du dépistage

L'augmentation de l'anxiété parentale consécutive au dépistage néonatal de la SPN était variable selon les études. L'existence de faux positifs pouvait s'accompagner d'une anxiété parentale significative et durable.

Aucune étude valide n'a évalué l'effet de l'anxiété parentale ou d'un changement de comportement parental sur le développement de l'enfant ou sur la qualité de la relation parent-enfant.

Selon le groupe de travail, on ne peut éviter l'anxiété de la famille lors de l'annonce du diagnostique de SPN quel que soit l'âge de l'enfant. L'anxiété liée au déficit peut, avec l'appui des professionnels, être minimisée, et avoir un bénéfice dans la relation à l'enfant mais pour les parents, elle ne disparaît jamais.

Les répercussions psychologiques éventuelles de l'annonce d'un test positif doivent être connues. Cette annonce doit s'accompagner de mesures visant à prévenir une éventuelle dysharmonie interactive mère-enfant.

Un programme hospitalier de recherche clinique (PHRC) mené au CHRU d'Amiens depuis 2001 a comparé 2 stratégies de dépistage précoce et systématique de la surdité par les oto-émissions acoustiques provoquées ; l'une en période postnatale en maternité, l'autre à distance, 2 mois après la sortie de l'enfant. Le retentissement psychologique d'un résultat positif au test de dépistage a été évalué par un psychologue à chacune de ces 2 périodes. Les indicateurs retenus étaient le niveau d'anxiété maternelle ainsi que la qualité de la relation mère-enfant. Les résultats de cette étude seront publiés lors du premier semestre 2007.

V.6. Évaluation médico-économique du dépistage

Les **études médico-économiques** internationales convergent en faveur d'un dépistage systématique fondé sur les seuls ou incluant les PEAA. En l'absence d'études françaises, la réalité des bénéfices d'une stratégie de dépistage systématique fondée sur les seuls PEAA reste à évaluer en France.

V.7. Modélisation des stratégies de dépistage

Une **modélisation** à court terme des stratégies de dépistage néonatal de la surdité a indiqué que le dépistage en USIN conduisait à l'identification d'un nombre très faible de cas (environ 260 cas), y compris avec une efficacité organisationnelle maximale (conformément aux données de la littérature). Elle a montré que le dépistage systématique par PEAA était la stratégie la plus efficace et la plus coûteuse mais que, par rapport aux OEAA, le différentiel de coût par rapport au différentiel d'efficacité était très élevé (près de 11 millions d'euros pour moins de 60 cas supplémentaires diagnostiqués, soit 189 k€ par cas supplémentaire diagnostiqué). Une évaluation des stratégies à long terme, permettant d'évaluer les bénéfices et les coûts en fonction de la précocité du diagnostic et de la prise en charge, est nécessaire.

La décision de mise en œuvre d'une stratégie de dépistage au plan national devra prendre en compte les coûts de chacune des stratégies et leurs niveaux d'efficacité respectifs. L'analyse menée constitue un outil d'aide à la décision permettant de l'orienter en fonction des priorités retenues (coûts, modalités pratiques, contraintes organisationnelles, etc.).

Par ailleurs, la prise de décision devra s'accompagner de l'examen de politiques complémentaires visant à améliorer la prise en charge des enfants atteints de surdité (poursuite du dépistage chez les enfants de 6 mois à 2 ans (surdités évolutives ou d'apparition secondaire), structuration des filières de prise en charge, insertion sociale, etc.).

Organisation du dépistage

L'efficacité du dépistage systématique de la SPN est conditionnée par la qualité **de son organisation**. L'efficacité générale d'un programme de dépistage dépend non seulement du rendement des tests de dépistage eux-mêmes, mais également de la couverture du dépistage et du taux de succès dans le suivi après un résultat positif de test.

Si un programme de dépistage systématique de la SPN était lancé, il devrait donc :

- mettre en avant l'information du public d'une part, des patients et de leur famille d'autre part ;
- prendre en compte le fait que l'efficacité des tests de dépistage observée dans le contexte d'une étude de recherche peut être différente de celle constatée dans des conditions réelles sur le terrain, et faire la preuve de sa capacité à gérer d'une part la répétition de tests de dépistage nécessaire à la réduction du taux de faux positifs, et d'autre part la mise en œuvre de procédures de confirmation diagnostique de qualité ;
- mettre en place les mesures permettant de réduire le taux de perdus de vue en favorisant l'implication familiale d'une part, et l'efficacité des échanges au sein du réseau constitué par les nombreux professionnels impliqués dans le suivi d'un enfant repéré par le dépistage (oto-rhino-laryngologues, néonatalogues, pédiatres, médecins généralistes, travailleurs sociaux, infirmières, orthophonistes et pédagogues spécialisés dans l'enseignement aux personnes sourdes).

Enfin, ce programme de dépistage de la SPN devrait :

- favoriser le repérage puis l'évaluation audiologique des enfants ayant des facteurs de risque postnatals associés à une déficience auditive acquise, qui n'a pu être repérée par dépistage précoce en maternité ;
- assurer la surveillance des enfants atteints de surdité progressive ou tardive.

Les données nécessaires à l'**évaluation de l'ensemble d'un programme de dépistage** de la SPN devraient être définies *a priori*, c'est-à-dire avant sa mise en œuvre. Elles permettraient de juger de la faisabilité (participation, observance, nombre de cas dépistés, faux positifs), des coûts (directs et indirects) et des résultats du programme de dépistage, en comparaison à d'autres stratégies de dépistage. Ces **résultats** seront **intermédiaires**, recueillis au moyen d'indicateurs permettant de s'assurer de la qualité du programme (tels que ceux décrits par le *Joint Committee on Infant Hearing*), et surtout **à long terme** sur l'amélioration des capacités de communication.

VI. CONCLUSION

VI.1. Analyse de la littérature

L'analyse de la littérature portant sur le programme de dépistage systématique de la SPN a montré :

- que les tests de dépistage effectués en 2 étapes étaient simples à utiliser et performants ;

- que le dépistage systématique permettait de diagnostiquer et de prendre en charge la SPN avant l'âge de 6 mois, quel que soit son degré de sévérité.

Une étude de 2006 a montré que la confirmation diagnostique et l'intervention précoce avant l'âge de 9 mois apportaient de meilleurs résultats en termes d'acquisition de langage, par rapport à une intervention tardive chez des enfants âgés en moyenne de 8 ans. Cette étude n'a pas permis de montrer que l'amélioration du langage était secondaire au dépistage systématique de la SPN.

L'analyse de la littérature portant sur le programme de dépistage systématique de la SPN a révélé un certain nombre d'inconnues sur :

- la part de responsabilité précise d'un retard de diagnostic de la surdité dans les troubles du langage oral ;
- la détermination précise de la date où la privation sensorielle a réellement des conséquences sur le développement de la communication ;
- l'utilité de dépister les surdités moyennes dès la naissance ;
- l'efficacité comparative ou absolue de chacune des 4 options de développement de la communication examinées, et la possibilité de déterminer quelle approche est la plus appropriée et acceptable pour chaque enfant et sa famille ;
- l'efficacité du dépistage de la SPN ;
- l'épidémiologie a permis de poser l'hypothèse qu'un dépistage limité aux seuls enfants à risque (hospitalisation en USIN + histoire familiale de surdité) ne permettrait d'identifier au maximum que 50 % des surdités. Le gain en nombre de cas identifiés par un dépistage en population générale par rapport à un dépistage ciblé sur les enfants à haut risque de surdité n'a cependant pas été évalué par des études comparatives ;
- la faible qualité méthodologique de la littérature analysée n'a pas permis de montrer que le dépistage systématique améliorerait l'acquisition du langage et les capacités de communication ;
- la sécurité du dépistage de la SPN : le dépistage systématique est parfois responsable d'une anxiété parentale, en particulier en cas de faux positif. L'existence d'éventuelles conséquences négatives à long terme de l'anxiété parentale ou d'un changement de comportement parental sur le développement de l'enfant ou sur la qualité de la relation parent-enfant n'a pas été évaluée avec rigueur ;
- l'organisation du dépistage de la SPN.
- Devraient être définies :
- la capacité du programme de dépistage à :
 - effectuer 2 tests en maternité lorsque la durée de séjour est inférieure à 3 jours pour les nouveau-nés en bonne santé,
 - former l'ensemble des professionnels responsables de la réalisation du test, et de l'annonce de son résultat,
 - réaliser une confirmation diagnostique de qualité, dans un délai rapide, chez un nombre important de nouveau-nés adressés en raison de la positivité confirmée de leur test de dépistage, sur tout le territoire ;
 - coordonner l'ensemble des partenaires intervenants dans le développement de la communication, et proposer une aide adaptée à chacun des enfants et à leur famille ;
- les modalités de financement.

VI.2. Avis des experts

Concernant les conséquences du retard de diagnostic de surdité, le groupe de travail constate dans sa pratique qu'un diagnostic tardif majeure constamment les troubles de la communication, quels que soient les autres facteurs impliqués dans le développement de la communication et d'accès au langage. Le groupe de travail estime que la théorie portant sur la plasticité cérébrale et l'existence d'une période critique apporte des arguments neurologiques en faveur de la prise en charge précoce de l'enfant sourd.

Le groupe de travail considère que la prise en charge précoce en termes d'acquisition du langage et de développement des capacités de communication est bénéfique. Selon les experts, la preuve scientifique de l'efficacité de la précocité de ces interventions est difficile à obtenir car le bénéfice attendu est fonction de nombreuses variables dont l'accompagnement familial et le degré de gravité de la surdité, qui ne peuvent pas être toutes intégrées au plan d'une recherche.

L'opinion des experts du groupe de travail est identique à celle exprimée dans les recommandations internationales issues de conférences de consensus sur l'intérêt du dépistage systématique de la SPN.

VI.3. Expériences françaises de dépistage de la SPN

En France, les expériences locales et les PHRC ont montré que, une fois les moyens matériels et humains acquis, le dépistage systématique de la SPN en maternité était faisable, avec des résultats très performants en termes de couverture du dépistage, de taux de faux positifs et de taux de perdus de vue. Ces résultats ont été obtenus au prix d'une organisation stricte car le dépistage et le diagnostic de la SPN nécessitent plusieurs étapes sur une durée de 2 à 3 mois dont la coordination conditionne l'efficacité du programme.

Le programme expérimental de la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés lancé en 2005 a pour objectif d'étudier la faisabilité et l'impact du dépistage en maternité et de contribuer à déterminer la meilleure stratégie de dépistage de la surdité congénitale. Ce programme prévoit de tester 150 000 bébés pendant leur séjour à la maternité, sur une période de 24 mois. Les résultats de ce programme ne sont pas encore connus.

VI.4. Conclusion générale

Le dépistage systématique de la SPN au moyen des OEAA et des PEAA a été recommandé pour tous les enfants avant l'âge de 3 mois aux États-Unis et en Europe. Ces recommandations ont été formulées à partir d'études ayant conclu que ce dépistage et une intervention précoce étaient associés à de meilleures performances en termes d'acquisition du langage et de capacités de communication, en comparaison à l'absence de dépistage et à une intervention plus tardive. L'*US Preventive Services Task Force* a cependant reconnu que ces mêmes études étaient de faible qualité méthodologique.

De nouvelles études de bonne qualité méthodologique ont été publiées ces dernières années. En 2005, une étude comparative randomisée a montré que le dépistage systématique de la SPN permettait de diagnostiquer et de prendre en charge la SPN avant l'âge de 6 mois, quel que soit son degré de sévérité. En 2006, une étude contrôlée rétrospective du même auteur a montré que la confirmation diagnostique et

l'intervention précoce avant l'âge de 9 mois apportaient de meilleurs résultats en termes d'acquisition de langage, par rapport à une intervention tardive chez des enfants âgés en moyenne de 8 ans.

Par implication, et en l'absence de preuve directe en 2006, on peut émettre l'hypothèse que le dépistage systématique de la SPN améliore l'acquisition du langage de l'enfant en âge scolaire atteint de surdité congénitale, puisqu'il permet d'accélérer le diagnostic et la prise en charge thérapeutique de cette affection.

La preuve scientifique de l'efficacité à long terme du dépistage systématique de la SPN est difficile à obtenir car des facteurs autres que le dépistage tels que le niveau d'engagement parental, peuvent favoriser le développement de la communication et ces facteurs sont difficilement contrôlables. Une étude de cohorte rétrospective comparative permettrait cependant d'apporter des éléments de réponse, avec maîtrise des principaux facteurs de confusion (âge, sévérité de la surdité, âge au moment du diagnostic, âge de la prise en charge thérapeutique, type d'intervention, niveau d'engagement parental) et utilisation d'échelles validées d'analyse du langage.

Le dépistage systématique de la SPN peut engendrer une anxiété en cas d'annonce de test positif. Les éventuelles répercussions de l'anxiété parentale ou d'un changement de comportement parental sur le développement de l'enfant ou sur la qualité de la relation parent-enfant ont été peu étudiées et restent discutées. Les résultats du projet mené au CHRU d'Amiens dans le cadre du PHRC permettront probablement de documenter cet aspect du dépistage systématique de la SPN.

En termes économique, les études internationales convergent en faveur du dépistage systématique. En France, une modélisation à court terme a permis de hiérarchiser les stratégies en fonction de leur niveau d'efficacité et de leur coût, permettant d'orienter la décision en fonction des priorités retenues.

Les expériences françaises (projets dans le cadre du PHRC et expériences locales) et internationales ont montré que le dépistage systématique de la SPN en maternité était faisable au prix d'une organisation stricte, fondée notamment sur la disponibilité des personnels de maternité, le suivi minutieux des enfants dépistés positivement à la naissance et l'accompagnement des parents dès la suspicion du diagnostic. Les résultats du programme expérimental de la Cnamts permettront d'apprécier la faisabilité d'un programme de dépistage systématique de la SPN en maternité à plus grande échelle.

VII. PERSPECTIVES

À l'issue de cette évaluation, des propositions de recherche ont été formulées :

- une étude prospective comparant le degré de développement de la communication et le niveau scolaire des populations dépistées dans le cadre des expériences locales et PHRC, avec des contrôles historiques, après ajustement sur les principaux facteurs de confusion, pourrait être menée ;
- le financement des expérimentations en cours au plan local pourrait être pérennisé et conditionné à des (ré-)évaluations indépendantes, échelonnées dans le temps, portant sur l'efficacité, la sécurité, l'acceptabilité, le coût et l'organisation de ces programmes locaux. Ces évaluations pourraient permettre de formuler des recommandations organisationnelles (modalités de dépistage, suivi et prise en charge en aval) ;

- des études épidémiologiques prospectives devraient être menées afin d'évaluer la prévalence de la SPN en France en fonction du degré de déficit auditif ;
- une évaluation des stratégies de dépistage en France à long terme, permettant d'évaluer les bénéfices, les effets indésirables et les coûts d'un dépistage néonatal systématique de la surdité en fonction de la précocité du diagnostic et de la prise en charge (impact en termes de réduction du retard au diagnostic et sur les capacités linguistiques/de communication), serait nécessaire. Elle pourrait s'appuyer sur un modèle *ad hoc* ou sur l'adaptation d'un modèle publié ;
- les indications des interventions permettant de développer la communication devraient être définies, afin de garantir leur pertinence et leur acceptabilité pour chaque enfant et sa famille ;
- des outils de mesure quantitative du développement du langage parlé applicables aux nourrissons devraient être développés ;
- des recommandations devraient être élaborées sur l'organisation du repérage de la surdité bilatérale d'apparition progressive ou tardive chez l'enfant âgé de 6 mois à 2 ans, qui ne peut être repérée par dépistage précoce en maternité ;
- enfin, l'éthique et les valeurs sociétales, qui n'ont pas été abordées dans ce rapport, devront être prises en compte, au moment de décider du bien-fondé de la mise en œuvre d'un programme de dépistage systématique de la SPN.

VIII. AVIS DE LA HAS

Au cours de la dernière décennie, la détection des déficiences auditives chez les tout jeunes enfants est devenue un enjeu de santé publique important. Des progrès technologiques marqués ont, en effet, été réalisés dans le domaine des tests de dépistage de la surdité. Fréquemment préconisée par le passé, la réalisation de tests de dépistage des déficiences auditives chez tous les nouveau-nés est maintenant de plus en plus courante, notamment en Ontario, aux États-Unis et au Royaume-Uni. En France, une réflexion a été entamée, ces dernières années, sur la pertinence d'organiser un dépistage néonatal systématique dans les maternités, dans le but de permettre un diagnostic et une prise en charge précoces de la surdité congénitale bilatérale.

Le présent rapport, circonscrit à l'évaluation

Cet avis s'inscrit enfin dans une démarche globale d'évaluation des politiques de santé visant à améliorer la prise en charge des personnes atteintes de surdité. Ces politiques concernent notamment l'amélioration du dépistage des enfants de moins de 2 ans (en particulier les surdités acquises ou surdités congénitales d'apparition tardive), la structuration des filières de prise en charge, les actions en faveur d'une meilleure insertion sociale des personnes atteintes de surdité.

Sur ces bases, la HAS recommande que le dépistage systématique de la SPN soit mis en œuvre au niveau national de façon progressive, en s'appuyant sur les expérimentations en cours afin de bénéficier de leur expérience. Cette montée en charge progressive, région par région, d'un programme de dépistage systématique de la SPN au niveau national permettra d'identifier les difficultés rencontrées au plan organisationnel (modalités de dépistage en maternité et structuration des prises en charge en aval) qui, le cas échéant, pourront être corrigées au fur et à mesure de l'extension. La HAS évaluera la pertinence d'une actualisation de cette recommandation au vu des résultats des expérimentations en cours.

ARGUMENTAIRE ET MÉTHODE DE TRAVAIL

I. INTRODUCTION

La surdité permanente néonatale (SPN) est le déficit sensoriel le plus fréquent, sa prévalence est estimée à au moins 1 pour 1 000 naissances. Elle entraîne des perturbations touchant le développement de la communication et du langage, et le développement cognitif.

En France, il n'existe pas de dépistage néonatal systématique organisé de la SPN chez l'enfant sain et à risque. Il existe des dépistages systématiques dans le cadre d'initiatives locales. Les carnets de santé prévoient chez l'ensemble des enfants des tests de dépistage de la surdité à la maternité, à l'âge de 4 mois, 9 mois, 24 mois et chez l'enfant scolarisé. En 2006, le dépistage de la surdité permanente néonatale (SPN) pratiqué dans les maternités ne revêt pas un caractère organisé. Au niveau international, le dépistage systématique de la SPN en maternité a été recommandé par le *National Institutes of Health* (NIH) (1), le *Joint Committee on Infant Hearing position statement* (2), et par une conférence de consensus européenne sur le dépistage néonatal de l'audition (3) (annexe 1).

Une réflexion a été entamée en France, ces dernières années, sur la pertinence d'organiser un dépistage néonatal systématique dans les maternités, dans le but de permettre un diagnostic et une prise en charge précoces de la surdité congénitale bilatérale. En 1999, l'Anaes (4) a conclu à l'issue d'une évaluation technologique que les oto-émissions acoustiques provoquées (OEAP) étaient un outil acceptable de dépistage de la surdité permanente néonatale, et qu'il faudrait réaliser des études de dépistage de la surdité à l'échelle d'un département, adaptées aux pratiques françaises et selon une méthodologie rigoureuse, avant d'envisager un dépistage de masse. Ce rapport a été suivi de la mise en place de 2 programmes hospitaliers de recherche clinique dans l'Indre-et-Loire et dans la Somme, ainsi que d'expériences locales de dépistage systématique en maternité. Le ministère de la Santé a désigné en 2003 un groupe de travail sur ce thème.

La Direction générale de la santé a saisi la Haute Autorité de santé en 2004 afin qu'elle fasse le **point sur les données de la science concernant le dépistage systématique de la surdité permanente néonatale**. Parallèlement, la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés, dans le cadre d'une convention avec l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant, a financé un programme de dépistage systématique de la surdité au moyen de potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAA). Une expérimentation sur le dépistage néonatal de la surdité congénitale a été mise en œuvre, pour une période de 2 ans, à Bordeaux, Lille, Paris, Lyon, Marseille, et Toulouse. L'objectif de cette expérimentation est d'étudier la faisabilité et l'impact du dépistage en maternité et de contribuer à déterminer la meilleure stratégie de dépistage de la surdité congénitale.

II. DÉFINITION DE LA SURDITÉ PERMANENTE NÉONATALE

La surdité est définie par une élévation du seuil de perception des sons, quel qu'en soit le degré.

Chez l'enfant elle peut être décrite en fonction de son degré de sévérité, de la localisation anatomique de l'anomalie auditive, de l'existence de facteurs de risque, de l'étiologie de la maladie, et de l'existence ou non d'un déficit associé. Dans la littérature, la définition de la surdité est variable : elle dépend non seulement de l'intensité de la déficience auditive (de 40 dB HL et plus à 90 dB HL) mais aussi du caractère bilatéral ou unilatéral de l'atteinte.

II.1. Degrés de sévérité de la surdité

La classification du Bureau international d'audiophonologie (5) définit les surdités en fonction du seuil minimal de perception des sons par la meilleure oreille, exprimé en décibels (dB HL pour « *decibels hearing level* »), sur les fréquences de 500, 1 000, 2 000 et 4 000 Hz. L'audition est dite normale si la perte auditive moyenne ne dépasse pas 20 dB. La surdité est dite :

- légère entre 21 et 40 dB de perte auditive ;
- moyenne si la perte auditive est entre 41 et 70 dB (à ce niveau d'audition, la parole ne peut être perçue que si le locuteur élève la voix) ;
- sévère pour une perte auditive de 71 à 90 dB ;
- profonde au-delà de 90 dB (aucune perception de la parole).

En Australie, un groupe de travail sur l'identification précoce des troubles auditifs chez les enfants dans le *New South Wales* a décidé d'employer le seuil minimal de perception permanente des sons par la meilleure oreille de 40 dB ou plus (6). Il a choisi ce seuil parce que ce niveau de perte d'audition :

- peut être responsable d'un retard significatif éducatif et psychosocial ;
- peut en pratique être détecté chez de petits enfants ;
- et, en l'absence d'une norme internationalement admise, est généralement employé dans les études cliniques.

II.2. Localisation anatomique de l'anomalie auditive

La surdité permanente néonatale (SPN) peut être secondaire à des anomalies de l'oreille externe ou moyenne, à des anomalies cochléaires (les plus fréquentes) ou rétrocochléaires avec atteinte du nerf auditif ou du cortex cérébral de l'audition (ces anomalies sont rares bien que leur prévalence soit méconnue). Davis *et al.* (7) ont estimé que les atteintes rétrocochléaires concernaient moins de 1 % de l'ensemble des surdités permanentes néonatales, et qu'elles étaient plus fréquentes chez les enfants ayant séjourné en unité de soins intensifs néonataux (USIN).

II.3. Facteurs de risque de surdité

Le *Joint Committee on Infant Hearing* (8) a recommandé le dépistage de la surdité chez les nouveau-nés ayant un des facteurs de risque décrits dans le tableau 1.

Tableau 1. Facteurs de risque de surdité.

Données facilement identifiables^a	Données difficilement identifiables^a
- infection <i>in utero</i> connue comme pouvant entraîner des troubles auditifs (rubéole - cytomégalovirus - toxoplasmose congénitale - syphilis congénitale - herpès)	- antécédents familiaux de SPN
- anomalies crânio-faciales	- présence de signes cliniques associés à un syndrome connu comportant une surdité (par exemple syndrome de Waardenburg ou d'Usher)
- poids de naissance inférieur à 1,5 kg	
- hyperbilirubinémie nécessitant une exsanguino-transfusion	
- médicaments ototoxiques	
- méningite bactérienne	
- score d'Apgar de 0-4 à 1 minute ou de 0-6 à 5 minutes de vie	
- ventilation mécanique prolongée pendant plus de 10 jours	

^a : descripteurs des colonnes proposés par le groupe de travail afin de hiérarchiser l'identification des facteurs de risque.

Le groupe de travail suggère une prise en compte globale des facteurs de risque génétiques de la surdité, y compris la consanguinité (9). Le repérage des antécédents familiaux de SPN est difficile en pratique, les familles n'ayant pas forcément connaissance de l'existence de cas, ni du risque de surdité associé à la consanguinité alors que les causes génétiques sont la première étiologie de surdité néonatale. Les antécédents familiaux de SPN, les signes cliniques fins d'un syndrome génétique peuvent être difficiles à repérer par du personnel de maternité non spécialisé. Cette difficulté doit être prise en compte dans un projet de dépistage ciblé sur les facteurs de risque.

Parmi ces facteurs de risque, le groupe de travail insiste sur :

- le risque lié à la prématurité, et plus particulièrement celle des nouveau-nés dont le terme est de 26 à 32 semaines d'aménorrhée (SA) ;
- les souffrances fœtales chroniques qui se traduisent par un poids et une taille inférieurs au 3^e percentile ;
- les souffrances fœtales aiguës définies par un score d'Apgar bas à la naissance, des anomalies du rythme cardiaque fœtal et de l'examen neurologique (examen clinique - explorations complémentaires).

II.4. Étiologie de la surdité bilatérale de perception

Les étiologies de la SPN sont les suivantes (10) :

- cause génétique reconnue (syndromique et non syndromique) ;
- cause extrinsèque (prénatale - périnatale - postnatale) ;
- cas sporadique de cause inconnue.

La surdité congénitale a un poids plus important que la surdité acquise : seulement 16 % des SPN sont acquises (4).

II.4.1. Surdités génétiques

Les surdités génétiques représentent près de $\frac{3}{4}$ des surdités de l'enfant (10). Dans 30 à 40 % des cas, le diagnostic de surdité génétique peut être posé avant tout diagnostic moléculaire soit parce qu'il existe dans la famille des cas de surdité ou de pathologies pouvant s'intégrer dans un syndrome, soit parce que des signes d'atteinte syndromique chez le sujet sourd sont retrouvés lors du bilan clinique et paraclinique (10). S'ajoutent à ces 30 à 40 % de formes génétiques les 30 à 40 % de cas sporadiques, pour lesquels les données des diagnostics moléculaires permettent de savoir maintenant qu'ils sont en majorité des formes génétiques autosomiques récessives de surdité.

Les anomalies génétiques peuvent toucher :

- la formation de l'oreille interne (morphogenèse) ;
- ou sa différenciation histologique (histogenèse) et de nombreuses autres fonctions (transports ioniques).

— *Surdités génétiques syndromiques*

Elles représentent 10 à 15 % des surdités congénitales de l'enfant (10). Plusieurs centaines de syndromes ont été décrits, et plus de 100 gènes ont été identifiés dans ces surdités syndromiques. Dans ces syndromes, la surdité peut être associée :

- à un trouble de la pigmentation : syndrome de Wardenburg par exemple ;
- à une anomalie oculaire : syndrome d'Usher par exemple ;
- à une maladie métabolique : syndrome de Pendred, maladie de Tay-Sachs ;
- à des anomalies crânio-faciales : maladie de Crouzon par exemple ;
- à des malformations des extrémités ;
- à des troubles neurologiques ;
- à une atteinte rénale : syndrome d'Alport par exemple.

— *Surdités génétiques non syndromiques*

Elles représentent 20 à 35 % des surdités congénitales de l'enfant (11). Elles peuvent être :

- autosomiques récessives représentant 85 à 90 % des cas de surdité d'origine génétique. Elles touchent 1 enfant sur 4 000 (soit 0,02 % des nouveau-nés). C'est en général une surdité de perception profonde de révélation congénitale. Trente-cinq gènes récessifs ont été localisés dont 17 ont été identifiés.

La mutation génétique récessive non syndromique la plus courante est localisée au niveau du gène GJB2 sur le chromosome 13, lequel produit la protéine connexine 26 (cx26) (forme DFNB1). Les mutations dans ce gène sont à l'origine de la moitié des cas de surdité récessive non syndromique, ce qui veut dire qu'elles causent 30 % à 50 % de tous les cas de surdité non syndromique génétique. On estime la fréquence de porteur à 1 sujet sur 40 dans les populations européennes (11). La forme DFNB9, liée à des mutations du gène de l'otoferline (OTOF), donne une surdité sévère ou profonde prélinguale liée à une atteinte endo-cochléaire. Classiquement les oto-émissions acoustiques sont présentes à la naissance mais elles disparaissent dans la première année de vie ;

- autosomiques dominantes touchant environ 1 enfant sur 40 000. Il s'agit en général d'une atteinte préférentielle initiale sur les fréquences aiguës de

révélation secondaire, qui s'aggrave progressivement avec l'âge pour aboutir à une atteinte modérée à sévère sur toutes les fréquences. Trente-neuf gènes dominants ont été localisés dont 11 ont été identifiés ;

- liées au chromosome X, rares. La surdité de perception est d'apparition progressive. Quatre loci ont été identifiés sur le chromosome X ;
- mitochondriales, très rares.

II.4.2. Surdités de causes extrinsèques

Elles représentent environ un quart des surdités de l'enfant (11). Elles peuvent être congénitales ou bien acquises en période périnatale.

Il est difficile d'affirmer avec certitude qu'une surdité est de cause extrinsèque. Un bilan complet doit être effectué afin d'écarter une forme génétique (10).

— *Période prénatale* (in utero)

Elles représentent environ 12 % des surdités congénitales de cause extrinsèque et peuvent être secondaires à :

- un traitement ototoxiques (traitement par les aminosides par exemple) ;
- des foetopathies : rubéole - cytomégalovirus - toxoplasmose congénitale - syphilis congénitale - herpès.

— *Période périnatale*

Toute circonstance pathologique sévère peut entraîner une surdité et doit déclencher une démarche de dépistage ciblé de la surdité de l'enfant. (cf. II.3. Facteurs de risque de surdité).

— *Période postnatale*

La surdité acquise d'apparition postnatale peut être secondaire à des affections comme la méningite, l'infection par le cytomégalovirus, ou un traumatisme crânien, et n'être détectée que lors de la petite enfance ou ultérieurement.

II.4.3. Cas sporadiques de cause inconnue

Pour environ 30 à 40 % des surdités de perception de l'enfant aucune étiologie n'est identifiée (11). Beaucoup de ces formes de surdité sont en fait des surdités génétiques autosomiques récessives (10).

II.5. Existence de déficits associés

Un tiers à la moitié des enfants atteints de surdité congénitale ont un autre déficit associé (4) qui rend la prise en charge plus difficile, et plus coûteuse. Certains de ces déficits peuvent retarder l'identification de la SPN du fait de l'impossibilité de réaliser un test de dépistage (4). Dans la région de Trent (12), 39 % des enfants atteints de surdité congénitale avaient un déficit associé. Les déficits les plus fréquents étaient une déficience intellectuelle (36 % des cas de SPN avec déficit associé), un trouble systémique (13 %) et un trouble visuel (10 %).

III. DÉPISTAGE ET ÉVALUATION

Selon l'Organisation mondiale de la santé (OMS) (13), le dépistage consiste à identifier de manière présomptive, à l'aide de tests appliqués de façon systématique et standardisée, les sujets atteints d'une maladie ou d'une anomalie passée jusque-là inaperçue.

Un dépistage est une action de santé publique, c'est-à-dire une liste d'opérations à entreprendre, de caractère collectif, en vue de l'amélioration de la santé d'une population. **Le dépistage est une étape avant le diagnostic de certitude.** Son objectif est d'isoler dans une population une sous-population comportant un maximum de sujets atteints (vrais positifs) avec le minimum de sujets non atteints (faux positifs). Il existe donc une marge d'erreur illustrée par l'existence de faux positifs et de faux-négatifs.

L'évaluation *a priori* d'un programme de dépistage est l'analyse détaillée de toutes les questions qui doivent *a priori* présider la mise en œuvre de ce programme et de son évaluation *a posteriori*. Un programme de dépistage s'adresse par définition à des individus asymptomatiques ou apparemment en bonne santé. Il convient donc toujours de vérifier par une **évaluation a priori** (c'est-à-dire avant mise en application dans la population) que les avantages d'un programme l'emportent sur ses inconvénients, en comparaison à d'autres stratégies de dépistage. Ceux-ci doivent être connus :

- des décideurs afin de nourrir la réflexion qui accompagne la mise en place d'un programme ;
- des citoyens afin d'éclairer leur participation à un programme.

Cette évaluation *a priori* pourra être suivie d'une évaluation « **en cours** » ou **intermédiaire** puis d'une évaluation **finale**.

L'opportunité du dépistage peut être évaluée au travers d'une liste de critères. Ces critères concernent :

- la nature de l'affection à dépister ;
- les qualités du test de dépistage à utiliser ;
- le diagnostic ;
- le traitement de l'affection dépistée ;
- l'efficacité et la sécurité du dépistage (prise en compte de ses effets indésirables sur la santé) ;
- les implications économiques du dépistage ;
- l'organisation du dépistage ;
- et l'évaluation du dépistage.

Cette liste de critères, inspirée de la liste classique initialement établie par l'OMS en 1970 (13) (annexe 2), a été décrite dans le guide méthodologique de l'Anaes : « comment évaluer *a priori* un programme de dépistage ? » (14). Chacun de ces critères est présenté en début de sous-section dans les pages suivantes sous la forme d'items encadrés ; ils serviront de référence à l'évaluation présentée dans ce rapport. Idéalement, la totalité des critères suivants devrait être satisfaite avant de mettre en œuvre un dépistage. La non-prise en compte d'un ou de plusieurs de ces critères lors de l'évaluation *a priori* d'un dépistage organisé devra être justifiée.

Il existe plusieurs types de dépistage qui ont été discutés dans ce rapport :

- le dépistage **systématique** dit « **de masse** » dans lequel la population recrutée est non sélectionnée ;

- le dépistage **sélectif** ou **ciblé dans lequel** la population recrutée est sélectionnée sur des critères préalablement définis (facteurs de risque mis en évidence par des études contrôlées).

En termes de santé publique, les attentes face au dépistage systématique de la surdité permanente néonatale sont les suivantes.

Il doit permettre :

- de repérer un plus grand nombre d'enfants atteints de SPN qu'un dépistage ciblé chez les enfants à risque ;
- de débiter plus tôt la prise en charge des enfants sourds en référence à ceux diagnostiqués sans dépistage néonatal systématique ;
- d'améliorer les capacités de communication à long terme des enfants sourds, sans effets délétères, et avec un rapport coût-efficacité avantageux relativement à une situation de référence (absence de dépistage ou dépistage ciblé).

IV. MÉTHODE DE TRAVAIL

La méthodologie d'évaluation de la HAS est fondée sur l'analyse critique de la littérature et l'avis des membres d'un groupe de travail constitué d'experts recrutés auprès des sociétés scientifiques concernées par le thème. Un groupe de lecture a apprécié la lisibilité du rapport et la pertinence de son contenu ; sa composition est présentée aux premières pages du présent rapport.

IV.1. Analyse critique de la littérature

IV.1.1. Sources d'information

- Medline (*National Library of Medicine*, États-Unis) ;
- Embase (Elsevier, Pays-Bas) ;
- Pascal (Institut national de l'information scientifique et technique, France) ;
- *Cochrane Library* (Grande-Bretagne) ;
- *National Guideline Clearinghouse* (États-Unis) ;
- HTA Database (*International Network of Agencies for Health Technology Assessment*) ;
- Internet.

IV.1.2. Stratégie de recherche

La recherche a porté sur les types d'études ou sujets définis par les chefs de projet.

La stratégie de recherche est construite en utilisant, pour chaque sujet, soit des termes issus d'un thesaurus (descripteurs du MESH par exemple pour Medline), soit des termes du titre ou du résumé (mots libres). Ils sont combinés en autant d'étapes que nécessaire à l'aide des opérateurs « ET » « OU » « SAUF ». Ils sont également combinés avec les termes descripteurs de type d'étude. Seules les publications en langue française et anglaise ont été recherchées.

Le tableau ci-dessous présente la stratégie de recherche et les résultats en termes de nombre de références obtenues par type d'étude et par sujet sur une période donnée ; dans ce tableau lorsque le champ de recherche n'est pas précisé, il s'agit du champ descripteur.

Tableau 2. Stratégie de recherche documentaire.

Type d'étude/sujet	Période de recherche	Nombre de références
Termes utilisés		
Données sur le dépistage		
Recommandations	1993 - mai 2005	M, E : 88
Étape 1 (<i>Hearing Disorders!</i> OU <i>Hearing Loss</i> OU <i>Hearing Disorder</i> OU <i>Deafness</i>) ET (<i>Infant!</i> OU <i>Child!</i> OU <i>Newborn</i>) ET (<i>Mass screening</i> OU <i>Screening</i> OU <i>Screen*</i> [titre] OU <i>Screening</i> [titre, résumé] OU <i>Program*</i> [titre] OU <i>Campaign*</i> [titre])		
ET		
Étape 2 (<i>Guideline*</i> OU <i>Practice guideline</i> OU <i>Health planning guidelines</i> OU <i>Recommendation</i> [titre] OU <i>Consensus development conference</i> OU <i>Consensus development conference, NIH</i> OU <i>Consensus conference</i> [titre] OU <i>Consensus statement</i> [titre])		
Méta-analyses, revues de littérature	1993 - mai 2005	M, E : 8
Étape 1		
ET		
Étape 3 (<i>Meta analysis</i> OU <i>Review literature</i> OU <i>Systematic review</i>)		
Études contrôlées	1993 - mai 2005	M, E : 147
Étape 1		
ET		
Étape 4 (<i>Controlled clinical trial</i> OU <i>Randomized controlled trial*</i> OU <i>Single blind method</i> OU <i>Double blind procedure</i> OU <i>Random allocation</i> OU <i>Randomization</i> OU <i>Random*</i> [titre] OU <i>Versus</i> [titre] OU <i>Controlled study</i> OU <i>Comparative study</i> OU <i>Comparison</i> [titre])		
Études cas-témoins, études de cohorte	1993 - mai 2005	M, E : 123
Étape 1		
ET		
Étape 5 (<i>Clinical Trial</i> OU <i>Case-Control Study(ies)</i> OU <i>Retrospectives Study(ies)</i> OU <i>Cross-Over Studies</i> OU <i>Crossover Procedure</i> OU <i>Cross-Sectional Studies</i> OU <i>Cohort Studies</i> OU <i>Cohort Analysis</i> OU <i>Longitudinal Study(ies)</i> OU <i>Follow-Up Studies</i> OU <i>Follow Up</i> OU <i>Prospective Study(ies)</i> OU <i>Comparative Study</i>)		
Données épidémiologiques	1998 – mai 2005	M, E : 196
Étape 1		
ET		
Étape 6 (<i>Epidemiology</i> OU <i>Prevalence</i> OU <i>Incidence</i>)		
Données économiques	1998 – mai 2005	183
Étape 1		
ET		
Étape 7 (<i>Cost allocation</i> OU <i>Cost-benefit analysis</i> OU <i>Cost control</i> OU <i>Cost of illness</i> OU <i>Cost saving</i> OU <i>Cost effectiveness analysis</i> OU <i>Health care cost</i> OU <i>Health economic</i> OU <i>Economic aspect</i> OU <i>Parmaoeconomics</i> OU <i>Socioeconomics</i> OU <i>Economic value of life</i>)		
Termes utilisés		
Sur les tests de surdité		
Recommandations	1998 - mai 2005	15
Étape 8 (<i>Hearing Disorders!</i> OU <i>Hearing Loss</i> OU <i>Hearing Disorder</i> OU <i>Deafness</i>) ET (<i>Infant!</i> OU <i>Child!</i> OU <i>Newborn</i>) ET (<i>Otoacoustic Emissions</i> , <i>Spontaneous</i> OU <i>Acoustic Stimulation</i> OU <i>Hearing Tests</i> OU <i>Audiometry</i> OU <i>Evoked Potentials, Auditory!</i> OU <i>Acoustic Impedance Tests</i> OU <i>Spontaneous Otoacoustic Emission</i> OU <i>Otoacoustic Emission</i> OU <i>Evoked Otoacoustic Emission</i> OU <i>Evoked Auditory Response</i> OU <i>Auditory Stimulation</i> OU <i>Hearing Test</i>)		
ET		
Étape 2		
Méta-analyses, revues de littérature	1998 - mai 2005	1
Étape 8		
ET		
Étape 3		

Type d'étude/sujet	Période de recherche	Nombre de références
Études contrôlées Étape 8 ET Étape 4	1998 - mai 2005	23
Études cas-témoins, études de cohorte Étape 8 ET Étape 6	1998 - mai 2005	188
Littérature francophone Étape 9 Dépistage ET Surdit�� ET (Enfant* OU Nouveau* n��* OU Nourrisson* OU P��diatrie) OU Potentiel* ��voqu��* auditif* automatis��* OU Potentiel-��voqu��-auditif OU Oto��mission* acoustique*	Pas de limite - mai 2005	P : 178
	Nombre total de r��f��rences obtenues	1 366
	Nombre total d'articles analys��s	387
	Nombre d'articles cit��s	174

Le signe ! signifie que le descripteur a   t   interrog   avec son arborescence, c'est-  -dire que tous ses termes sp  cifiques sont compris dans l'interrogation.
(M : Medline ; E : Embase ; P : Pascal)

La recherche a   t   r  alis  e en mai 2005 avec une mise    jour en novembre 2006.

IV.1.3. S  lection des articles

Conform  ment au guide m  thodologique de l'Anaes « comment   valuer *a priori* un programme de d  pistage ? » (14), ce rapport a s  lectionn   les articles permettant d'  valuer :

- l'  pid  miologie, l'histoire naturelle de la maladie et les r  percussions m  dicales et   conomiques de cette derni  re ;
- les performances des diff  rents tests de d  pistage ;
- l'efficacit   et la s  curit   des diff  rentes interventions ;
- les implications   conomiques du d  pistage.

L'analyse de litt  rature s'  st limit  e lorsqu'elles   taient disponibles aux revues de synth  se de bonne qualit   m  thodologique (  labor  es    partir d'une analyse critique de la litt  rature avec d  termination du niveau de preuve des   tudes s  lectionn  es). Une analyse syst  matique d'articles primaires a   t   effectu  e en l'absence de revues de synth  se ou lorsque des   tudes plus r  centes ont   t   publi  es.

IV.2. Avis des experts

Pour la pr  sente   tude, un groupe de travail s'  st r  uni 4 fois. Il   tait constitu   de 16 personnes des disciplines m  decine g  n  rale, p  diatrie, ORL,   pid  miologie,   conomie, orthophonie, et psychologie. La liste des membres, leurs disciplines respectives et leur provenance g  ographique sont pr  sent  es aux premi  res pages du pr  sent rapport. Les experts participant    des exp  riences locales ou PHRC ont   t   interrog  s sur l'organisation de ces exp  rimentations, et sur leurs r  sultats (*tableau 20*).

ÉVALUATION DU DÉPISTAGE NÉONATAL SYSTÉMATIQUE DE LA SURDITÉ PERMANENTE BILATÉRALE

I. LA MALADIE

- L'épidémiologie et l'histoire naturelle de la maladie doivent être suffisamment connues (y compris le développement de la maladie du stade latent au stade déclaré).
- Les répercussions de la maladie sur l'individu et la société doivent avoir été mesurées (en termes de morbidité/mortalité, d'impact socio-économique).
- Toutes les interventions de prévention primaire coût-efficaces doivent, autant que possible, avoir été mises en œuvre.

I.1. L'épidémiologie et l'histoire naturelle de la maladie autorisent-elles la réalisation d'un dépistage ?

I.1.1. Épidémiologie de la SPN

L'analyse des données épidémiologiques permet d'estimer la taille de population cible du dépistage. Les principales sources d'information sont les résultats des études épidémiologiques, et des programmes de dépistage systématique de la SPN. Cependant, les programmes de dépistage systématique de la SPN ne constituent pas des études de cohortes, car :

- seuls les cas de nouveau-nés repérés par le dépistage font l'objet d'un suivi ;
- et ces programmes de dépistage ne fournissent des renseignements que sur les cas de surdité permanente purement congénitale.

Les études sur les programmes de dépistage systématique de la SPN présentent d'autres restrictions importantes :

- l'intervalle de confiance des estimations de prévalence est important (en raison du nombre limité de cas dans les échantillons) ;
- les estimations risquent d'être biaisées à cause de la couverture incomplète des programmes de dépistage (taux de dépistés variant de 81 à 99,5 %) ;
- il existe des variations dans (11,15) :
 - les définitions du trouble cible (déficit auditif en dB HL),
 - la sensibilité des méthodes de dépistage utilisées et la précision des évaluations audiologiques ;
 - et le moment choisi pour les réaliser.

Compte tenu de ces limites, les données issues de programmes de dépistage systématique de la SPN n'ont pas été exploitées à des fins épidémiologiques dans ce rapport.

— *Influence du degré de surdité*

La prévalence de la SPN varie avec le degré de sévérité du déficit auditif. Dans le rapport de l'Inserm « Déficiences ou handicaps d'origine périnatale. Dépistage et prise en charge » paru en 2004 (16), les prévalences globales rapportées dans les études internationales étaient de 0,54 à 1,3 enfant pour 1 000 naissances en cas de déficience auditive bilatérale supérieure à 40 dB

(*tableau 3*) (12,17-20), et en France de 0,66 à 0,88 enfant pour 1 000 naissances en cas de perte auditive bilatérale supérieure à 70 dB (données françaises issues de registres et d'enquêtes transversales) (*tableau 4*) (19,21-23). Les chiffres donnés par ces études ne distinguaient pas les enfants « à risque » des enfants *a priori* bien portants. De plus, ils englobaient les surdités congénitales et les surdités acquises postnatales.

Tableau 3. Prévalence de la déficience auditive bilatérale supérieure à 40 dB d'après l'Inserm (16).

Auteurs, année	Pays	Années de l'étude	Seuil limite (dB HL)	Prévalence pour 1 000
Fortnum et Davis, 1997 (12)	Grande-Bretagne	1985-93	> 40	1,33
Darin <i>et al.</i> , 1997 (17)	Suède	1980-84	> 40	1,3
Commission of the European Communities, 1979 (18)	CEE	1979	> 50	0,7-1,5
Baille <i>et al.</i> , 1996 (19)	France (3 départements)	1976-85	> 40	0,54
Morlet <i>et al.</i> , 1995 (20)	France (enfants à risque)	NR	NR	9 (dans la population sélectionnée)

Tableau 4. Prévalence des déficiences auditives graves de l'enfant d'après le registre des handicaps et les enquêtes transversales de l'Inserm (16).

Auteurs, année	Années de l'étude	Âge	Type de déficience	Prévalence taux pour 1 000
Rumeau-Rouquette <i>et al.</i> , 1994 (21)	1972, 1976, 1981	9-14 ans	Perte > 70 dB	0,80
Baille <i>et al.</i> , 1996 (19)	1976-85	7-16 ans	Perte > 70 dB	0,66
Lacour <i>et al.</i> , 1995 (22)	1984	NR	Surdité profonde/sévère	0,88
RHEOP, 2000 (23)	1980-91	7 ans	Perte > 70 dB	0,70

La prévalence de la SPN varie aussi avec le seuil audiométrique de définition de la population sourde. Davis *et al.* (7) (*tableau 5*) et Russ *et al.* (24) ont observé une prévalence de la surdité congénitale de 1,1/1 000 lorsque était retenu le critère « déficience auditive \geq 40 dB HL sur la meilleure oreille », et de 2,09/1 000 pour le critère « perte \geq 20 dB HL sur la meilleure oreille ».

Tableau 5. Incidence de la SPN en Grande-Bretagne en fonction du seuil audiométrique (16) estimée sur une cohorte née en 1994 (pour 100 000) d'après Davis *et al.* (7).

Seuil dB HL	Toutes SPN	SPN congénitales
40	998	840
50	825	675
60	608	480
70	443	353
80	353	278
90	263	210
95	233	180
100	180	135
110	83	68
120	30	23

— *Influence de l'âge*

La prévalence de la SPN varie avec l'âge au moment du diagnostic. Fortnum *et al.* (25) ont réalisé une étude portant sur une cohorte de naissances sur une période de 15 ans (de 1980 à 1995) : 17 160 cas de surdité permanente avec une déficience auditive moyenne supérieure à 40 dB HL aux fréquences de 500, 1 000, 2 000 et 4 000 Hz pour la meilleure oreille. Fortnum *et al.* ont observé une prévalence ajustée sur l'âge de 1,1 pour 1 000 chez les enfants âgés de 3 ans et de 2,05 pour 1 000 chez les enfants âgés de 9 ans et plus. Ces résultats sont concordants avec les données observées précédemment en Australie (26) et au Danemark (27). On pourrait expliquer cette augmentation de la prévalence de la surdité avec l'âge par la présence de surdités permanentes progressives ou tardives, par la confirmation retardée de surdités permanentes congénitales, et par la présence de surdités permanentes acquises. Les renseignements sont insuffisants pour déterminer la contribution relative de ces facteurs, qui pourraient tous jouer un rôle significatif.

— *Influence de l'existence de facteurs de risque*

La prévalence de la surdité congénitale varie avec la présence ou non de facteurs de risque.

Parmi les enfants hospitalisés en unité de soins intensifs, le risque de SPN modérée à sévère serait 10 fois plus élevé que dans la population d'enfants sains en maternité. Dans le *Rhode Island Hearing Assessment Project*, 1/76 nouveau-né avait des troubles de l'audition dans la population d'enfants hospitalisés en USIN, contre 1/775 dans la population d'enfants sans pathologie ayant nécessité une hospitalisation en USIN (28).

La prévalence était toujours inférieure dans le sous-groupe des enfants bien portants qui n'avaient aucune histoire familiale de surdité. La prévalence globale de la déficience congénitale dans l'étude Trent (12) était de 1,12 pour 1 000 naissances vivantes, avec un critère de 40 dB dans la meilleure oreille. Cette prévalence augmentait et passait de 0,54 pour 1 000 naissances vivantes pour les enfants n'ayant aucun risque à 3,2 pour 1 000 naissances vivantes pour les enfants ayant séjourné en USIN et à 7,6 pour 1 000 naissances vivantes pour les enfants ayant des antécédents familiaux.

Dans le cadre de l'étude réalisée dans l'État de New York (29), les prévalences ajustées pour les déficiences légères ou plus profondes dans n'importe quelle oreille étaient de 1,2 pour 1 000 naissances vivantes dans les maternités et de 11,2 pour 1 000 naissances vivantes au sein des USIN ; pour les déficiences bilatérales uniquement, ces valeurs étaient plus réduites, passant respectivement à 0,49 et 4,8 pour 1 000 naissances vivantes. Vohr *et al.* (30) ont obtenu des valeurs semblables de 1,27 pour 1 000 naissances vivantes pour les maternités et de 9,8 pour 1 000 naissances vivantes pour les USIN. L'étude de Trent a montré que 59 % des enfants atteints de SPN (12) avaient au moins 1 facteur de risque. Pris individuellement, 29 % avaient des antécédents de réanimation néonatale, 31 % avaient des antécédents familiaux de surdité, et 3,7 % avaient des anomalies crânio-faciales (12 % de ces enfants cumulaient une anomalie crânio-faciale et la nécessité d'une réanimation néonatale).

Un dépistage limité aux seuls enfants à risque dans la région de Trent ne permettrait d'identifier au maximum que 50 % des surdités.

Il faut noter que les nourrissons ayant séjourné en USIN n'étaient pas tous à risque ; et que par conséquent les estimations fondées sur le nombre total de nourrissons en USIN sous-estimaient la véritable prévalence des nourrissons à risque. De plus, les nourrissons ayant séjourné en maternité n'étaient pas tous sans risque (certains facteurs de risque sont difficilement identifiables).

Analyse de la littérature

L'épidémiologie de la surdité permanente néonatale n'est pas connue précisément. Elle varie en fonction de l'âge, du degré de surdité, et de l'existence de facteurs de risque.

La prévalence globale de la SPN en population générale rapportée dans les études internationales est de 0,6 (dans les études les plus anciennes) à 1,3 enfant pour 1 000 nouveau-nés (dans les études plus récentes) en cas de déficience auditive bilatérale supérieure à 40 dB. La prévalence de la SPN serait jusqu'à 10 fois plus importante chez les nouveau-nés hospitalisés en unité de soins intensifs néonataux (USIN) que chez les enfants séjournant en maternité.

Il n'existe pas de données épidémiologiques françaises récentes issues d'études de cohortes prospectives. Seules des données issues de registres et d'enquêtes transversales sont disponibles. L'utilisation des données issues de programmes de dépistage systématique de la SPN comporte des limites.

Avis du groupe de travail

La SPN est le déficit sensoriel le plus fréquent (la prévalence de la cécité en Europe et aux États-Unis varie de 0,10 à 0,50 pour 1 000 naissances, (16).

La détermination précise de la prévalence de la SPN nécessiterait le suivi d'une cohorte de grande taille dont chaque enfant aurait eu un bilan audiométrique complet précoce. Ce type d'étude n'a été réalisé par aucune équipe internationale compte tenu de l'importance des moyens humains (nombre d'expérimentateurs et compétences), matériels, et financiers nécessaires

Si on émet l'hypothèse que la prévalence de la SPN en France est proche de celle des autres pays, et qu'on considère une prévalence de la surdité congénitale de 1/1 000 en se limitant aux surdités supérieures ou égales à 40 dB HL sur la meilleure oreille, et environ un nombre de 800 000 naissances par an, on peut estimer à 800 le nombre de nouveaux-nés supposés sourds par an.

I.1.2. Histoire naturelle de la maladie

L'histoire naturelle d'une maladie est son mode d'évolution spontanée, indépendamment de toute intervention thérapeutique.

La surdité permanente néonatale appartient à la catégorie des surdités apparaissant avant l'acquisition du langage (avant l'âge de 3 ans environ), dites prélinguales.

Lorsqu'elle n'est pas dépistée ni traitée, la SPN a un retentissement sur (4) :

- le langage.

L'enfant va développer une expression simplifiée, fondée sur des déplacements corporels et moteurs (il désignera du doigt, il se déplacera pour aller chercher). Le recours aux mimiques et au langage gestuel lui permettra de communiquer plus facilement et de façon immédiate. Si le diagnostic de surdité n'est pas établi, on aboutira rapidement à une absence du développement du langage et on verra fréquemment apparaître des troubles du comportement ;

- la voix.

L'enfant atteint de surdité congénitale profonde ne perçoit pas la voix humaine et il ne peut donc pas la reproduire. Il n'a pas la possibilité de contrôler son émission vocale dans son intensité, son timbre et ses qualités acoustiques ;

- l'articulation et la parole.

L'enfant sourd profond n'a aucune notion des formes articulatoires et des modalités d'émission propres à chaque phonème. La parole correspondant à l'agencement des phonèmes entre eux, l'enfant sourd, même s'il articule correctement les phonèmes de façon isolée, reste inintelligible car il ignore les transitions phonétiques.

I.1.3. Âge moyen au moment du diagnostic de surdité en l'absence de dépistage

L'analyse de la littérature a montré que la surdité congénitale passait en général inaperçue à la naissance et que, par conséquent, son diagnostic était souvent retardé :

- une étude britannique a constaté que 19 % des enfants atteints de surdité congénitale avaient été diagnostiqués à l'âge de 6 mois et 39 % lors de leur première année (31) ;
- Davis *et al.* (7) ont estimé dans une revue de synthèse qu'au Royaume-Uni un quart des enfants restait non diagnostiqué à l'âge de 42 mois. En 1993, le *National Institutes of Health* (1) a estimé que l'âge moyen de diagnostic aux États-Unis était environ de 3 ans ;
- dans une enquête portant sur 331 parents d'enfants ayant une SPN (32), l'âge moyen de diagnostic était de 12,5 mois pour tous les enfants atteints de surdité congénitale sévère et profonde et de 17,2 mois pour tous les enfants atteints de surdité modérée. Pour des enfants sans facteurs de risque connus, l'âge moyen de diagnostic était de 13 mois pour les enfants ayant une surdité profonde et de 22 mois pour les enfants avec une surdité modérée ;
- dans une enquête conduite par le *Center for Assessment and Demographic Studies*, l'âge moyen de diagnostic des enfants sourds était de 14,5 mois (33).

Analyse de la littérature

En l'absence de diagnostic et de traitement, la SPN a un retentissement sur le langage, la voix, l'articulation et la parole.

En l'absence de dépistage, l'âge moyen au moment du diagnostic de surdité bilatérale permanente est compris entre 12,5 et 36 mois et il existe une relation inverse entre le degré de déficience auditive et l'âge de la détection.

Il existe, dans l'évolution de la surdité congénitale, une période suffisamment longue pendant laquelle des symptômes sont difficilement repérables par les parents, et qui autoriserait un dépistage précoce.

Avis du groupe de travail

La surdité permanente néonatale est difficilement identifiable par la famille ou le médecin à la naissance et ses conséquences se révéleront au fur et à mesure que s'accumulent les retards du développement de l'enfant.

I.2. Les répercussions de la maladie sur l'individu et la société ont-elles été mesurées ?

En l'absence de développement précoce de l'audition et de la communication, les enfants atteints de SPN ont une absence ou un retard d'acquisition du vocabulaire, de la grammaire, de la conversation et de la lecture (34-38). Ce retard d'acquisition pourrait s'expliquer par la théorie de la plasticité cérébrale et de la période critique.

I.2.1. Théorie de la plasticité cérébrale et de la période critique

Cette sous-section constitue une synthèse d'une communication du Pr Deggouj dont l'intégralité est accessible en annexe 3. Elle n'est pas issue d'une analyse critique de la littérature.

L'audition est une fonction corticalisée. Le langage oral, y compris les fonctions cognitives, et l'audition sont des fonctions inséparables. L'audition est indispensable à l'acquisition de la parole et du langage, au développement des capacités cognitives et à l'intégration sociale (scolarisation normale pour acquérir un degré d'autonomie sociale identique à celui du sujet normo-entendant).

Le cerveau auditif, sous l'influence capitale des stimulations cochléaires, achèvera sa maturation vers 4 à 6 ans. Durant toute cette période dite période critique ou sensible, la cochlée en lui envoyant des stimulations appropriées jouera un rôle majeur dans le développement du cerveau (plasticité cérébrale), et en particulier sur l'acquisition du langage oral.

La plasticité cérébrale consiste en la capacité d'adaptation de notre système nerveux central à des modifications internes (maturation, lésions cérébrales, perte d'entrées sensorielles) et/ou externes (modification de l'environnement, apprentissage). Elle se manifeste toute la vie durant, de la vie embryonnaire à la mort. Toutefois, elle n'est ni limitée ni constante dans le temps.

Des entrées sensorielles manquantes modifient le fonctionnement cérébral de façon importante et parfois irréversible. Ces informations de neurophysiologie semblent en faveur de l'instauration rapide d'une audition fonctionnelle pour favoriser le développement du langage oral. La privation auditive précoce et le manque de développement du langage oral sont associés chez l'adulte à des réponses métaboliques corticales compatibles avec une modification de la plasticité développementale.

I.2.2. Retard d'acquisition du langage oral

Le retard d'acquisition du langage oral est mesurable avant l'âge de 3 ans (39) et il a des conséquences à l'âge adulte. Une enquête (40), menée sur la période 1997-98 et ayant porté sur 30 198 enfants sourds suivis jusqu'à la faculté, a constaté que la moitié de ces étudiants avaient des difficultés de communication et presque la moitié avaient au moins une difficulté cognitive, comportementale, ou sociale. L'étudiant atteint de surdité moyenne termine ses études en atteignant un niveau d'études inférieur à celui d'un étudiant avec une audition normale (41-43).

La part de responsabilité d'un retard de diagnostic dans ces difficultés de communication est difficile à évaluer. Un tiers à la moitié des enfants atteints de

surdité congénitale ont un déficit associé (4), le plus souvent un retard intellectuel et des séquelles de prématurité, qui contribuent au faible développement linguistique. Dans une enquête chez 95 jeunes adultes sourds, Dauman *et al.* (44) ont montré que le mode de communication futur et le besoin d'aide auditive étaient influencés à la fois par le degré de surdité, par l'environnement éducatif et par des facteurs familiaux. L'influence du degré d'investissement parental (45) et de la disponibilité d'équipements éducatifs spécifiques, qui peuvent aussi participer au développement du langage, n'est pas évaluée dans la majorité des études sur le développement des acquisitions linguistiques.

I.2.3. Coût de la surdité

La recherche de la littérature n'a pas identifié d'étude évaluant le coût de la surdité en France. Trois études (46-48) ont estimé l'impact économique de la surdité aux États-Unis (49)¹.

L'étude de Weinrich (46) concernait l'impact économique (vie entière) de la surdité chez les personnes atteintes avant l'acquisition du langage. Elle estimait l'espérance de revenus de la population générale et celle des personnes atteintes de surdité en fonction du niveau de scolarité atteint. L'auteur concluait à des revenus inférieurs pour une personne sourde par rapport à une personne entendant (275 000 US\$¹⁹⁷⁰) du fait d'une moindre « employabilité », due notamment à une arrivée retardée sur le marché du travail, à des niveaux de qualification inférieurs, à une moindre mobilité géographique.

Mohr *et al.* (47) ont estimé le coût vie entière de la surdité sévère à profonde aux États-Unis en se fondant sur une approche incidente à partir d'un modèle de survie. Les coûts totaux, c'est-à-dire incluant les coûts directs médicaux et non médicaux ainsi que les coûts indirects (perte de productivité par rapport à une personne entendant selon le sexe et l'âge en fonction des niveaux de qualification atteints et des revenus moyens), ont été évalués en distinguant les populations en fonction de l'âge de survenue de la surdité. En moyenne, la surdité sévère à profonde induisait un surcoût additionnel moyen pour la société de 297 000 US\$²⁰⁰⁰ pour un individu (vie entière). Ce surcoût était directement corrélé à l'âge de survenue. Chez les personnes atteintes avant l'acquisition du langage, ce surcoût était supérieur à 1 million de US\$²⁰⁰⁰. La moitié de ce surcoût concernait les dépenses liées à l'éducation (prise en charge en classes spécialisées), 42 % les pertes de productivité, 7 % les coûts médicaux et les dépenses d'appareillage et 1 % la rééducation orthophonique. Les auteurs concluaient que, pour les enfants atteints de surdité sévère à profonde avant l'acquisition du langage, une identification associée à une prise en charge précoce pouvait conduire à des retours sur investissement importants pour ces enfants susceptibles de suivre un cursus scolaire classique. Toutefois, aucun élément dans la littérature ne permet de confirmer cette hypothèse de réduction des coûts consécutive à une intervention précoce.

¹ Une étude de coût, publiée en 2006, a évalué le coût annuel moyen (direct et indirect) de la surdité pour un enfant âgé de 7 à 9 ans au Royaume-Uni dans l'année précédente à partir d'un échantillon de 183 enfants, dont 120 enfants atteints de surdité (49). Elle concluait à des coûts significativement supérieurs pour les enfants atteints de surdité par rapport aux enfants entendants et indiquait que parmi les enfants atteints de surdité, les coûts étaient positivement corrélés au degré de sévérité de la surdité et inversement corrélés aux capacités de langage.

Enfin, en 2004, les *Centers for Disease Control and Prevention* (48) estimaient le coût total de la surdité à 2,1 millions de US\$²⁰⁰³, soit 417 000 US\$²⁰⁰³ par personne atteinte (vie entière). Les coûts indirects représentaient plus de 60 % des coûts totaux.

En conclusion, ces 3 études (46-48) mettaient en exergue l'importance du coût total de la surdité et en particulier des coûts liés aux dépenses d'éducation et aux pertes de productivité. La recherche bibliographique n'a pas permis d'identifier d'études évaluant les coûts indirects liés à l'investissement parental (cessation partielle d'activité, temps consacré, etc.).

Analyse de la littérature

Les enfants atteints de surdité, quel que soit son degré, accèdent avec difficulté au langage oral, en l'absence d'intervention.

Il existe dans le développement du petit enfant une période critique pendant laquelle il doit être exposé à la parole et posséder toutes les structures nécessaires pour avoir accès à un langage, pour pouvoir l'intégrer et l'utiliser. Des données théoriques de neurophysiologie semblent en faveur de l'instauration rapide d'une audition fonctionnelle pour favoriser le développement du langage oral.

La part de responsabilité précise d'un retard de diagnostic de la surdité dans les troubles du langage oral peut être difficile à évaluer, car ces derniers relèvent souvent de plusieurs facteurs plus ou moins intriqués.

L'impact économique de la surdité se caractérise par un surcoût important pour la société, directement corrélé à l'âge de survenue de la surdité, et dû principalement aux dépenses d'éducation en milieu spécialisé et aux pertes de productivité. Cet impact, évalué aux États-Unis, n'a pas été estimé en France.

Avis du groupe de travail

Le groupe de travail constate dans sa pratique qu'un diagnostic tardif de surdité majeure constamment les troubles de la communication, quels que soient les autres facteurs impliqués dans le développement de la communication et d'accès au langage.

Les travaux portant sur la plasticité cérébrale apportent des arguments neurologiques en faveur de la prise en charge précoce de l'enfant sourd. En effet, c'est pendant la période où la plasticité développementale est en plein essor que l'appareillage associé à des stimulations auditives, cognitives et psycho-affectives peut prévenir ou atténuer les conséquences de la privation auditive sur le développement du langage. Ce fait plaide en faveur de l'intérêt d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces.

I.3. Prévention primaire

Il n'est pas possible d'appliquer une prévention primaire à la majorité des cas de SPN, en dehors de certaines causes de surdité acquise, comme la méningite, le traumatisme crânien, la rubéole, les infections à cytomégalovirus. Une amélioration de la prise en charge des nouveau-nés hospitalisés en USIN pourrait réduire la fréquence des surdités en rapport avec la prématurité ou les pathologies néonatales (50).

II. TESTS DE DÉPISTAGE

- **Un test de dépistage simple à mettre en œuvre, fiable, reproductible et valide doit être disponible.**
- **Le test doit être acceptable pour la population.**

Un test de dépistage permet de sélectionner dans la population cible les personnes potentiellement atteintes d'une affection définie. Les performances d'un test de dépistage sont évaluées au moyen d'études dont il convient de réaliser une analyse critique afin de juger de leur qualité et de leur validité. L'évaluation des performances d'un test diagnostique est l'estimation de sa capacité à différencier les sujets qui ont la maladie de ceux qui ne l'ont pas. Les résultats de ce test doivent être comparés à ceux obtenus par un examen de référence qui est capable de distinguer précisément, dans l'ensemble des sujets, ceux qui ont la maladie de ceux qui ne l'ont pas. **Il n'existe pas d'examen de référence en audiologie chez les nouveau-nés.** Une des techniques les plus performantes d'estimation des seuils auditifs est l'audiométrie comportementale qui peut être réalisée à partir de 5-6 mois par un professionnel expérimenté (51).

Deux types de tests auditifs peuvent être utilisés dans le dépistage de la SPN : les tests subjectifs (méthodes comportementales) et les tests objectifs :

- les méthodes subjectives de dépistage sont fondées sur l'observation de réponses comportementales à une stimulation sonore. Elles sont soumises à la subjectivité de l'examineur, et elles ne dépistent que les surdités sévères et profondes (52) ;
- deux tests objectifs de dépistage de la SPN ont été développés : les oto-émissions acoustiques provoquées transitoires (OEAP) dont la dernière génération est automatisée (OEAP automatisés (OEAA)), et les potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAA). Ce rapport a évalué exclusivement ces 2 tests.

Selon les études, les tests objectifs ont été réalisés en une seule étape ou en 2 étapes successives en cas de positivité du premier test.

II.1. Oto-émissions acoustiques provoquées transitoires

II.1.1. Principe

Les oto-émissions acoustiques provoquées sont des sons de très faible intensité émis par la cochlée (reflet de l'activité contractile des cellules ciliées externes) en réponse à une stimulation acoustique brève, transmis en retour par le système tympano-ossiculaire et enregistrés à l'aide d'un microphone dans le conduit auditif externe. Elles ont été mises en évidence par Kemp (53) en 1978. Lorsqu'elles sont présentes avec une intensité, une reproductibilité et un spectre de réponse suffisants, on peut conclure à un fonctionnement normal du système auditif périphérique depuis le tympan jusqu'à la cochlée comprise sur la gamme des fréquences intermédiaires.

La réponse à ce test est binaire (présence ou absence d'oto-émissions acoustiques) :

- des oto-émissions acoustiques provoquées franchement présentes permettent de conclure à une audition normale ou subnormale (seuil auditif < 40 dB HL) sur une gamme de fréquence allant de 1 000 au 4 000 Hz (préférentiellement entre 1 000 et 2 000 Hz) ;
- l'absence d'oto-émissions acoustiques provoquées peut correspondre à une surdité de transmission, même minime, ou à une surdité de perception dont le niveau ne peut pas être précisé (54).

Il existe 2 principaux types d'oto-émissions acoustiques (4) :

- les oto-émissions acoustiques spontanées (OEAS) : elles sont recueillies par un microphone ultrasensible placé dans le conduit auditif en l'absence de toute stimulation acoustique. Elles ne sont pas utilisées en situation de dépistage ;
- les oto-émissions acoustiques provoquées (OEAP), qui sont de 2 types : les OEAP transitoires (avec une stimulation par clics ou par *tone-bursts*), et les produits de distorsion acoustique (PDA) liés au fait que 2 sons purs de fréquences proches sont capables d'entraîner une réponse acoustique cochléaire qui correspond à des combinaisons algébriques des 2 fréquences. Dans les sous-sections suivantes, les résultats rapportés concernent les OEAP transitoires. **Les études expérimentales les plus anciennes** portant sur les performances des OEAP ont été réalisées avec des **appareils de première génération non automatisés**, nécessitant une interprétation du résultat. **Les études récentes** portant sur des populations de nouveau-nés en maternité ont utilisé des **OEAP automatisés (OEAA), dont le résultat binaire est fourni par le logiciel de l'appareil.**

Il n'existe pas en 2005 de consensus sur les critères de normalité des OEAP. Des normes ont été proposées à partir d'études de populations (55,56).

Trois types de résultats ont été définis dans le projet de l'État de Rhode Island (57) :

- un résultat positif est défini par l'absence d'une OEA (test pathologique) ;
- un résultat négatif est défini comme la présence d'une OEA d'amplitude supérieure à 3 dB sur plusieurs bandes de fréquence à l'analyse spectrale de l'OEA par rapport au bruit de fond pour toutes les bandes de fréquences de 1000 à 4000 Hz (test normal) ;
- il existe des résultats douteux (résultat intermédiaire ou partiellement positif) défini comme la présence d'une OEA dans seulement 1 ou 2 des bandes fréquentielles choisies (de 1 000 à 2 000 Hz, et de 3 000 à 4 000 Hz). En

pratique, en cas de résultat douteux, il est nécessaire de répéter le test.

II.1.2. Analyse de la littérature portant sur les performances des oto-émissions acoustiques provoquées transitoires (OEAP)

Deux revues de synthèse de bonne qualité méthodologique ont permis d'évaluer les performances des oto-émissions acoustiques provoquées transitoires dans le dépistage de la SPN :

- le rapport de l'Anaes publié en 1999 portant sur l'évaluation clinique et économique du dépistage néonatal de la surdité permanente par les oto-émissions acoustiques (4). Huit des 11 études présentées dans ce rapport concernaient un dépistage systématique en population générale, les 3 autres portaient sur des nouveau-nés à risque ;
- le rapport du *Medicare Services Advisory Committee* (MSAC) (organisme informant le ministère de la Santé australien sur la médecine fondée sur les preuves) publié en 1999 portant sur l'audiométrie par oto-émissions acoustiques (58). Les 12 études exploitées dans ce rapport concernaient exclusivement des enfants ayant des facteurs de risque de SPN.

— *Validité interne des études portant sur les performances des oto-émissions acoustiques provoquées transitoires*

L'analyse des 2 revues de synthèse (4,58) a révélé que les études portant sur les performances des oto-émissions acoustiques provoquées transitoires en condition de dépistage de la SPN étaient de faible qualité méthodologique pour les raisons suivantes :

- les résultats des OEAP n'ont pas toujours été comparés à un examen de confirmation diagnostique (potentiel évoqué auditif du tronc cérébral (PEATC)), ce dernier n'étant souvent pratiqué que dans les cas de positivité du test. Les potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral (PEATC) sont des potentiels de surface recueillis par des électrodes positionnées sur le vertex et les mastoïdes, en réponse à des stimuli acoustiques (clics) dont on fait varier l'intensité. Ils mesurent le seuil auditif électrophysiologique de chaque oreille sur la zone fréquentielle de 2 000 à 4 000 Hz. (voir III.1.1) ;
- seuls le taux de faux positifs et la valeur prédictive positive (VPP) pouvaient être calculés car ni les faux négatifs ni la totalité des malades n'étaient connus.

— *Performances intrinsèques des OEAP*

Simplicité de mise en œuvre

La technique des enregistrements est simple. Le son émis par l'oreille est capté par un microphone placé dans le conduit auditif externe de l'enfant. Ce placement est non traumatique, indolore ; et dans la majorité des cas, ne réveille pas le nourrisson qui dort. La durée moyenne de l'examen était de 3,5 minutes dans le rapport de l'Anaes et de 3 à 17,5 minutes dans le rapport du MSAC. La durée moyenne d'examen variait parfois considérablement car certaines études n'ont rapporté que le temps nécessaire à la réalisation du test ; alors que d'autres ont inclus le temps nécessaire à l'installation de l'enfant, à l'explication du déroulement du test et de l'interprétation de ses résultats, et à l'enregistrement des résultats. La durée de l'examen est considérablement réduite (quelques secondes à 2 minutes) depuis l'apparition des appareils automatisés de détection des oto-émissions (OEAA).

Reproductibilité

La reproductibilité inter-méthode d'analyse est faible : Dirckx *et al.* (59) ont réalisé une étude sur les critères numériques appliqués par 25 équipes pour l'interprétation des OEA. Vingt et une manières différentes étaient utilisées, aboutissant à une variation théorique de prévalence de 61 % à 90 % pour les enregistrements considérés comme normaux dans un échantillonnage donné d'enregistrements d'OEA.

Une étude a testé la variabilité intra-individuelle chez l'enfant (60) chez 4 248 nouveau-nés avec 2 appareils entièrement différents. Cette étude a montré une bonne reproductibilité chez 98,72 % des bébés, testés aléatoirement.

Validité

Les performances des OEAP dans le dépistage de la SPN ont été évaluées en prenant comme examen de confirmation diagnostique les PEATC (qui ne sont pas un examen de référence) (voir III.1).

Dans les études exploitées par le rapport Anaes (4) de 1999 portant sur des populations de nouveau-nés en bonne santé et de nouveau-nés à risque :

- les chiffres de sensibilité et de spécificité correspondaient à des données annoncées par les auteurs des différentes études. Ces données n'étaient pas valides car la comparaison des performances des OEAP et des PEATC n'a été faite que dans les cas de positivité des OEAP, ce qui ne permet de calculer que la valeur prédictive positive ;
- la VPP était très faible : elle variait de 0,8 à 9 %.

Dans les études exploitées par le rapport du MSAC (58) de 1999 portant sur des nouveau-nés à risque :

- les chiffres de sensibilité, de spécificité et de VPN étaient valides car ils avaient été calculés en prenant en compte la totalité de la population dépistée ;
- la sensibilité variait de 50 à 100 % lorsque les OEAP étaient recueillies en une seule étape, et de 87 à 100 % lorsqu'elles étaient recueillies en 2 étapes ;
- la spécificité variait de 52 à 95 % lorsque les OEAP étaient recueillies en une seule étape, et de 93 à 99,5 % lorsqu'elles étaient recueillies en 2 étapes ;
- la VPN variait de 93 à 100 % ;
- la VPP variait de 4 à 63 %.

Le rapport du MSAC a relevé les limites suivantes (58) :

- les importantes variations dans les résultats pouvaient s'expliquer par la non-standardisation des conditions de réalisation des tests et par la variabilité des catégories d'âge des enfants ;
- les critères de réussite et d'échec des tests étaient variables entre les études. Quelques tests ont été exécutés dans des environnements contrôlés, d'autres ont été réalisés dans des conditions potentiellement bruyantes ;
- les caractéristiques des enfants testés susceptibles d'influer sur les résultats des tests ont été insuffisamment décrites ou non décrites du tout.

Les 2 rapports ont relevé l'existence de faux positifs (taux de faux positifs variant de 0,7 à 8,8 % dans le rapport de l'Anaes, de 0 à 50 % dans le rapport du MSAC), et de faux négatifs lors de tests par OEAP (le taux de faux négatifs variant de 5 à 48 % dans le rapport du MSAC).

Certaines situations peuvent être responsables de **faux positifs** (OEAP absentes alors que l'enfant est indemne de SPN) :

- toute atteinte de l'oreille moyenne, en provoquant un trouble de la conduction, est susceptible de rendre absentes les OEAP en dépit d'un bon fonctionnement de l'oreille interne (61). Ainsi, la présence de débris obstruant le conduit auditif externe, la malléabilité importante du conduit auditif externe chez le nouveau-né et la présence d'un épanchement dans l'oreille moyenne peuvent expliquer l'absence d'OEAP. Ces conditions peuvent être présentes jusqu'à la 48^e heure de vie, le dépistage de la SPN par les OEAP ne peut être efficace que s'il est réalisé à partir du 3^e jour de vie. Ses performances sont d'autant plus importantes qu'il est réalisé après nettoyage du conduit auditif externe (62) ;
- une mise en place inappropriée de l'embout dans le conduit auditif externe peut annihiler l'enregistrement de la réponse auditive ;
- l'enregistrement des OEAP peut être gêné par le bruit de fond (63), qu'il soit endogène (lié à l'enfant) ou exogène (lié à l'environnement). Cet inconvénient peut être réduit par une technique d'enregistrement rapide des OEAP.

L'enregistrement des OEAP en 2 étapes (réalisation d'un second test en cas de positivité du premier test) diminue le nombre de faux positifs. Par exemple, dans l'étude de Bantock et Croxson (64) rapportée dans le rapport de l'Anaes, le taux de faux positifs était passé ainsi de 8,8 % lors du premier test à 0,7 % lors du second test.

Il existe 2 causes connues de faux négatifs des OEAP : la neuropathie auditive (plus fréquente chez les enfants hospitalisés en USIN), et la DFNB9 (OTOF). Dans ces 2 cas, les potentiels évoqués auditifs précoces sont absents ou altérés, alors que les OEAP sont toujours présentes (65,66).

Analyse de la littérature

Les OEAP sont un test de dépistage simple, rapide, dont la performance au 3^e jour de vie est soumise aux conditions de réalisation.

Les études expérimentales les plus valides et complètes portant sur les performances théoriques des OEAP ont été réalisées chez des nouveau-nés à risque. Dans ces études anciennes réalisées avec des appareils de première génération non automatisés, les OEAP étaient recueillies en une seule étape avec un taux de faux positifs variant de 0,7 à 8,8 % dans le rapport de l'Anaes. L'analyse des résultats nécessitait une interprétation de la part du professionnel ayant réalisé le test.

Dans les études portant sur des populations de nouveau-nés en maternité, seuls les chiffres de faux positifs et de VPP annoncés dans les études analysées peuvent être considérés comme valides.

Les appareils d'enregistrement des OEAP sont maintenant automatisés (oto-émissions acoustiques automatisées (OEAA)). Aucune étude n'a analysé les performances théoriques des OEAA en comparaison à un examen de référence. Leurs performances en situation de dépistage en population générale ont été analysées dans des études récentes dans lesquelles les OEAA étaient recueillies en 2 étapes (un premier test positif était répété une fois) ; le taux de faux positifs était alors de 0,7 %.

Avis du groupe de travail

La durée de l'examen est réduite (quelques secondes à 2 minutes) depuis l'apparition des OEAA.

Le taux de faux positifs obtenu avec les OEAA dans les expérimentations en maternité en France est très faible (de 1 à 2 %) (tableau 20).

II.2. Potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAA)

II.2.1. Principe des potentiels évoqués auditifs automatisés

Reposant sur le même principe que les PEATC (voir III.1.1), les potentiels évoqués auditifs automatisés sont des potentiels recueillis par des électrodes de surface, en réponse à des stimuli acoustiques brefs. Le stimulus est habituellement composé d'une série rapide de clics, de faible niveau d'intensité. Le caractère automatisé de la technologie permet de déterminer objectivement la présence ou l'absence des potentiels à une intensité sonore donnée (réponse binaire). Ce test explore les voies auditives jusqu'à la partie haute du tronc cérébral. Il peut donc dépister une neuropathie auditive.

II.2.2. Analyse de la littérature portant sur les performances des potentiels évoqués auditifs automatisés

Aucune revue de synthèse sur les performances des PEAA n'a été identifiée par la recherche documentaire. Une recherche systématique a donc été faite sur les études traitant des PEAA. Ont été analysées les études comparatives et communiquant des informations sur au moins un des indicateurs de performances des PEAA suivants : sensibilité, spécificité, VPP et VPN.

— *Validité interne des études portant sur les performances des potentiels évoqués auditifs automatisés*

La validité interne des études portant sur les performances des PEAA était pauvre.

Deux schémas d'études ont pu être identifiés :

- études comparant les performances des PEAA aux PEATC (examen de référence). Dans ces études, l'ensemble de la population a été testé par les 2 tests PEAA et PEATC. Ces études permettaient donc de fournir des chiffres de sensibilité, spécificité, VPP et VPN ;
- études comparant les performances des PEAA aux PEATC, ces derniers étant réalisés uniquement chez des patients dépistés positivement par les PEAA. Dans ce type de comparaison, seuls le taux de faux positifs et la valeur prédictive positive (VPP) pouvaient être calculés car ni les faux négatifs ni la totalité des malades n'étaient connus.
- Aucune étude contrôlée randomisée n'a pu être mise en évidence.

— *Performances intrinsèques des PEAA*

Simplicité de mise en œuvre

La technique des enregistrements est simple. Une série de clics stimule l'appareil auditif du nouveau-né par le biais d'écouteurs. Des électrodes de surface sont collées sur le crâne et elles enregistrent la réponse à cette stimulation. Le placement des électrodes est non traumatique, indolore, et,

dans la majorité des cas, ne réveille pas le nourrisson qui dort. La durée moyenne de l'examen varie de 4 minutes (67) à 8 minutes (68).

Reproductibilité

Aucune étude appréciant la reproductibilité interindividuelle et intra-individuelle des PEAA n'a été identifiée.

Validité

Les performances des PEAA dans le dépistage de la SPN ont été évaluées en prenant comme examen de référence les PEATC (qui ne sont pas un examen de référence). Deux schémas d'études ont été identifiés.

— *Études ayant comparé les performances des PEAA et des PEATC*

Comme cela a été mentionné précédemment, ce type d'étude a permis d'évaluer les performances des PEAA. En prenant comme référence les PEATC, des études ont déterminé la sensibilité et la spécificité des PEAA (69-71) (tableau 6).

Tableau 6. Sensibilité et spécificité des PEAA.

	Sensibilité	Spécificité
Hall <i>et al.</i> (72)	1	0,967
Kileny (73)	1	0,9615
Peters (74)	1	0,987
Jacobson <i>et al.</i> (69)	0,892	0,956
von Wedel <i>et al.</i> (70)	0,80	0,96
Hermann <i>et al.</i> (71)	0,98	1

— *Études ayant analysé les performances des PEAA en situation de dépistage*

Ces études ont permis d'évaluer les taux de faux positifs et la VPP des PEAA (tableau 7).

- *Taux de faux positifs avec les PEAA*

Le taux de faux positifs était de 3,5 % lorsque le test par PEAA était réalisé en une seule étape (75).

Un taux de faux positifs inférieur a été observé quand les sujets négatifs lors d'un premier test par PEAA ont été retestés par PEAA ; ce taux est passé de 3,5 % à 0,2 % (75). Il était de 0,8 % dans l'étude de Clemens *et al.* (76) et de 2 % dans l'étude de Mehl et Thomson (77). Dans 2 études plus récentes citées dans le rapport de l'Inserm 2006 (78), le taux de faux positifs après le second test est de 0,3 % (79) et de 0,6 % (80).

- *Valeur prédictive positive des PEAA*

Dans les protocoles où les PEAA ont été répétés chez les enfants ayant eu un résultat négatif lors du premier test, la VPP était faible : 19 % dans l'étude de Mehl et Thomson (77), 27 % dans les études de Mason et Herrmann (75) et Clemens *et al.* (76).

Les informations chiffrées communiquées par ces 3 auteurs n'ont pas permis de recalculer les VPP et les taux de faux positifs annoncés dans leurs études respectives (75).

Tableau 7. Études des performances des PEAA dans un programme de dépistage.

	Schéma d'étude	Résultats
Clemens et al. (76)	<ul style="list-style-type: none"> - Étude prospective - 5 010 enfants ont été testés par PEAA à l'hôpital de Greensboro pendant 1 an (du 6 juillet 1998 au 30 juin 1999) 	<ul style="list-style-type: none"> - Dépistage de la surdité des enfants n'ayant pas séjourné en USIN - fréquence : 1,8/1 000 - 96,5 % avaient un premier test PEAA négatif. Une répétition du test PEAA avant la sortie de la maternité a été réalisée chez 51 % des enfants qui avaient un premier test positif. 80 % de ces derniers enfants retestés avaient un test négatif et n'ont pas nécessité de suivi supplémentaire - Le taux de faux positifs à l'issue du test-retest était de 1,9 % - VPP : 8,7 % - Les enfants n'ayant pas été dépistés lors de leur séjour ont été dépistés secondairement
Mehl et Thomson (77)	<ul style="list-style-type: none"> - Étude prospective sur tous les nouveau-nés sur la période 1992-1996 - Étude réalisée sur 26 hôpitaux. 41 796 enfants ont été testés par PEAA, OEAP ou PEATC. 19 ont utilisé les PEAA, 1 a utilisé les OEAP, 6 ont utilisé les PEATC - Un 2^e dépistage a été effectué chez les enfants ayant échoué lors du premier test - Dépistage par OEAP réalisé par le personnel soignant. Dépistage par PEATC réalisé par des audiologistes. Dépistage par PEAA réalisé par les audiologistes (1), les techniciens (4), les infirmières (9) ou des volontaires (5) - Dépistage effectué entre 3 heures et 48 heures de vie (avant la sortie) 	<ul style="list-style-type: none"> - Sur 4 1796 enfants, 2 709 avaient un test positif lors du premier test. 32 nouveau-nés (2,4 % de ceux qui ont échoué) ont eu un diagnostic de surdité de transmission en raison du liquide dans la moyenne oreille - Taux de faux positifs avec les PEAA : 2 % - Valeur prédictive positive avec les PEAA : 19 %
Mason et Herrmann (75)	<ul style="list-style-type: none"> - Étude prospective sur l'ensemble des nouveau-nés pendant une période de 5 ans - 10 372 enfants ont été testés par PEAA à la maternité. - Les enfants bien portants âgés de 3 à 36 heures et les enfants ayant séjourné en USIN âgés de 2 à 90 jours ont été dépistés avant leur sortie - Le test a été effectué par des techniciens dans une pièce calme. L'examen a duré en moyenne 15 minutes (extrêmes : de 1-60 minutes). Un rendez-vous en consultation externe pour PEATC diagnostique a été donné à ceux qui ont échoué 	<ul style="list-style-type: none"> - Sur les 10 773 enfants inclus initialement, 96,3 % ont été dépistés avant leur sortie - Sur les 376 enfants qui ont été retestés, 96 % avaient une audition normale dans une oreille (l'échec était probablement secondaire à la surdité de transmission passagère en rapport avec la présence de liquide dans l'oreille moyenne) - 3 ans après le début du programme, 1 protocole en 2 étapes a été institué. Les enfants ayant un test positif avant leur sortie ont été réexaminés par les PEAA en consultation spécialisée à 4 semaines. Les enfants ayant un test positif lors du second test ont eu un PEATC - Entre le 1^{er} et le 2^d programme, le taux de faux positifs a baissé de 3,5 % à 0,2 % - Valeur prédictive positive avec les PEAA : 27 %

Analyse de la littérature

Les PEAA sont un test de dépistage simple.

Les études valides et complètes sur les performances des PEAA en situation de dépistage ont été réalisées chez des nouveau-nés en bonne santé. La sensibilité des PEAA variait de 90 % à 100 %, La spécificité variait de 96 % à 100 %. Dans les études portant sur des populations de nouveau-nés en bonne santé en maternité, seuls les chiffres de faux positifs et de VPP annoncés dans les études analysées peuvent être considérés comme valides.

Les PEAA peuvent générer des faux positifs. Des études ont montré que la réalisation d'une séquence test-retest en cas de positivité du premier test diminuait le taux de faux positifs qui passe alors de 3,5 % lors du premier test à des valeurs comprises entre 0,2 et 0,8 % lors du second test.

II.3. Performances des tests en situation de dépistage en population générale

L'Agency for Healthcare Research and Quality (AHRQ) (81) a publié une revue de bonne qualité méthodologique à partir de l'analyse de 10 publications sur l'efficacité du dépistage et les performances des oto-émissions acoustiques et des potentiels évoqués auditifs dans des programmes de dépistage. Cette revue incluait une étude contrôlée conduite dans le Wessex (Royaume-Uni) (82), 5 programmes de dépistage réalisés dans des hôpitaux de Rhode Island (83), Hawaii (75), au Colorado (77), au Texas (84), et à New York (29), et 4 programmes hospitaliers, dans le New Jersey (85), à Whipps Cross (Royaume-Uni) (86), en France (87), et en Caroline du Nord (76).

II.3.1. Sensibilités et taux de faux négatifs des tests de dépistage

Dans la plupart des études, la sensibilité du test de dépistage n'a pas pu être évaluée, car les nouveau-nés dont le résultat du test de dépistage initial était négatif n'ont pas eu d'examen de confirmation diagnostique complémentaire. Trois études ont communiqué des informations sur la sensibilité et le taux de faux négatifs du test de dépistage (1-sensibilité) : une étude contrôlée dans le Wessex (82), un programme hospitalier en Angleterre (86), et un programme de dépistage à Rhode Island (83). Ces études ont rapporté le nombre de cas non identifiés par le dépistage mais diagnostiqués par une autre méthode. Elles n'ont pas suivi les nouveau-nés dont le test de dépistage était négatif. Le taux de faux négatifs était respectivement de 15 %, 11 % et 6 %.

Une étude contrôlée non randomisée d'un dépistage systématique de la surdité a été menée dans le Wessex (82). Durant une période de 3 ans, le dépistage néonatal était alterné avec des soins courants tous les 4 à 6 mois dans 4 maternités. Durant la période de dépistage néonatal, 21 279 des 25 609 enfants inclus (83 %) ont été testés par OEA suivies d'un test par PEAA chez ceux dont le test par OEA était positif. Les nouveau-nés dont les PEAA étaient positifs étaient adressés pour examen audiolgique. 28 172 bébés étaient nés durant la période sans dépistage néonatal. L'ensemble des enfants dans les 2 groupes ont été testés par le programme de dépistage existant, le *health visitor*

distraction test (HVDT), à l'âge de 8 mois. Les enfants qui avaient un HVDT positif ont aussi été adressés pour examen audiolgique. Les enfants ont été suivis durant une période de 18 à 56 mois, et le diagnostic final, l'âge au moment du diagnostic, et l'âge de début de traitement ont été enregistrés pour tous les enfants dont les parents avaient donné leur consentement à l'étude.

Dans l'étude Wessex (82), la sensibilité des OEA était plus élevée que celle du HVDT. Le protocole de dépistage en 2 étapes a identifié 23 des 27 (85 %) enfants dont la surdité a été prouvée durant le suivi. Par opposition, le HVDT a identifié moins d'un tiers des nouveau-nés dont la surdité bilatérale était significative. Les auteurs ont noté que les résultats du HVDT dans cette étude étaient meilleurs qu'en pratique quotidienne, car les investigateurs étaient informés que leurs performances seraient comparées à celles des OEA. Les mêmes conclusions s'appliquaient aux OEA et aux PEAA (82). Après un suivi de 8 ans, la sensibilité de la combinaison des 2 tests était de 92 %. La VPP était de 74 % (88).

Dans l'étude de Rhode Island (83), 52 659 enfants nés dans 8 maternités de l'État ont été testés par OEA et par PEATC pendant 4 ans. Le programme a identifié 79 enfants atteints de surdité bilatérale, et 27 atteints de surdité unilatérale. Les enfants dont les résultats des tests étaient négatifs et qui n'avaient pas de facteur de risque ont été considérés comme des vrais négatifs. Ces enfants n'ont pas été testés par PEATC à l'âge de 6 à 8 mois. Cependant, chez 5 enfants dont le test à la naissance était négatif, un diagnostic de surdité bilatérale a été posé à un âge compris entre 5 et 22 mois. La sensibilité était de 95 % pour les étapes « OEA seules » et « OEA répétées en cas de positivité du premier test ». Quatre-vingt-quinze pourcent des enfants dont la surdité était confirmée avaient un test de dépistage positif réalisé à l'hôpital, ou lors d'un dépistage réalisé après la sortie de la maternité vers 1 mois de vie.

II.3.2. Quelles sont les spécificités, les taux de faux positifs, et la valeur prédictive des tests de dépistage ?

Dans l'étude Wessex (82), la spécificité de la stratégie combinée de dépistage était de 98,5 %, ce qui signifie que 1 % des nouveau-nés à l'audition normale a eu une exploration audiolgique complète en raison de résultats faux positifs du test de dépistage. Après un suivi de 8 ans, la spécificité de la combinaison de tests était de 98 % (88).

Le groupe Rhode Island (83) a rapporté une spécificité de 90 % pour le dépistage par OEA à l'hôpital, ce qui signifie que 10 % des nouveau-nés à l'audition normale ont eu un second test de dépistage.

Les programmes analysés ont suivi un protocole de dépistage en 2 étapes, dans lequel un enfant dont le test initial était positif (par OEA ou PEAA) est re-testé, soit à l'hôpital soit après la sortie de celui-ci durant les 12 premières semaines, et est adressé pour exploration audiolgique si le second test de dépistage est positif. La valeur prédictive positive pouvait être calculée lors du premier test de dépistage ou lors du second. Si les 2 tests étaient réalisés durant le séjour hospitalier de l'enfant, la valeur prédictive positive du second test permettait de dire quel enfant serait rappelé après la sortie de la maternité pour une nouvelle exploration. Dans une étude de bonne qualité (82), la valeur prédictive positive globale lors du second test était de 6,7 %. En maternité, la

valeur prédictive positive était de 2,2 %, ce qui signifie qu'une surdité bilatérale modérée à profonde était diagnostiquée chez un enfant sur 45 adressés pour exploration audiolinguistique. Chez les nouveau-nés à risque, la valeur prédictive positive était de 20 % (18/90). Aucune des études analysées n'a communiqué de données suffisantes pour déterminer la valeur prédictive positive pour la surdité permanente bilatérale modérée à profonde. Des estimations élevées de valeur prédictive positive reflétaient l'inclusion de surdités moyennes uni- ou bilatérales.

Dans les programmes analysés, les performances des OEA et PEAA ne différaient pas statistiquement lorsque ces examens étaient utilisés comme test initial. Une étude de bonne qualité (89) a mesuré la sensibilité et la spécificité des OEA et PEAA en utilisant l'audiométrie avec renforcement visuel. Sur une population de 3 000 enfants à risque qui ont eu un dépistage néonatal et sont revenus pour un nouveau test à l'âge de 8 à 12 mois, le protocole comportant un test puis un retest n'a pas identifié 11 % des surdités. Les OEA étaient très sensibles (98 %) pour la surdité profonde, mais moins sensibles (80 %) pour les surdités modérées et sévères ; à cette dernière sensibilité, la spécificité des OEA était de 80 %. Pour les PEAA, la sensibilité et la spécificité étaient respectivement de 84 % et 90 %. Globalement, le dépistage néonatal a conduit à identifier un cas de surdité bilatérale modérée à profonde chez 230 enfants à haut risque et chez 2 348 enfants à faible risque. Le PEATC s'est avéré être l'élément de prévision le plus exact d'une perte auditive à de basses fréquences (1 kHz), probablement parce que les OEA sont particulièrement vulnérables au bruit ambiant à de basses fréquences. À des fréquences supérieures habituellement associées à une SPN (2 à 4 kHz), tous les tests de dépistage ont donné des résultats semblables, avec un taux d'adressage pour confirmation diagnostique inférieur à 6,4 %.

Dans le cadre de l'étude réalisée dans l'État de New York (29), 69 761 nouveau-nés ont eu un test en 2 étapes avant leur sortie de l'hôpital (habituellement OEAP et PEAA) et à un nouveau test de PEAA en consultation externe après 4 à 6 semaines. Le rendement du programme s'est accru sur 3 ans; le taux d'adressage pour confirmation diagnostique a diminué, passant de 5,9 % à 2,6 %, et le taux de faux positifs avant la sortie de l'hôpital a diminué à moins de 3 % (spécificité de 97 %). Il semble qu'avec un dépistage en plusieurs étapes incluant un PEAA à au moins une des étapes, l'on puisse atteindre un taux global d'adressage pour confirmation diagnostique de 1 à 2 %, ce qui limite le taux réel de faux positifs (75).

Dans les programmes analysés, les décisions diagnostiques et thérapeutiques ont été prises à partir des résultats des potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral réalisés à l'âge de 1 à 6 mois. L'utilisation de cet examen diagnostique intermédiaire favorise des diagnostics et interventions précoces, mais elle peut surestimer le nombre de cas de surdité permanente. Dans l'étude Wessex (82), la première exploration audiolinguistique a été réalisée entre 8 et 12 semaines de vie. Des 27 enfants chez lesquels un diagnostic de surdité a été posé, ce dernier était faux dans 2 cas (7,4 %), et la preuve de normalité de l'audition a été faite lorsque les enfants ont été réexaminés à l'âge de 4 ou 10 mois. Dans une autre étude (86), 5 (29 %) des 17 enfants chez qui un diagnostic de surdité permanente modérée avait été initialement posé n'avaient en fait qu'une surdité légère. Aucune des études analysées n'a décrit les procédures de suivi permettant de déterminer la proportion de diagnostics intermédiaires erronés.

En conclusion, les OEAP et les PEAA sont des tests simples à réaliser, dont les performances permettent de recommander leur usage dans un dépistage systématique. Bien qu'il n'existe pas d'étude contrôlée randomisée comparant les performances de ces 2 tests en situation de dépistage, il apparaît que les PEAA sont pertinents dans le cadre d'un dépistage systématique de la SPN car :

- ils sont réalisables dès 24 heures de vie, ce qui permet de faire un second test avant la sortie du nouveau-né de la maternité, et de limiter ainsi le nombre de perdus de vue ;
- ils sont sensibles aux surdités retrocochléaires, en particulier aux neuropathies auditives, et à la forme DFNB9 ;
- ils génèrent moins de faux positifs que les OEAP car leurs performances dépendent moins de l'état de l'oreille moyenne ;
- le taux de tests positifs (nombre d'enfants suspects d'être atteints de SPN et à revoir après la sortie de la maternité) est moins important avec les PEAA (de 0,4 à 1,9 %) qu'avec les OEAP (de 0,7 à 12 % selon la génération de l'appareil) (54,77,90).

Enfin, l'analyse de la littérature a montré que l'utilisation de 2 tests successifs diminuait le nombre de faux positifs. Les tests de dépistage utilisés dans cette séquence étaient variables : OEAP-OEAP, OEAP-PEAA, ou PEAA-PEAA. Il est difficile d'établir formellement la supériorité d'une stratégie de dépistage par rapport à une autre, car les examens de confirmation diagnostique pouvaient varier d'une étude à l'autre, et surtout car il existe un déséquilibre quantitatif dans la littérature entre les études ayant porté sur la séquence test-retest réalisée avec des OEAA, et les études ayant porté sur les autres stratégies possibles OEAP-PEAA et PEAA-PEAA. Une seule étude (91) a rapporté les résultats de la séquence test-retest réalisée avec des OEAA. Dans cette étude, la VPP était de 7,9 % et le taux de faux positifs à l'issue des 2 enregistrements d'OEAA était de 3,3 %. Les performances de la séquence test-retest par OEAA paraissent inférieures à celles obtenues par la séquence OEAP-PEAA (VPP allant de 10 à 25 % - Taux de faux positifs compris entre 1 et 2 % à l'issue du second test) et par la séquence PEAA-PEAA (VPP supérieures à 25 % - Taux de faux positifs compris entre 0,3 et 0,8 % à l'issue du second test).

Analyse de la littérature

Dans la littérature analysée, la stratégie de dépistage néonatal la plus performante consistait en la réalisation d'un dépistage en plusieurs étapes (test puis retest), incluant les PEAA à au moins une des étapes, afin de réduire le taux de faux positifs.

Chez les nouveau-nés hospitalisés en USIN, le dépistage doit être réalisé par des PEAA afin de pouvoir identifier des neuropathies auditives, plus fréquentes dans le sous-groupe de nouveau-nés à risque.

Avis du groupe de travail

La durée des tests avec les PEAA est approximativement 2 fois plus longue que celle des OEAP.

Le choix du test de dépistage dépend aussi de la durée de séjour en maternité.

Compte tenu de la durée moyenne de séjour en maternité pour un accouchement normal en France (4,9 jours en 2000 – source OCDE), les 2 tests sont utilisables.

En cas de sortie avant 72 heures de vie, il est très difficile de réaliser la séquence test-retest avec des OEAP et les PEAA sont donc dans ce cas à privilégier.

III. TESTS DE CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE DE SPN

Un accord est nécessaire dans la communauté scientifique sur les investigations diagnostiques à poursuivre chez les personnes dont le test est positif et sur les choix disponibles pour ces individus.

III.1. Potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral

Dans la majorité des études analysées dans ce rapport, le PEATC était l'examen de confirmation diagnostique réalisé chez les enfants dépistés âgés de moins de 6 mois.

III.1.1. Principe des potentiels évoqués auditifs

Les potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral (PEATC) sont des potentiels de surface recueillis par des électrodes positionnées sur le vertex et les mastoïdes, en réponse à des stimuli acoustiques (clics) dont on fait varier l'intensité. Ils mesurent le seuil auditif électrophysiologique de chaque oreille sur la zone fréquentielle de 2 000 à 4 000 Hz. Ils ne donnent pas de renseignements sur le seuil des fréquences graves. Cinq pics se succèdent :

- les pics I et II reflètent la réponse du nerf cochléaire ;
- le pic III, l'activité du noyau cochléaire situé dans le bulbe ;
- les pics IV et V, l'activité de structures controlatérales au côté de la stimulation (respectivement le complexe olivaire supérieur et le lemnisque latéral à sa terminaison). L'intensité de stimulation la plus faible à laquelle un pic V est encore présent définit le seuil auditif objectif.

III.1.2. Analyse de la littérature portant sur les performances des potentiels évoqués auditifs

Le rapport de l'Anaes publié en 1999 (Évaluation clinique et économique : dépistage néonatal de la surdité permanente par les oto-émissions acoustiques) (4) a fait le point sur les performances diagnostiques des PEATC qui ont été inconstamment évaluées par comparaison à un examen de référence : l'audiométrie comportementale.

Le rapport de l'Anaes a mis en exergue les points suivants :

- la plupart des études sur les PEATC ont été réalisées chez des enfants ayant des facteurs de risque de SPN. La performance de cet examen en population générale n'a pas été évaluée ;
- la sensibilité et la spécificité des PEATC variaient de 90 à 100 % ;
- la VPP était en moyenne de 25 %.

III.2. Audiométrie comportementale

Les PEATC n'explorent qu'une partie étroite du champ auditif et ne fournissent aucune information sur les processus neuropsychologiques de l'audition. Ils s'avèrent donc insuffisants, en cas d'altération auditive, pour établir un diagnostic précis, envisager un appareillage auditif sans risque de sur ou sous-amplification et organiser une prise en charge bien adaptée. Il faut donc compléter les données électrophysiologiques par une exploration subjective ou audiométrie comportementale (51).

L'audiométrie comportementale a récemment fait la preuve de sa validité dans la détermination des seuils auditifs chez le très jeune enfant (92), en comparaison avec les PEA réalisés moins de 3 mois avant l'audiométrie, et en comparaison avec les résultats obtenus par audiométrie chez les mêmes enfants à l'âge de 3-4 ans.

- Dans une population de 78 enfants atteints de surdité de perception (71 %) ou mixte (29 %), les seuils électrophysiologiques de la meilleure oreille (obtenus au clic) et les seuils audiométriques au casque (moyenne des seuils obtenus à 2 000 et 4 000 Hz en stimulation bilatérale) ont été mesurés. Chez les 57 enfants sans PEA reproductibles à 100 dB HL, une bonne corrélation (coefficient kappa 0,72) a été trouvée avec l'audiométrie puisque celle-ci ne montrait pas de réponse comportementale à 100 dB HL dans 84 % des cas. Chez les 21 enfants ayant des réponses électrophysiologiques identifiables, la corrélation entre les 2 types de mesure était également bonne (coefficient de corrélation intra-classe de 0,95 à 1 000, 2 000 et 4 000 Hz, et de 0,91 à 500 Hz) et l'écart était respectivement inférieur à 10 dB, 15 dB, 20 dB et 30 dB dans 67 %, 81 %, 95 % et 100 % des cas (92).
- Dans une étude longitudinale portant sur 50 enfants, les données de l'audiométrie comportementale réalisée à l'âge de 4 à 18 mois (âge moyen : 12 mois) et celles obtenues à l'âge de 3 à 4 ans chez les mêmes enfants (âge moyen : 39 mois) étaient équivalentes dans 94 % des cas aux fréquences de 1 000, 2 000 and 4 000 Hz et dans 78 % des cas à 500 Hz (92).

Peu d'informations étaient disponibles dans la littérature analysée sur le processus d'établissement du diagnostic final de SPN :

- aucune des études sélectionnées dans la revue de synthèse de l'AHRQ (81) n'a rapporté la fréquence d'établissement d'un diagnostic définitif lors du premier examen audiométrique, ni la fréquence de résultats corrects parmi ces derniers examens ;
- dans l'étude Wessex, le premier examen audiométrique a été réalisé quand les bébés étaient âgés de 8 à 12 semaines. Des 158 enfants qui ont été dépistés positivement, 27 ont une confirmation diagnostique de SPN (soit 17 %) ; cependant pour 2 de ces cas, le diagnostic était faux et l'audition des bébés s'est avérée normale lors de nouveaux examens pratiqués à l'âge de 4 ou 10 mois.

Analyse de la littérature

Les PEATC permettent d'estimer des seuils d'audibilité principalement sur les fréquences aiguës (supérieures ou égales à 2 kHz). Ils ont été utilisés comme examen de confirmation diagnostique dans la majorité des études analysées. Leurs performances diagnostiques en population générale n'ont pas été évaluées.

Dans les études analysées, les procédures de confirmation diagnostique après un test de dépistage positif étaient insuffisamment décrites, en particulier les modalités de réalisation de l'audiométrie comportementale, examen de confirmation diagnostique validé.

Avis du groupe de travail

Le diagnostic positif de surdité permanente bilatérale n'est possible qu'après la réalisation des 2 examens suivants indispensables pour débiter une prise en charge thérapeutique adaptée, notamment la réhabilitation par prothèses auditives.

- **Les potentiels évoqués auditifs (enregistrés en une fois)**

Si les PEATC montrent une élévation de seuil, ils ne permettent pas à eux seuls de définir le niveau de l'audition. Ils explorent l'intégrité fonctionnelle du système auditif et non la perception auditive. De plus il n'est pas rare de voir s'améliorer un seuil électrophysiologique élevé les premières semaines. La concordance avec l'audiométrie comportementale est donc indispensable pour valider le diagnostic. Il est essentiel que cet examen soit réalisé lorsque l'enfant dort.

- **Les examens auditifs comportementaux (réalisés en 2 fois)**

L'audiométrie comportementale évalue les seuils auditifs ainsi que les processus neuropsychologiques de l'audition. Pratiquée par un examinateur entraîné à l'examen des très jeunes enfants, elle permet d'obtenir précocement des courbes audiométriques fiables, en un nombre variable de séances (protocole Delaroche décrit en annexe 4). Ces examens sont effectués après les PEATC.

Toute discordance entre les mesures comportementales et les mesures électrophysiologiques doit alerter et déboucher sur d'autres investigations telle l'électrocochléographie qui permet une étude plus précise de l'oreille que les potentiels évoqués du tronc cérébral, mais qui a l'inconvénient de nécessiter chez l'enfant une anesthésie générale pour la mise en place de l'électrode transtympanique. L'électrocochléographie permet de mettre en évidence des anomalies évocatrices d'une neuropathie auditive (forme anormale, potentiel microphonique anormalement conservé, potentiel de sommation de grande amplitude).

Avis du groupe de travail (suite)

Le diagnostic positif (audiométrie comportementale et PEATC) doit être complété d'un bilan systématique qui comprend :

- 1. l'examen ORL complet avec impédancemétrie (analyse de l'état tubotympanique) qui permet d'évaluer l'état des oreilles externes et moyennes ;**
- 2. les oto-émissions acoustiques provoquées et éventuellement les produits de distorsion acoustique. La présence d'OEAP chez un enfant sourd profond ou sévère suggère l'existence d'une neuropathie ou d'une anomalie sur la synapse entre la cellule ciliée interne et la fibre nerveuse afférente. Cet examen est effectué aussi à la phase diagnostique, et pas seulement à la phase de dépistage. Il est nécessaire de faire un enregistrement des oto-émissions acoustiques si elles n'ont jamais été recherchées (dépistage par les PEAA seulement), qui permet de s'assurer si le déficit auditif est ou non rétro-cochléaire.**

IV. LES INTERVENTIONS

- Une intervention doit être efficace pour les patients identifiés précocement, avec la preuve que l'intervention plus précoce apporte de meilleurs résultats que l'intervention plus tardive.**
- Une politique consensuelle et fondée sur les preuves d'identification des individus susceptibles de bénéficier de l'intervention est nécessaire, ainsi que des interventions adaptées susceptibles d'être dispensées.**

IV.1. Moyens de développement de l'audition et de la communication

La réflexion sur le développement de la communication de l'enfant sourd commence dès l'annonce du diagnostic. Elle est coordonnée par un médecin ORL ou audiophonologiste. La première phase de cette réflexion est consacrée à l'accompagnement parental et à l'élaboration du projet thérapeutique et éducatif. Le projet thérapeutique a 2 objectifs :

- agir sur les conséquences langagières et comportementales de la surdité (orthophonie, apprentissage du bilinguisme, psychomotricité etc.) ;
- réhabiliter l'audition (prothèses auditives – implant cochléaire).

L'enjeu majeur de la rééducation précoce, débutée dès le diagnostic, est de permettre à chaque enfant sourd d'acquérir une autonomie de communication avec le maximum d'interlocuteurs et le meilleur usage possible de la langue du pays dans lequel il vit et sera scolarisé.

L'analyse de la littérature a montré que les moyens de développement de l'audition et de la communication étaient peu décrits dans les études portant sur des programmes de dépistage systématique de la SPN.

IV.1.1. Description des différents modes de communication

La majorité des enfants atteints de SPN sont nés de parents dotés d'une audition normale et possédant une connaissance limitée de la surdité. Après la confirmation d'un diagnostic de SPN, les parents font face au choix d'une stratégie appropriée de développement de l'audition et de la communication. Certains choisiront de recourir à l'amplification et à un développement de la communication axé sur le langage parlé tandis que d'autres opteront pour ne pas amplifier l'audition de leur enfant et centrer la stratégie d'intervention sur un mode de communication manuel.

Traditionnellement, 2 principales philosophies ont comme objectif de développer les aptitudes de communication : l'oralisme et la méthode gestuelle (11).

- L'oralisme cherche à développer les aptitudes du langage parlé. Plusieurs variantes ont été élaborées, dont la méthode auditive-orale (A-O) qui prône le développement de l'audition à l'aide d'appareils d'amplification, qui est à son tour facilitée par la lecture labiale. La thérapie audio-verbale (TAV) constitue une autre forme d'approche orale axée presque exclusivement sur l'audition résiduelle et le développement des capacités d'écoute.
- À l'opposé, les promoteurs de la stratégie gestuelle jugent inutile que les sujets atteints de déficience auditive permanente développent des aptitudes au langage parlé ; ils considèrent le langage des signes (LS) et les systèmes d'interprétation visuelle comme les langages naturels des personnes sourdes. Cette approche de communication faciliterait l'intégration à la culture sourde. Le langage des signes est un système d'interprétation visuelle possédant sa propre grammaire et une syntaxe distincte. Pour que cette méthode soit efficace, l'enfant doit demeurer en contact avec des adultes possédant une grande aisance dans le langage des signes choisi.
- L'approche de communication totale (CT) combine des éléments des stratégies orale et gestuelle. Diverses méthodes de communication y sont intégrées, dont : le langage gestuel, l'épellation digitale, les gestes naturels, la lecture labiale et le langage parlé. L'utilisation simultanée du langage parlé et du langage gestuel est considérée comme une façon de faciliter le développement des aptitudes de communication. La CT est en fait une approche multisensorielle combinant l'usage d'un appareil d'amplification et le langage gestuel. Les tenants de cette méthode estiment que l'utilisation du langage gestuel devrait faciliter le développement du langage parlé.

IV.1.2. Moyens de développement de l'audition et de la communication orale

— *L'orthophonie et l'accompagnement parental*

Cette sous-section a été rédigée avec l'aide de M^{me} Annie Dumont, membre du groupe de travail.

Principe

L'évaluation orthophonique repose sur le recueil et l'analyse des capacités communicatives, interactives et perceptives du bébé sourd. Cet examen réalisé à partir d'interactions directes avec le bébé et des réponses des parents à des questionnaires spécifiques permet d'analyser conjointement les stratégies de communication du très jeune enfant et les conduites adaptatives de l'environnement familial.

Description des objectifs et du contenu de l'orthophonie et de l'accompagnement familial

Le bilan initial réalisé en accompagnement du diagnostic de surdité doit permettre :

- l'observation des potentialités du bébé et des réactions parentales ;
- la transmission d'informations sur la surdité et ses répercussions sur le développement de la communication et du langage ;
- l'établissement d'une relation de confiance.

Dans cette phase initiale de la prise en charge, l'objectif de l'orthophoniste est de développer l'appétence du bébé sourd à la communication par des stimulations ludiques multisensorielles (tactiles, auditives, visuelles, etc.) et de valider les compétences des parents en les entraînant à utiliser tous les moyens de communication verbale et non verbale (mimiques, orientation du regard, productions sonores renforcées, imitations réciproques, lecture labiale, etc.), à entretenir et stimuler les productions sonores du bébé, à construire des interactions de communication dans le quotidien (« routines interactives précoces »).

Dès que le bébé est appareillé, il est sensibilisé à la relation son-sens et son éducation auditive a les objectifs suivants : déclencher un intérêt pour le monde sonore, développer la vigilance et l'attention auditive, sensibiliser l'enfant aux caractéristiques acoustiques des sons (analogies et différences dans le rythme, la durée, la hauteur) pour permettre une discrimination, développer les capacités de reconnaissance et d'identification.

Tout au long des mois et des années, le développement du langage doit être évalué. En cas d'impossibilité d'obtenir un développement satisfaisant du langage oral avec l'aide auditive, un apprentissage de la langue des signes peut être proposé en fonction de l'âge et des capacités cognitives de l'enfant (93).

La participation des parents est indispensable. Ils ont besoin d'un soutien efficace et discret qui contribuera à ne pas interrompre ou modifier la relation qu'ils ont établie avec leur enfant. La recommandation BIAP 02/1 du Bureau international d'audiophonologie (5) a rappelé le rôle de l'orthophoniste dans la guidance parentale. L'orthophoniste doit pouvoir apprécier et réajuster le niveau d'assimilation des informations reçues par les parents. Il doit :

- sensibiliser les parents aux besoins de leur enfant et à l'importance de leur propre rôle ;
- aider les parents dans la reformulation et l'élaboration d'un projet pour leur enfant, leur permettre de retrouver et fixer des objectifs ;
- proposer aux parents des moyens de communication et d'aide au développement du langage permettant l'élaboration et l'appropriation de modèles linguistiques interactionnels adaptés.

La prise en charge orthophonique s'étale sur de nombreuses années et le nombre de séances hebdomadaires, qui peut varier de 1 à 3 voire plus, s'établit en fonction des résultats des évaluations orthophoniques, de l'âge de l'enfant, de l'ampleur et de la nature de la surdité, du projet parental, de l'appétence de l'enfant, des choix des modes de communication, des moyens de réhabilitation auditive (prothèses, implant cochléaire), des troubles associés. Les séances sont réalisées en individuel et parfois en groupe. L'orthophoniste travaille en réseau avec les professionnels qui prennent en charge l'enfant sourd et sa famille : médecins ORL, pédiatres, audioprothésistes,

pédopsychiatres, psychologues, psychomotriciens, puéricultrices et pédagogues quand l'enfant entre à l'école.

Analyse des résultats

Aucune méta-analyse ou revue de synthèse n'a évalué l'efficacité de l'orthophonie et de l'accompagnement familial dans le développement précoce de l'audition et de la communication chez les enfants atteints de SPN. L'évaluation de l'efficacité de l'orthophonie est limitée par le manque d'outils de mesure quantitative du développement du langage parlé applicables aux nourrissons.

— Les prothèses auditives

Cette sous-section a été rédigée avec l'aide du Pr René Dauman, membre du groupe de travail.

Principe

La prothèse auditive capte l'information sonore et l'amplifie de façon adaptée à la perte auditive de l'enfant. Elle est capable de fournir des amplifications pouvant faire passer l'intensité de la voix perçue d'un niveau de 60 dB à un niveau de 130 dB. Grâce à des filtres, l'amplification peut être adaptée à la perte auditive, permettant de corriger chaque zone fréquentielle de façon autonome. Elle s'adapte au niveau du bruit environnant et privilégie les informations de parole. De très nombreux réglages sont disponibles qui permettent de s'approcher d'une correction la plus idéale possible. Il convient de disposer de seuils auditifs fiables avant de faire appareiller un enfant.

Analyse des résultats

Des données probantes (11) ont montré que des appareils de correction bien ajustés pouvaient améliorer le fonctionnement auditif des enfants ayant une déficience auditive.

Les réponses obtenues lors de la première stimulation peuvent être différentes d'un enfant à l'autre. Certains ont des réactions d'orientation immédiates, d'autres n'ont que peu de modifications de leur comportement. La répétition des tests permettra de mesurer l'efficacité immédiate de l'appareillage. L'analyse des modifications relevées par la famille, l'équipe orthophonique et l'audioprothésiste définira les nouvelles options prothétiques complémentaires au premier réglage. Des éléments sont systématiquement recherchés : la réaction aux bruits, une évolution de la vigilance, une modification des vocalises, un changement du comportement, de façon à consolider le choix effectué.

La progression des acquisitions est particulièrement importante et doit être appréciée en regard de l'âge et des caractéristiques de la surdité.

En règle générale, les étapes suivantes peuvent être retrouvées :

- réactions aux bruits du milieu environnant ;
- début de vigilance ;
- reconnaissance de bruits et de formes simples ;
- début d'utilisation dans le cadre de la compréhension ;
- amélioration de la qualité de la voix et du contrôle audiophonatoire ;
- entrée dans la communication orale ;
- affinement des capacités de communication.

Dans le cas de non-progression des acquisitions, de nouvelles options doivent être envisagées, que ce soit au niveau prothétique (implant cochléaire), psychologique, pédagogique ou familial.

Le port régulier et bilatéral des prothèses est la base de la mise en place des fonctions auditives centrales. Il ne se suffit pas à lui seul et on ne pourrait imaginer appareiller un enfant sans que soit instituée conjointement une prise en charge orthophonique. En effet, la réception des informations étant, du fait des distorsions cochléaires, de qualité plus ou moins bonne, il est nécessaire par des moyens pédagogiques et orthophoniques appropriés de favoriser l'analyse et de développer au maximum les capacités de mémorisation et de décodage en tenant compte des possibilités psychomotrices de l'enfant (94).

Performance des prothèses auditives

Peu d'études ont évalué chez les enfants déficients auditifs l'efficacité de l'amplification prothétique en fonction de l'âge auquel l'appareillage a été mis en œuvre. Les raisons pouvant expliquer ce manque d'études sont multiples :

1. diminution du nombre d'enfants appareillés tardivement (au-delà de 2 ans) en raison des politiques de prévention et de dépistage mises en place dans la plupart des pays industrialisés ;
2. suppléance par l'implant cochléaire à la fin des années 1980, et au début des années 1990 pour les enfants sourds profonds congénitaux pour lesquels la boucle audiophonatoire a le plus de mal à se mettre en place ;
3. manque d'enthousiasme scientifique à évaluer avec la même rigueur méthodologique une technologie paraissant moins sophistiquée que l'implant cochléaire.

Parmi les études ayant porté sur l'efficacité de l'amplification prothétique en fonction de l'âge auquel l'appareillage a été mis en œuvre, le travail de Markides (95) était le plus rigoureux. Le principal critère retenu par cet auteur pour caractériser l'impact de l'appareillage auditif sur le développement de l'enfant était l'intelligibilité de sa parole, c'est-à-dire l'aptitude à le comprendre quand il s'exprime verbalement (l'absence de contrôle audiophonatoire efficace chez les enfants déficients auditifs rend souvent difficile l'intelligibilité de leur parole, en particulier dans les surdités sévères, et bien évidemment dans les surdités profondes). La population étudiée était constituée de 153 enfants sourds prélinguaux, classés en 4 groupes selon l'âge auquel ils ont été appareillés : groupe A (n = 32) appareillé avant l'âge de 6 mois, groupe B (n = 32) appareillé entre 7 et 12 mois, groupe C (n = 38) appareillé entre 13 et 24 mois, et groupe D (n = 51) appareillé entre 25 et 36 mois. La proportion d'enfants dont la parole était facile ou assez facile à comprendre est passée de 48 % dans le groupe A à 9 % dans le groupe D, alors que la proportion d'enfants dont la parole était difficile ou impossible à comprendre était passée de 21 % dans le groupe A à 50 % dans le groupe D. L'effet de l'appareillage sur le développement du langage diminuait à mesure que sa mise en œuvre était tardive.

Une étude récente menée en Australie (96) n'a pas confirmé le rôle déterminant de l'âge au moment de l'appareillage auditif sur le développement du langage. La population étudiée (n = 80) était issue du registre des enfants appareillés avant l'âge de 4,5 ans dans un même bassin de vie (État de Victoria) au début des années 1990. Toutes les données prédictives (âge au diagnostic, perte auditive moyenne sur la meilleure oreille) ont été recueillies de manière prospective, avant l'appareillage. Les enfants ont été évalués après leur entrée à l'école, et une étude du développement cognitif a été systématiquement couplée à l'évaluation de leur langage par des chercheurs indépendants. Le

principal résultat de ce travail était que la qualité du langage à 7-8 ans était corrélée à l'importance de la perte auditive, mais pas à l'âge auquel les enfants ont été appareillés.

Ces résultats contradictoires démontrent le besoin d'autres études évaluant avec rigueur les effets de l'appareillage auditif à long terme.

— *Les implants cochléaires*

L'implantation cochléaire (IC) est une technique qui vise à redonner une perception auditive par stimulation directe des fibres du nerf auditif dans la cochlée.

Principe

L'implant est un transducteur qui transforme le signal acoustique en un signal électrique. Cette transduction est normalement effectuée par les cellules ciliées internes. En cas de surdité, le nombre de cellules ciliées peut être insuffisant pour pouvoir effectuer cette transduction, même avec l'amplification du signal mécanique par une prothèse auditive conventionnelle : l'implant va assurer cette transduction (97).

L'implant est composé de 2 parties :

- une partie externe « active » : le microphone capte les variations de pression sonore et le processeur vocal les convertit en ondes électriques. Les stimuli ainsi traités cheminent jusqu'à l'émetteur ou antenne ;
- la partie interne « passive » : les stimuli sont transférés de l'émetteur au récepteur par une liaison transcutanée permise par l'emploi de radiofréquence, puis sont véhiculés vers le porte-électrodes pour être délivrés aux électrodes situées dans la cochlée.

Performance des implants

Le rapport de l'Anaes de 1999 (4) a fait le point sur l'efficacité et la sécurité des implants cochléaires chez les enfants sourds profonds de naissance à partir de 2 rapports d'évaluation technologique produits par l'Andem (98) et par le Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec (CETS) (99).

Les bénéfices potentiels de l'implant cochléaire peuvent être les suivants :

- audition des sons environnants ;
- amélioration de la lecture labiale ;
- perception de la parole sans critère visuel ;
- soutien à la production de la parole ;
- acquisition du langage parlé.

Efficacité des implants cochléaires

Selon les rapports de l'Anaes et du CETS (4,99), l'évaluation de l'efficacité de l'implant cochléaire a été compliquée par l'hétérogénéité de la population des personnes sourdes ainsi que par la difficulté de choisir un critère d'efficacité pertinent. En retenant comme critère d'efficacité la « capacité de percevoir la parole sans indice visuel » (mesure la plus souvent utilisée dans la littérature), les enfants sourds de naissance ou devenus sourds avant l'acquisition du langage pouvaient tirer des bénéfices de l'implant cochléaire en termes de perception de la parole. Un recul plus important est nécessaire pour mesurer les résultats en matière d'acquisition du langage, d'équilibre psycho-affectif et

d'intégration scolaire et familiale : de 3 à 5 ans pour l'acquisition du langage et au moins 10 ans pour l'intégration scolaire.

L'évaluation des résultats chez un enfant implanté est complexe car le bénéfice attendu est fonction des capacités de perception des sons et de la parole, du niveau de communication familiale, du temps de port de l'implant, de l'intégration scolaire, et du vécu familial et personnel (99).

Une étude française (100) a analysé les résultats d'un groupe homogène de 40 sourds congénitaux implantés, d'âge moyen de 7 ans lors de la pose de l'implant, avec un recul de 4 à 6 ans. 75 % des enfants avaient une perception de bonne qualité avec identification parfaite de mots d'une liste connue. Vingt pour cent d'entre eux pouvaient suivre une conversation sans s'aider de lecture labiale. En ce qui concerne la production du langage, 50 % pouvaient faire des phrases simples à complexes, avec une bonne intelligibilité pour 30 % d'entre eux. L'intégration scolaire (milieu entendant) a été possible pour 60 % d'entre eux.

Des facteurs prédictifs de bons résultats cliniques ont été mis en évidence :

- l'âge : plus l'enfant est implanté jeune (avant 2-3 ans) (101-103), meilleure sera l'évolution ;
- l'existence d'une audition résiduelle ou la notion d'une surdité progressive (104).

L'efficacité des implants est donc variable et elle dépend de certains facteurs pronostiques. L'implantation cochléaire ne permettait pas à coup sûr d'« entendre » et de développer un langage. L'absence d'utilisation des informations auditives nouvelles peut entraîner alors un abandon progressif de l'appareil par l'enfant (jusqu'à 4,5 %) (105). L'implantation systématique de tout enfant sourd profond est donc à proscrire, et la décision d'implantation doit être guidée par un bilan préimplantation.

Sécurité des implants cochléaires

L'implantation cochléaire comporte les risques communs à toute chirurgie tels que ceux liés à l'anesthésie générale, et ceux spécifiques liés à l'introduction de l'implant.

Dans le rapport québécois du CETS (99), le taux de complications majeures était inférieur à 5 % (Québec) et comprenait la migration ou l'extrusion du récepteur ou du stimulateur, les pannes de l'appareil, la paralysie faciale et la méningite (106). Une étude récente (107) portant sur 4 265 enfants ayant reçu un implant cochléaire aux États-Unis de 1997 à 2002 et âgés de plus de 6 ans à l'âge d'implantation a montré que le risque de méningite persistait 2 ans après l'implantation. Douze cas de méningite à Pneumocoque ont été répertoriés (soit 30 fois l'incidence dans la population générale). Deux enfants en sont décédés. L'implant avec positionneur était responsable de la majorité des cas. La *Food and Drug Administration* a renforcé les recommandations de surveillance et de prévention au moyen de la vaccination antipneumococcique.

Parmi les complications mineures, la plus fréquente était la stimulation involontaire du nerf facial lors de l'activation des électrodes. Elle représentait moins de 1 % des implantations. Un autre type de complication est l'irréversibilité des conséquences de l'implantation qui peut également être considérée comme effet délétère car l'introduction du porte-électrodes dans la cochlée peut détruire définitivement les capacités de perception acoustique de cette dernière avec le risque de destruction des cellules ciliées résiduelles.

Indications des implants cochléaires

La décision de poser un implant cochléaire est prise en accord avec l'équipe d'implantation (chirurgien, médecin audiologiste ou phoniatre, orthophoniste, psychologue, audioprothésiste), la famille et le centre de rééducation. Cette décision a pour objectif de déterminer si l'implant peut laisser espérer une évolution meilleure qu'avec un appareillage conventionnel, et d'éliminer une contre-indication évidente (104).

Les critères déterminant les indications des implants ont fait l'objet d'un consensus américain en 1995 (108) :

- surdité profonde ou cophose bilatérale ;
- seuil prothétique supérieur ou égal à 60 dB ;
- seuil d'intelligibilité de mots en liste ouverte (liste de mots non limitative) inférieur à 30 % avec prothèses ;
- absence de contre-indication médicale ou radiologique ;
- âge inférieur à 10 ans (ou durée de privation auditive inférieure à 10 ans) ;
- mode d'éducation à prédominance orale ;
- motivation parentale et de l'enfant lorsqu'il est plus âgé.

Selon le rapport récent de l'*Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias* (AETS) (109), l'implant est en priorité proposé aux enfants atteints d'une surdité prélinguale bilatérale profonde sans gain prothétique sur le développement du langage, sans polyhandicap, sans anomalie radiologique de la cochlée et sans pathologie de l'oreille moyenne. La famille doit être motivée par le projet de pose d'un implant cochléaire, avec un désir d'éducation en mode à prédominance orale, ou global (oral et gestuel) chez le très jeune enfant. La famille doit avoir reçu une information préalable sur les principes de l'implant, les risques opératoires, les contraintes de rééducation et les limites des résultats.

Des expérimentations de pose d'implants cochléaires sont en cours dans d'autres situations cliniques : implantation précoce avant l'âge de 1 an (110-112), audition résiduelle (113), malformations de l'oreille interne (114,115), déficit associé (104).

Avis du groupe de travail

Selon les conclusions du PHRC national français de 2005 sur les implants cochléaires, les indications de l'IC ont été élargies :

- dans le cas d'une surdité profonde, l'implantation cochléaire est indiquée dès lors que le gain prothétique ne permet pas le développement du langage ;
- dans le cas d'une surdité sévère, l'implantation cochléaire est indiquée lorsque la discrimination est inférieure ou égale à 50 % lors de la réalisation de tests d'audiométrie vocale adaptés à l'âge de l'enfant. Les tests doivent être pratiqués à 60 dB, en champ libre, avec des prothèses bien adaptées ;
- le polyhandicap n'est plus une contre-indication.

IV.1.3. Analyse comparative de l'efficacité des méthodes de développement de la communication

Les parents doivent être bien informés afin de choisir la stratégie de développement de l'audition et de la communication qui convient à leur enfant. Ce choix par les parents doit se fonder sur des résultats scientifiques probants. Dans le but de déterminer l'efficacité des 4 approches (méthode auditive-orale, thérapie audio-verbale, langage gestuel et communication totale) d'usage courant auprès des enfants atteints de SPN, le *Chalmers Research Group* de la ville d'Ottawa a effectué un examen systématique des études portant sur les résultats de ces 4 options de développement de la communication (11). L'importante variabilité entre les études et les limites de conception et d'analyse des études n'ont pas permis d'établir l'efficacité comparative ou absolue d'aucune des 4 options de développement de la communication examinées. Le manque de preuves définitives ne signifie toutefois pas que ces options de développement de la communication sont inefficaces, mais plutôt que d'autres études s'imposent. La mise au point de mesures quantitatives du développement du langage parlé et du langage gestuel applicables aux nourrissons permettrait de faciliter les progrès dans ce domaine (11).

Analyse de la littérature

L'analyse de la littérature a montré que les modalités de prise en charge thérapeutique étaient peu décrites dans les études portant sur des programmes de dépistage de la SPN.

Deux principales philosophies ont comme objectif de développer les aptitudes de communication : l'oralisme et la méthode gestuelle.

L'oralisme cherche à développer les aptitudes du langage parlé.

La méthode gestuelle considère le langage des signes et les systèmes d'interprétation visuelle comme les langages naturels des personnes sourdes.

L'approche de communication totale combine des éléments des stratégies orale et gestuelle.

Les moyens de développement de l'audition et de la communication orale sont :

- **l'orthophonie et l'accompagnement familial.**

Les interventions orthophoniques précoces s'adressent à l'enfant et à ses parents afin de mettre en place des stratégies adaptées à la surdité. L'évaluation de l'efficacité de l'orthophonie chez les nourrissons dépistés est gênée par le manque d'outils de mesure quantitative du développement du langage parlé aisément applicables à cet âge ;

- **les prothèses auditives.**

Peu d'études ont évalué de manière prospective chez les enfants déficients auditifs l'efficacité de l'amplification prothétique en fonction de l'âge auquel l'appareillage a été mis en œuvre. Les résultats contradictoires démontrent le besoin d'autres études évaluant avec rigueur les effets de l'appareillage auditif à long terme, en tenant compte des différents degrés de perte auditive ;

Analyse de la littérature (suite)

- **les implants cochléaires.**

L'efficacité des implants cochléaires est variable et dépend de certains facteurs pronostiques, notamment l'âge de l'enfant au moment de l'implantation. La progression du langage oral chez les enfants implantés est plus rapide chez les enfants implantés avant l'âge de 2 ans.

Chez $\frac{3}{4}$ des enfants sourds congénitaux, les implants cochléaires peuvent améliorer la perception de la parole, et dans une moindre mesure la production du langage et l'intégration scolaire.

L'évaluation des résultats chez un enfant implanté est complexe car le bénéfice attendu est fonction des capacités de perception des sons et de la parole, du niveau de communication familiale, du temps de port de l'implant, de l'intégration scolaire, et du vécu familial et personnel.

Une revue systématique de la littérature n'a pas permis d'établir l'efficacité comparative ou absolue des 4 options de développement de la communication appliquées aux enfants dépistés (méthode auditive-orale, thérapie audio-verbale, langage gestuel et communication totale). Le manque de preuves définitives ne signifie toutefois pas que ces options de développement de la communication sont inefficaces, mais plutôt que d'autres études s'imposent. La mise au point de mesures quantitatives du développement du langage parlé et du langage gestuel adaptées aux nourrissons permettrait de faciliter les progrès dans ce domaine.

IV.2. Interventions précoces *versus* interventions tardives

Ce chapitre a pour objectif d'analyser si l'intervention précoce apporte de meilleurs résultats en termes d'acquisition de langage et de développement des capacités de communication, par rapport à une intervention tardive. Il reprend les résultats de l'analyse critique de la littérature de l'AHRQ publiée en 2001 (81), complétés de l'analyse d'une étude anglaise de 2006 (116).

langage à l'âge de 2 à 5 ans. L'évaluation a porté sur les capacités cognitives et sur le développement du langage dans son versant expressif et en compréhension au moyen de l'échelle validée *Minnesota Child Development Inventory* (MCDI). Cette échelle comporte des tests d'analyse du développement sous la forme « échec/réussite » et un questionnaire parental composé de 60 questions à réponse fermée « oui/non ». Le score moyen MCDI ajusté pour le langage dans son versant expressif et en compréhension était 15 à 20 points plus élevé dans les groupes d'enfants diagnostiqués et traités avant 6 mois en comparaison aux groupes diagnostiqués plus tard.

Dans toutes ces études d'observation, des facteurs de confusion ont pu être associés au diagnostic précoce et aux meilleurs résultats de langage : par exemple, le groupe traité précocement pouvait avoir bénéficié d'un engagement plus important de la famille ou d'un accès à de meilleurs hôpitaux. Toutes ces études ont rapporté un résultat intermédiaire - le développement du langage à l'âge préscolaire - plutôt que les résultats principaux, à savoir la communication et la fonction sociale et professionnelle à l'âge adulte. Aucune des études n'a concerné la population cible (les enfants qui seraient identifiés par un dépistage systématique, mais qui échapperaient à l'identification dans le cadre d'un dépistage sélectif à haut risque). Aucune des études n'a rapproché les traitements spécifiques des résultats, donc il est possible que les différences de développement du langage reflètent l'impact d'un simple composant de l'intervention plutôt que celui d'un plan de traitement complet.

L'ensemble des études avait plusieurs limites méthodologiques importantes. Les populations d'étude ont été composées d'échantillons sélectionnés. Les études ont comparé des enfants qui ont été diagnostiqués précocement et tardivement par des moyens autres qu'un dépistage systématique néonatal, plutôt que des enfants dont l'âge de diagnostic et l'inclusion auraient été décidés avant tout par le fait qu'ils soient ou non dépistés. Aucune des études n'avait des critères clairs d'inclusion, les évaluations n'ont pas été réalisées à l'aveugle et l'inclusion de l'ensemble des enfants reposait sur la possibilité d'une évaluation linguistique entre les âges de 2 à 5 ans. Cela pouvait introduire un biais : les enfants diagnostiqués précocement restés dans le programme auraient pu avoir de meilleurs résultats que les enfants diagnostiqués précocement qui n'étaient pas disponibles pour le suivi. En raison de ces limites, le biais de sélection pouvait avoir eu une influence sur la nature des résultats. Moeller (45) a constaté que l'engagement familial était un facteur important de développement linguistique. Puisque d'autres études n'ont pas été ajustées sur ce facteur, elles peuvent avoir surestimé l'association entre la précocité de l'inclusion et le développement linguistique. Aucune des études n'a fourni d'information sur les taux de perdus de vue ou d'abandons.

— *Étude de Kennedy*

Cette étude (116) a comparé rétrospectivement le langage dans ses versants réceptif (*Test for Reception of Grammar* et *British Picture Vocabulary Scale*) et expressif (*Renfrew Bus Story Test*), et le discours (analyse de la communication non verbale par le *Raven's Progressive Matrices Test*) chez 57 enfants dont la surdité avait été diagnostiquée avant ou à l'âge de 9 mois, et chez 63 enfants dont la surdité avait été diagnostiquée après l'âge de 9 mois. Une analyse des résultats a été faite selon que les enfants étaient nés ou non pendant une période où le dépistage de la SPN était systématique.

Cette étude était de meilleure qualité méthodologique que celles critiquées dans la revue de l'AHRQ :

- les investigateurs se sont assurés avant l'étude que l'effectif inclus permettait d'assurer une puissance statistique suffisante pour mettre en évidence une différence de résultats entre les 2 groupes ;
- les évaluations du langage ont été menées à l'aveugle par 2 investigateurs ;
- les résultats ont été ajustés en fonction de l'âge et du sexe des enfants, du degré de sévérité de la surdité, du niveau d'éducation maternel, de l'existence ou non d'autres maladies (déficits cognitifs, visuels, difficultés

Development Inventory. Deux scores ont été analysés par référence à l'âge chronologique de l'enfant : un score concernant le langage exprimé et un score concernant la compréhension du langage. Les résultats étaient significativement meilleurs dans le groupe pris en charge avant 6 mois.

L'étude de Yoshinaga-Itano *et al.* (117) a utilisé des mesures pertinentes et validées des résultats concernant le langage et elle a contrôlé plusieurs facteurs de confusion potentiellement importants. Les enfants dans le groupe diagnostiqué tardivement (après 6 mois) avaient plus de déficiences intellectuelles (56 % contre 29 %, $p < 0,001$), plus de déficits auditifs sévères ou profonds (46 % contre 34 %, NS) et utilisaient plus fréquemment la langue des signes (54 % contre 46 %, NS) ; leurs mères avaient atteint un niveau moins élevé dans leurs études au lycée (52 % n'ont pas fait d'études contre 43 %, NS). Les compétences linguistiques ont été évaluées à un âge plus avancé chez les enfants diagnostiqués tardivement que chez les enfants diagnostiqués précocement (56 % après 24 mois contre 44 % plus tôt, $p = 0,03$). Les facteurs de confusion n'ont pas été suffisamment contrôlés. Les données fournies dans l'étude étaient inadéquates pour déterminer le nombre de perdus de vue avant les évaluations et les évaluations n'ont pas été réalisées à l'aveugle.

Dans une étude de cohorte portant sur 112 enfants inscrits dans un programme de diagnostic précoce au Nebraska, Moeller (45) a constaté qu'après ajustement sur l'engagement de la famille, le degré de perte auditive et le quotient intellectuel non verbal, les enfants inclus diagnostiqués avant l'âge de 11 mois avaient un meilleur vocabulaire et des capacités de raisonnement supérieures à celles des enfants inclus à un âge plus tardif. L'étude a montré que le diagnostic précoce influait sur la qualité du vocabulaire à l'âge de 5 ans, mais à un degré moindre que l'engagement familial.

Les études d'Apuzzo et Yoshinaga-Itano (119), de Mayne *et al.* (120) et de Calderon et Naidu (121) ont utilisé une régression multiple, mais elles n'ont pas été ajustées sur le degré d'engagement familial. Pour cette raison, ces études ont probablement surestimé la force de l'association entre le diagnostic précoce et le développement linguistique.

Dans une série rétrospective de 80 enfants dans un programme d'intervention dans l'État de Washington (121), le diagnostic précoce a été associé à de meilleures compétences linguistiques à l'âge de 3 ans. La pertinence du dépistage néonatal était faible car seulement 9 sujets ont été inclus avant l'âge de 12 mois.

Mayne *et al.* (120) ont évalué les facteurs liés au développement du langage expressif dans un groupe de 113 enfants sourds et malentendants inscrits dans le programme CHIP. Ils ont constaté que le vocabulaire expressif était mieux acquis pour les âges plus avancés, ou lorsque le quotient intellectuel était augmenté, lorsque la surdité avait été diagnostiquée à l'âge de 6 mois et lorsque cette perte d'audition était isolée.

— *Étude de Kennedy*

Cette étude (116) a permis de montrer que la confirmation diagnostique de surdité à l'âge de 9 mois et une intervention précoce se sont accompagnées de meilleures capacités de langage réceptif et expressif à un âge moyen de 8 ans, qu'une confirmation diagnostique et une intervention thérapeutique après 9 mois. Cette différence de performances n'a pas été démontée pour le discours dont l'étude indirecte (interrogatoire des parents ou de professionnels)

a pu manquer de sensibilité.

Pour des raisons méthodologiques, cette étude n'a pas permis de montrer que le dépistage systématique de la SPN s'accompagnait de meilleures performances en termes de langage chez l'enfant scolarisé en primaire.

Analyse de la littérature

La littérature portant sur le bénéfice des interventions précoces en termes de développement des capacités de communication était de faible qualité méthodologique. Une seule des 9 études analysées a montré que la confirmation diagnostique et l'intervention précoce avant l'âge de 9 mois apportaient de meilleurs résultats en termes d'acquisition de langage, par rapport à une intervention tardive chez une moyenne d'enfants âgés 8 ans. Cette étude n'a pas permis de montrer que l'amélioration du langage était secondaire au dépistage systématique de la SPN.

L'évaluation de l'efficacité de la précocité de ces interventions est complexe car le bénéfice attendu est fonction de nombreuses variables dont l'accompagnement familial et le degré de gravité de la surdité. De plus, les outils de mesure quantitative du développement du langage parlé applicables aux nourrissons demandent à être développés.

Avis du groupe de travail

La faible qualité méthodologique des travaux est liée à la difficulté à mettre en œuvre des études méthodologiquement rigoureuses permettant de contrôler l'ensemble des facteurs de confusion.

Le groupe de travail considère comme établi le bénéfice de la prise en charge précoce.

Tableau 8. Études issues du *Colorado Home Intervention Program (CHIP)*.

Auteurs, année (qualité)	Sélection des sujets	Comparabilité des groupes identifiés précocement versus tardivement	Ajustement sur les facteurs de confusion	Résultats
Apuzzo et Yoshinaga-Itano, 1995 (119) (moyenne)	Échantillon non aléatoire de 69 nouveau-nés à haut risque diagnostiqués entre l'âge de 2 et 25 mois. Les enfants atteints de retard cognitif sévère ont été exclus.	Le groupe identifié tardivement avait plus de risque d'avoir une perte d'audition sévère à profonde (65 % contre 50 %). Aucun rapport des taux de perdus de vue ou de suivis.	ANOVA non ajusté en fonction du SSE, de la participation de la famille, ou d'autres facteurs confondants potentiels.	À l'âge de 40 mois, les nouveau-nés identifiés avant l'âge de 2 mois ont eu un meilleur score <i>Minnesota Child Development Inventory</i> (MCDI) pour le langage expressif ($p < 0,01$).
Yoshinaga-Itano et Apuzzo, 1998 (118) (faible)	Échantillon non aléatoire de 40 nouveau-nés à haut risque, divisé en 2 groupes : ceux identifiés et traités avant l'âge de 6 mois ($n = 15$) et ceux traités après 18 mois ($n = 25$). Les enfants atteints de retard cognitif sévère ont été exclus (QI < 60).	Le groupe identifié tardivement avait plus de risque d'avoir une perte auditive profonde (52 % contre 47 %). Aucun rapport des taux de perdus de vue ou de suivis.	Le type, la sévérité de la perte d'audition, la fonction cognitive, et d'autres incapacités ont été analysés par ANCOVAs, et non pas par régression multiple (aucun ajustement simultané pour des facteurs confondants multiples).	À 40 mois, les nouveau-nés identifiés avant l'âge de 6 mois avaient de meilleurs scores moyens ajustés de MCDI pour le langage expressif (81,1 contre 64,3, $p < 0,05$) et pour le langage réceptif (84,4 contre 70,1, $p < 0,05$).
Yoshinaga-Itano et Apuzzo, 1998 (faible)	Échantillon non aléatoire de 82 enfants âgés de 19 à 36 mois, atteints de surdité moyenne à profonde, séparé en 2 groupes : ceux identifiés avant l'âge de 6 mois ($n = 34$) et ceux identifiés entre l'âge de 7 et 18 mois ($n = 48$). Le groupe identifié précocement l'a été à partir d'un registre d'enfants à haut risque ; le groupe identifié plus tard était issu du système de soin habituel. Les enfants atteints de retard cognitif sévère ont été exclus (QI < 60).	Le groupe identifié tardivement avait plus de risque d'avoir une perte auditive profonde (77 % contre 42 %). Aucun rapport des taux de perdus de vue ou de suivis.	Le type, la sévérité de la perte d'audition, la fonction cognitive, et d'autres incapacités ont été analysés par ANCOVAs, et non pas par régression multiple (aucun ajustement simultané pour des facteurs confondants multiples).	À 26 mois, les nouveau-nés identifiés avant l'âge de 6 mois avaient de meilleurs scores moyens ajustés de MCDI pour le langage expressif (76,2 contre 56,6, $p = 0,001$), pour le langage réceptif (82,1 contre 58,3, $p = 0,002$), pour le vocabulaire réceptif (Mc Arthur CDI moyen ajusté) (200 contre 86,4, $p < 0,001$), et pour le vocabulaire expressif (117 contre 54, $p < 0,03$).
Yoshinaga-Itano et al., 1998 (117) (faible)	Échantillon non aléatoire de 150 enfants âgés de 13 à 36 mois atteints de surdité moyenne à profonde, séparé en 2 groupes : ceux identifiés avant ($n = 72$) ou après ($n = 78$) l'âge de 6 mois. Le nombre de nouveau-nés à faible risque et le rôle joué par le dépistage néonatal systématique de la surdité dans l'identification des sujets n'ont pas été décrits. Un biais de sélection est probable parce que le schéma d'étude a probablement exclu les nouveau-nés qui ont été diagnostiqués comme sourds mais qui n'ont pas participé au programme, ou qui y ont participé, mais ont été perdus durant le suivi.	À l'état de base, les groupes comparés différaient pour certaines caractéristiques démographiques et dans la proportion de sujets avec des troubles cognitifs et une surdité sévère à profonde (QC < 80, 29 % du groupe identifié précocement contre 56 % du groupe identifié plus tard ; 34 % du groupe identifié précocement atteints de surdité sévère à profonde contre 46 % du groupe identifié plus tard). Aucun rapport des taux de perdus de vue ou de suivis.	Stratification par QC (< 80 contre > 80). D'autres covariables (genre, appartenance à une minorité, niveau d'éducation maternel, assurance par le <i>Medicaid</i> , sévérité, mode de communication, d'autres incapacités) ont été examinées séparément par des ANCOVAs.	De 13 à 36 mois, le QL MCDI moyen ajusté pour le langage réceptif était plus élevé pour les enfants identifiés avant 6 mois (79,6 contre 64,6, $p < 0,001$). Le QL MCDI moyen ajusté pour le langage expressif était plus élevé pour les enfants identifiés précocement (78,3 contre 63,1, $p < 0,001$) ainsi que le langage total (79 contre 64, $p < 0,001$). Il n'y avait aucune différence de QL parmi les 4 niveaux d'âge d'identification dans le groupe identifié plus tard.
Yoshinaga-Itano et al., 2000 (122) (faible)	Des enfants nés dans un hôpital avec un programme de dépistage néonatal systématique de la surdité ($n = 25$) ont été comparés aux enfants nés dans un hôpital sans programme de dépistage néonatal systématique de la surdité ($n = 25$). Tous les sujets avaient été inclus dans le programme CHIP. L'éligibilité pour le groupe dépisté a été déterminée par la possibilité d'une évaluation des caractéristiques du langage. La	Le facteur était la naissance dans un hôpital avec un programme de dépistage néonatal systématique de la surdité, et non pas l'âge d'identification. Puisque les groupes provenaient de différents hôpitaux et à des moments différents, des facteurs autres que la participation à un programme de dépistage néonatal systématique de la	Appariement sur l'âge au moment de l'examen (9-59 mois), le degré de perte auditive (moyenne, modérée, modérément sévère, profonde), et le QC.	Les scores moyens pour le langage expressif, réceptif, et total étaient dans la normale pour le groupe dépisté et 18 à 21 points plus hauts ($p < 0,001$) que le groupe non dépisté (langage expressif 82,9 [ES 3,7] contre 62,1 [ES 4,3] ; langage réceptif 81,5 [ES 3,7] contre 66,8 [ES 4,0] ; langage total 82,2 [ES 3,3] contre 64,4 [ES

Auteurs, année (qualité)	Sélection des sujets	Comparabilité des groupes identifiés précocement versus tardivement	Ajustement sur les facteurs de confusion	Résultats
	création des groupes à l'étude et de la description des patients a limité les conclusions qui pourraient être tirées.	surdité pourraient avoir influencé les résultats. Le choix des sujets et l'évaluation des résultats n'étaient pas réalisés à l'aveugle, et ni le nombre de sujets exclus ni les raisons de l'exclusion n'ont été rapportés.		3,9]). Le développement du langage était dans la normale pour 56 % des effectifs du groupe dépisté par rapport à 24 % des effectifs du groupe non dépisté.
Mayne <i>et al.</i> , 2000 (120) (faible)	Échantillon non aléatoire de 113 enfants âgés de 24 à 73 mois, divisé en 2 groupes : ceux identifiés avant et après l'âge de 6 mois. Le nombre de nouveau-nés à faible risque et le rôle joué par le dépistage néonatal systématique de la surdité dans l'identification des sujets n'ont pas été décrits. La participation de l'échantillon à des études précédentes du programme CHIP n'a pas été rapportée.	Les comparaisons démographiques des groupes n'ont pas été rapportées. Aucun rapport des taux de perdus de vue ou de suivis.	Analyse de régression ajustée sur le degré de perte auditive, le mode de communication, d'autres incapacités, l'audition des parents, le quotient cognitif, l'éducation de la mère, l'appartenance ethnique, le SSE.	De 24 à 36 mois, l'âge au moment du diagnostic a expliqué 23 % de la variabilité des scores de langage expressif.

ANCOVA : analyse de la covariance ; ANOVA : analyse de la variance ; QC : quotient cognitif ; QD : quotient de développement ; QL : quotient linguistique ; ES : erreur standard ; SSE : statut socio-économique.

Tableau 9. Études issues d'autres programmes.

Auteurs, année (qualité)	Choix des sujets	Comparabilité des groupes identifiés précocement versus tardivement	Ajustement sur les facteurs de confusion	Résultats
Moeller, 2000 (45) (moyenne)	Échantillon non aléatoire de 112 enfants âgés de 5 ans qui ont été diagnostiqués précocement à Lincoln, Nebraska. Les enfants avec un QI non verbal < 70 et ceux qui n'ont pas participé au programme à l'âge de 5 ans ont été exclus. Le nombre de nouveau-nés à faible risque et le rôle joué par le dépistage néonatal systématique de la surdité dans l'identification des sujets n'ont pas été décrits. Des évaluations de résultats ont été faites avant et après l'intervention.	Non rapportée. Aucun rapport des taux de perdus de vue ou de suivis. Les enfants identifiés précocement pourraient risquer d'interrompre leur participation.	Analyse de régression multiple ajustée sur la participation de la famille, le degré de perte auditive et le QI non verbal.	À l'âge de 5 ans, la participation de la famille a représenté 57 % de la variabilité du vocabulaire et l'âge de l'inclusion a été responsable de 11,5 % de cette variabilité. Les scores moyens ajustés de vocabulaire et de raisonnement étaient dans la normale pour les enfants inclus avant 11 mois mais étaient inférieurs pour les enfants identifiés plus tard.
Calderon et Naidu, 2000 (121) (moyenne)	Cohorte de 80 enfants atteints de surdité profonde inclus dans le <i>Early Child Hearing Intervention</i> (ECHI) à Seattle, Washington. Les enfants atteints de retard de développement ont été exclus. Cohorte organisée selon 3 niveaux d'âge d'entrée dans le programme : < 1 an (n = 9), 12-24 mois (n = 39), > 24 mois (n = 32). La méthode d'échantillonnage n'est pas décrite, mais le schéma de l'étude a exclu les patients qui ont participé au programme mais n'ont pas reçu un diplôme.	Non rapportée. Le groupe diagnostiqué tardivement avait moins de surdités sévères à profondes (36 % contre 66 %). Taux global de perdus de vue non rapporté. Puisque le groupe diagnostiqué précocement était dans le programme plus longtemps, il avait un risque plus élevé d'interrompre sa participation à ce dernier, ainsi une différence dans le taux de perdus de vue est probable.	Contrôle du degré de perte auditive, du degré des incapacités qui étaient présentes à l'entrée dans le programme.	À 3 ans, l'âge à l'entrée dans le programme a expliqué 43,5 % de la variabilité en langage réceptif et 49 % de la variabilité en langage expressif. Les enfants traités avant 2 ans ont eu de meilleurs résultats que ceux traités après 2 ans. Seulement 3 enfants sont entrés dans le programme avant l'âge de 6 mois.

ANCOVA : analyse de la covariance ; ANOVA : analyse de la variance ; QC : quotient cognitif ; QD : quotient de développement ; QL : quotient linguistique ; ES : erreur standard ; SSE : statut socio-économique.

V. ÉFFICACITÉ ET SÉCURITÉ DU PROGRAMME DE DÉPISTAGE DE LA SPN

- L'efficacité du programme de dépistage sur la réduction de la mortalité ou la morbidité doit être prouvée par des essais contrôlés randomisés de haute qualité, ou faire l'objet d'un consensus international.
- Les avantages du programme de dépistage doivent dépasser les inconvénients (causés par le test, les procédures diagnostiques et les interventions).

Deux revues ont été utilisées pour synthétiser l'information portant sur l'efficacité et la sécurité du programme de dépistage de la SPN :

- la **revue de synthèse de l'Agency for Healthcare Research and Quality** (81). Elle a été élaborée à partir d'une analyse critique de la littérature internationale et était de bonne qualité méthodologique ;
- la **revue réalisée en 2005 par la Collaboration Cochrane** "*Universal neonatal hearing screening versus selective screening as part of the management of childhood deafness*" (123). Elle a été élaborée à partir d'une analyse critique de la littérature internationale, ainsi que par la consultation du registre central de la Cochrane sur les essais contrôlés, les rapports des agences d'évaluation technologique et les recommandations pour la pratique clinique.

V.1. Efficacité du dépistage

V.1.1. Gain en nombre de cas identifiés par un dépistage en population générale par rapport à un dépistage ciblé sur les enfants à haut risque de surdité

Aucune étude n'a comparé l'efficacité du dépistage néonatal en population générale à l'efficacité d'un programme de dépistage ciblé sur les enfants à haut risque de surdité.

L'identification précise des enfants à haut risque dans un dépistage ciblé est complexe. Les petits poids de naissance et les enfants ayant séjourné en USIN sont facilement identifiés, mais il n'est pas toujours possible de vérifier une histoire familiale de surdité ou l'existence d'une anomalie génétique avant la sortie de l'hôpital. Il est difficile de déterminer dans quelle mesure le dépistage néonatal systématique améliore l'efficacité diagnostique du dépistage compte tenu de l'incertitude concernant les capacités du dépistage ciblé.

Dans les 10 études analysées ayant inclus un total de 294 792 nouveau-nés (81), le dépistage a diagnostiqué 1 cas de SPN modérée à profonde :

- tous les 465 à 925 enfants dépistés ;
- tous les 779 à 2 794 enfants à faible risque dépistés ;
- tous les 86 à 208 enfants à haut risque dépistés.

Le dépistage dans une population d'enfants en bonne santé ou à faible risque a abouti à l'identification de :

- 5 des 27 enfants malentendants (18,5 %) dans l'étude Wessex (82) ;
- 7 des 22 enfants malentendants (32 %) dans l'étude de Whipps Cross (86) ;

- 8 des 15 enfants malentendants (53 %) dans l'étude de Hawaii (75) ;
 - 2 des 6 enfants malentendants (33 %) dans la Caroline du Nord (76).
- Dans l'ensemble des études américaines qui ont communiqué des résultats pour des groupes à faible risque et à haut risque, l'admission en USIN a permis de définir séparément la notion de « à haut risque ». Le programme de New York a examiné dans le détail les différences entre les enfants en bonne santé en maternité et les enfants admis en USIN (81).
- De manière générale, 1 sur 884 nouveau-nés dépistés avait une surdité bilatérale.
 - En USIN, où 90 % des bébés avaient d'autres facteurs de risque, 1 sur 125 avait une surdité.
 - En maternité, où 30 % des enfants avaient des facteurs de risque, 1 enfant sur 1 042 avait une surdité (29,124) (*tableau 10*).

V.1.2. Enfants ayant échappé au dépistage

Dans 5 programmes de dépistage (29,75,83,84,86), de 1 % à 4 % des nouveau-nés n'ont pas été testés. Dans l'étude Wessex (82), 17 % des nouveau-nés n'ont pas été testés pendant leur hospitalisation. La sortie précoce de la maternité ou le transfert de l'hôpital, la réalisation non systématique des tests de dépistage la nuit et les week-ends, les problèmes d'équipement sont les facteurs principaux limitant la couverture du programme de dépistage.

Les taux de diagnostic précoce pourraient augmenter dans le cadre d'un dépistage systématique chez les enfants à haut risque, en réduisant le taux d'enfants non testés à la maternité, et en augmentant la participation aux examens lors de la phase diagnostique. Une étude à New York (125) a comparé les taux d'enfants non testés chez les enfants admis en USIN et chez les enfants bien portants en maternité. Dans ces 8 hôpitaux, les taux en maternité étaient de 1 à 5 % et en USIN de 3,5 à 26 %. Malheureusement, il n'y a aucune donnée de comparaison pour déterminer si ces taux élevés d'enfants non testés en USIN étaient meilleurs ou plus mauvais que ceux des hôpitaux de New York qui ont utilisé le dépistage ciblé. Aucune donnée n'était disponible sur les taux relatifs d'enfants non testés entre le dépistage ciblé et le dépistage en population générale (enfants présumés bien portants mais qui ont une histoire familiale ou d'autres facteurs de risque cliniquement inapparents).

V.1.3. Participation au suivi post-dépistage

Dans les programmes de Hawaii (75) et Rhode Island (83), qui avaient la meilleure participation au suivi post-dépistage, 9 % et 13 % des enfants avec un dépistage initial positif n'ont pas eu de confirmation diagnostique. Ces 2 programmes avaient des systèmes informatisés performants de suivi du dépistage. D'autres programmes ont rapporté des effectifs plus importants de perdus de vue.

- Dans le programme de dépistage néonatal systématique du Texas (84), 68,5 % (1 224/1 787) des enfants identifiés par le dépistage ont eu leur diagnostic de SPN confirmé ; les 31,5 % restants ont été perdus de vue.
- Au Colorado, Mehl et Thomson (77) ont rapporté que 47,8 % (1 296/2 709) des enfants identifiés par le dépistage ont eu leur diagnostic de SPN confirmé.
- Dans le programme de New York (124), 72 % des enfants dépistés positivement ont eu une confirmation diagnostique ; le taux de diagnostics confirmés était de 76,3 % pour les enfants hospitalisés en USIN, et de

71,9 % pour les enfants bien-portants en maternité. Seulement 31 % des enfants n'ayant pas bénéficié d'un dépistage hospitalier ont été dépistés en consultation externe. Ce taux d'enfants dépistés secondairement était de 33,5 % chez les enfants admis en USIN, et de 24,3 % chez les enfants bien-portants de maternité.

Analyse de la littérature

Aucune étude n'a comparé l'efficacité du dépistage néonatal en population générale à l'efficacité d'un programme de dépistage ciblé sur les enfants à haut risque de surdité. Le gain en nombre de cas identifiés par un dépistage en population générale par rapport à un dépistage ciblé sur les enfants à haut risque de surdité n'est donc pas connu.

Dans la littérature analysée, de 1 % à 17 % des nouveau-nés n'ont pas été testés. La sortie précoce de la maternité ou le transfert de l'hôpital, la réalisation non systématique des tests de dépistage la nuit et les week-ends, les problèmes d'équipement sont les facteurs principaux limitant la couverture du programme de dépistage.

L'existence de perdus de vue entre la réalisation du test de dépistage et la confirmation diagnostique de la surdité (dont le taux est compris entre 12,8 et 52,2 % selon la qualité du réseau de soins de la petite enfance dans le pays considéré) montre l'importance de mettre en œuvre des mesures afin de réduire leur nombre, et de poursuivre le dépistage dans les mois qui suivent la sortie de la maternité ou de l'USIN.

Avis du groupe de travail

Le groupe de travail indique cependant que les enfants à haut risque de surdité ne sont pas tous hospitalisés en service de néonatalogie et que leur repérage en maternité pourrait donc s'avérer plus difficile. Cette restriction concerne en particulier les enfants aux antécédents familiaux plus ou moins nets et les formes récessives apparaissant souvent comme sporadiques.

La proportion de nouveau-nés non testés n'excède pas 8 % dans les études françaises en cours avec une organisation rigoureuse.

Tableau 10. Études portant sur l'efficacité du dépistage systématique de la surdité permanente néonatale (81).

Auteurs, année	Description (Évaluation de la qualité de l'étude)	Tests de dépistage	Nombre de dépistés/ taille de l'échantillon [% de dépistés]	Efficacité et nombre de cas à dépister pour trouver 1 cas de SPN bilatérale	Nombre de dépistages positifs (%) / Nombre de suivis / % de perdus de vue	Définition du risque élevé	Nombre de cas à faible risque identifiés/ dépistés Nombre de sujets qu'il a été nécessaire de dépister	Nombre de cas à haut risque identifiés/ dépistés Nombre de sujets qu'il a été nécessaire de dépister
Kennedy <i>et al.</i> , 1998 (82)	Étude contrôlée non randomisée dans 4 hôpitaux de 10/93 à 10/96 (bonne)	OEA suivies de PEAA	21 279/ 25 609 [83]	23/21 279 925	342 [1,6] NR NR	Critères du NIH ^(a)	7/19 555 2 794	20/1 724 86
Prieve et Stevens, 2000 (29)	<i>State-wide demonstration project</i> dans 7 centres de périnatalité, et 8 hôpitaux de New York (bonne)	OEA suivies d'OEA ou de PEAA à la naissance ; OEA, PEAA à 4-6 semaines (2 ^{de} étape)	69 766/ 71 922 [97]	49/69 736 1 422	4 699 [6,5 %] 1 ^{re} étape ^(b) 43,4	Enfants admis en USIN	33/NR 2 041 ^(c)	52/NR 208 ^(c)
Vohr <i>et al.</i> , 2001 (30)	Cohorte constituée par 8 maternités de Rhode Island de 1/93 à 12/96 (moyenne)	OEA suivies de PEAA (enfants à haut risque) OEA et PEAA à 2-6 semaines (enfants à bas risque)	52 659/ 53 121 [99]	79/52 659 666 ^(c)	5 397 [10,2 %] 1 ^{re} étape 677 (1,3 %) 2 ^{de} étape 4 575 15,2	Enfants admis en USIN	61/47 529 779 ^(d)	50/5 130 103 ^(d)
Finitzo <i>et al.</i> , 1998 (84)	Cohorte constituée par 9 hôpitaux texans de 1/94 à 6/97 (moyenne)	PEAA ou OEA à la naissance suivies soit de PEAA soit d'OEA à 1-8 semaines	52 508/ 54 228 [97]	20/17 105 855 ^{(c) (e)}	1 787 [3,4 %] 1 224 31,5	NR	NR	NR
Barsky-Firkser et Sun, 1997 (85)	Séries du <i>Saint Barnabas Medical Center</i> , New Jersey 1/93 à 12/95 (moyenne)	PEAA par des audiologistes (en une seule étape)	15 749/ 16 229 [97]	NR	485 [3,1 %] NR NR	Enfants admis en USIN	29/14 014 483	23/1 735 75
Watkin, 1996 (86)	Séries du <i>Whipps Cross Hospital</i> , Angleterre (moyenne)	OEA suivies d'OEA et de PEAA durant les 4 premières semaines	11 606/ 14 353 [81]	19/11 606 755	337 [2,9 %] 290 14	Facteurs de risque et/ou enfants admis en USIN	7/22	13/NR
Mehl et Thomson, 1998 (77)	Cohorte constituée par 26 hôpitaux du Colorado de 1992 à 1996 (moyenne)	19 PEAA, 1 OEA, 6 PEAA dans le suivi du dépistage non rapportés	41 796/ NR	NR	2 709 [6,5 %] 1 296 52,2	NR	NR	NR
Aidan <i>et al.</i> , 1999 (87)	Séries hospitalières à Paris, France, d'enfants normaux en maternité (faible)	OEA dans les 48 heures ; OEA dans les 4 premières semaines	1 421/ 1 727 [82]	2/1 421 711	238 [16,7 %] 123 48,3	Hypoxémie, hyperbilirubinémie, histoire familiale	2/1 421 711	NR

Auteurs, année	Description (Évaluation de la qualité de l'étude)	Tests de dépistage	Nombre de dépistés/ taille de l'échantillon [% de dépistés]	Efficacité et nombre de cas à dépister pour trouver 1 cas de SPN bilatérale	Nombre de dépistages positifs (%)/Nombre de suivis/% de perdus de vue	Définition du risque élevé	Nombre de cas à faible risque identifiés/ dépistés Nombre de sujets qu'il a été nécessaire de dépister	Nombre de cas à haut risque identifiés/ dépistés Nombre de sujets qu'il a été nécessaire de dépister
Clemens <i>et al.</i> , 2000 (76)	Séries hospitalières en Caroline du Nord (<i>Women's Hospital of Greensboro</i>) de 7/98 à 6/99 (faible)	PEAA suivis par retest en cas d'échec (étape 1a) ou PEAA (étape 1b) ; PEAA en externe et PEATC (étape 2)	5 010/ 5 034 [99,5]	NR	103/5 054 85 17,5	Enfants admis en USIN	NR	4/454 114
Mason et Herrmann, 1998 (75)	Séries d'enfants nés à Kaiser, Honolulu, de 3/92 à 2/97 (faible)	PEAA	10 372/ 10 773 [96]	12/10 372 864	415 [4.0 %] 362 12.8	Enfants admis en USIN	5/8 971 1794	7/1 401 200

^a NIH, *National Institutes of Health Consensus Development Conference* ;

^b a rapporté des taux différents pour les perdus de vue et les échecs ;

^c a inclus des surdités moyennes bilatérales ;

^d a inclus des surdités unilatérales ;

^e données rapportées pour 1996 seulement.

V.1.4. Impact de la précocité du diagnostic et du traitement des enfants dépistés

Le nombre d'enfants atteints de SPN et diagnostiqués précocement est un indicateur du bénéfice apporté par un dépistage systématique. Les taux de diagnostic et de traitement précoces reflètent la qualité de communication entre l'hôpital où a lieu le dépistage, l'équipe médicale et paramédicale qui assurera le traitement de l'enfant. Ces facteurs sont aussi importants pour le succès d'un programme de dépistage que le taux de couverture du dépistage et sa fiabilité. Des études devraient permettre d'identifier les moyens mis en œuvre pour réduire les délais entre l'identification d'un enfant par le dépistage et la confirmation diagnostique de la SPN, et entre le diagnostic et le traitement.

- L'étude Wessex (82) a comparé les résultats obtenus par un dépistage systématique à ceux observés en l'absence de dépistage, dans 2 groupes de nouveau-nés suivis par un *health visitor distraction test* à l'âge de 8 mois. Chez les enfants atteints de surdité modérée à profonde, le dépistage systématique a augmenté les taux de prise en charge des enfants par un audiologiste à l'âge de 6 mois (augmentation de 62 pour 100 000 ; $IC_{95\%} = 19 - 105/100\ 000$; $p = 0,006$). Le dépistage a augmenté significativement le taux de confirmation diagnostique et de prise en charge à l'âge de 10 mois. Treize des 23 enfants dépistés (57 %) atteints de surdité modérée ou sévère ont eu leur diagnostic confirmé à 10 mois, tandis que chez les enfants n'ayant pas bénéficié d'un dépistage, seulement 2 des 14 (14 %) enfants ayant des troubles de l'audition ont été identifiés.
- Kennedy *et al.* (88) ont publié en août 2005 une étude du suivi à 8 ans d'une cohorte de 25 609 nouveau-nés qui avait été incluse dans l'étude Wessex (82). L'objectif était de vérifier si le programme de dépistage avait augmenté le taux d'identification de vrais cas de surdité chez les enfants âgés de 7-9 ans qui avaient été adressés précocement pour confirmation diagnostique. La proportion d'enfants adressés avant l'âge de 6 mois pour une confirmation diagnostique était passée de 31 % (enfants sourds nés durant la période sans dépistage systématique) à 71 %

(enfants sourds nés durant la période avec dépistage systématique) : différence de 43 %, IC_{95 %} = 19-60 (*tableau 11*). Les auteurs ont conclu que le dépistage systématique de la surdité conduisait à une confirmation diagnostique plus précoce.

Tableau 11. Nombre de cas de surdité bilatérale \geq 40 dB HL à l'âge de 7-9 ans chez des enfants nés pendant des périodes avec et sans dépistage néonatal systématique, par niveau de risque, source d'adressage et âge d'adressage pour confirmation diagnostique.

	Période avec dépistage systématique de la surdité (n = 25 609)				Période sans dépistage systématique de la surdité (n = 28 172)			
	Modéré	Sévère	Profond	Total	Modéré	Sévère	Profond	Total
Niveau de risque								
<i>USIN</i>								
Faible risque	3	1	..	4	2	1	..	3
Risque élevé	4	2	2	8	2	..	5	7
<i>Maternité</i>								
Faible risque	4	1	2	7	7	4	6	17
Risque élevé	7	5	..	12	4	1	3	8
Origine de l'adressage pour diagnostic								
Dépistage néonatal	12	8	2	22	/	/	/	/
Dépistage par HVDT	2	..	1	3	7	1	4	12
Autre	4	1	1	6	8	5	10	23
Âge d'adressage pour le diagnostic (mois)								
< 6	12	8	3	23	4	2	5	11
6-9	3	-	1	4	5	1	5	11
> 9	3	1	..	4	6	3	4	13
Total	18	9	4	31	15	6	14	35

V.1.5. Dans quelle mesure le bénéfice global dans l'étude Wessex (82) pouvait être attribué au dépistage d'enfants à faible risque?

Dans l'étude Wessex (82), 5 des 27 enfants atteints de surdité bilatérale modérée à profonde diagnostiqués pendant les périodes de dépistage systématique n'avaient aucun facteur de risque et avaient séjourné en maternité.

- Dans ce groupe à faible risque, 1 sur 3 597 enfants dépistés avait une SPN bilatérale modérée à profonde.
- 59 % (16/27) des nouveau-nés ayant une SPN confirmée, nés pendant les périodes de dépistage néonatal systématique, ont été diagnostiqués avant l'âge de 10 mois.

Les auteurs n'ont pas communiqué le nombre de cas à faible risque diagnostiqués avant cet âge, mais si 59 % d'entre eux l'avaient été, le nombre d'enfants qu'il serait nécessaire de dépister pour détecter 1 enfant à faible risque avant 10 mois serait de 7 216.

- Onze enfants ayant une SPN confirmée étaient issus d'USIN et 16 cas de la maternité.
- Parmi ces 16 cas, 5 n'avaient aucun facteur de risque de SPN et 11 avaient au

moins un facteur de risque (histoire familiale, infection périnatale, anomalies anatomiques, asphyxie à la naissance, anomalie chromosomique, ou transfusion sanguine).

Le rendement du programme de dépistage (combinant les enfants à faible risque et à haut risque) était de 1 cas confirmé sur les 2 713 enfants dépistés. Le dépistage sélectif aurait identifié 11 cas en USIN et n'aurait pas identifié les 5 cas d'enfants bien portants en maternité qui n'avaient aucun facteur de risque. Il est impossible de déterminer le nombre d'enfants qui auraient été identifiés par un dépistage ciblé chez les 11 enfants bien portants qui avaient des facteurs de risque.

V.1.6. Impact du dépistage sur l'âge moyen des enfants lors du test de confirmation diagnostique

L'âge auquel le diagnostic a été posé dans les études de dépistage était considérablement plus précoce que celui observé dans une enquête nationale conduite avant que le dépistage de la SPN soit systématique (32) : l'âge moyen au moment du diagnostic était de 13 mois pour des enfants atteints de SPN sévère ou profonde, et de 17 mois pour ceux atteints de SPN faible à modérée. La validité de ces comparaisons était limitée parce que les évaluations menées sur des programmes de dépistage ont exclu les enfants qui, bien que dépistés positifs, pourraient avoir échappé dans le cadre du suivi post-dépistage à la confirmation diagnostique ou au traitement (absence d'analyse en intention de traiter). Ces cas ont été inclus à tort dans les enquêtes portant sur les retards de prises en charge dans le cadre de soins courants (hors programme de dépistage), expliquant en partie que l'âge moyen au moment du diagnostic était plus précoce en présence d'un dépistage qu'en son absence.

Pendant les 4 ans de dépistage néonatal systématique à Rhode Island (83), l'âge moyen de diagnostic de la perte d'audition a diminué de 13,3 mois au début à 5,7 mois lors de la 4^e année.

Dans l'étude de Hawaii (75), l'âge moyen de diagnostic de perte d'audition et du recours à une aide auditive a diminué et la proportion d'enfants dépistés systématiquement à la naissance avait augmenté.

V.1.7. Impact du dépistage sur l'âge moyen des enfants au moment de la prise en charge thérapeutique

Quatre des 8 études d'observation ont communiqué l'âge moyen au moment du traitement.

- Pour l'adaptation à l'aide auditive, l'âge moyen dans les 3 études américaines était respectivement de 5,7 mois (83), 5,8 mois (75), et 7,5 mois (29).
- Dans l'étude de Whipps Cross (86) menée au Royaume-Uni, l'âge moyen était de 4,2 mois pour les enfants qui avaient une perte auditive profonde et de 13,8 mois pour les enfants qui avaient une perte auditive modérée.

Aucune de ces évaluations n'a inclus les enfants qui, bien que dépistés positifs, n'ont pas eu de confirmation diagnostique, ni de traitement (ils n'ont pas été pris en compte par une analyse en intention de traiter). Aucune des études n'a communiqué d'information sur le succès technique de l'aide auditive.

Une étude de dépistage systématique (124) a communiqué la proportion d'enfants à faible risque atteints de surdité modérée à sévère ayant bénéficié d'une prothèse auditive ou incluse dans des programmes de développement du langage oral à l'âge de 6 mois. La médiane des âges lors de la mise en place d'une aide auditive était plus précoce pour les enfants séjournant en maternité que pour les enfants hospitalisés en

USIN, plus précoce pour les enfants à faible risque que pour les enfants à haut risque, et pour ceux atteints de surdité sévère/profonde que pour ceux atteints de surdité moyenne/modérée.

Analyse de la littérature

Le dépistage systématique avant la sortie de la maternité favorise le repérage des enfants sourds congénitaux et augmente les possibilités de diagnostic et de traitement avant l'âge de 6 mois.

V.1.8. Impact du dépistage sur l'amélioration des compétences linguistiques et de communication

Aucune étude contrôlée prospective n'a porté sur l'éventuelle amélioration chez des nouveau-nés dépistés de l'acquisition du langage ou du développement éducatif (*tableaux 8 et 9*).

Une étude de cohorte (122) a comparé l'acquisition du langage chez des enfants sourds qui ont eu un dépistage systématique néonatal et chez des enfants appartenant à un groupe non dépisté. Tous les enfants inclus dans l'étude étaient des participants au *Colorado Home Intervention Program* (les listes d'enfants participants ont été communiquées au directeur du *Colorado Newborn Hearing Screening Program*, qui a identifié les enfants nés après 1996 dans un hôpital qui pratiquait le dépistage systématique et qui n'avaient pas de retard intellectuel significatif). Un groupe d'enfants non dépistés nés après 1992 (n = 25) a été choisi dans des hôpitaux sans programme de dépistage néonatal systématique, après appariement sur le degré de perte auditive (léger, modéré, modéré-sévère, profond), le quotient intellectuel et l'âge au moment des évaluations du langage. Les 2 groupes étaient semblables concernant le sexe, l'appartenance ethnique, la présence de déficits multiples, le mode de communication, l'éducation et l'âge.

Les compétences linguistiques ont été mesurées en utilisant un instrument validé, le *Minnesota Child Development Inventory*, et en évaluant des mots de vocabulaire utilisés pendant un échange enfant-parent enregistré sur un magnétoscope.

- les enfants classés dans le 25^e percentile dans le groupe dépisté avaient acquis un nombre plus important de mots (80 mots) que les enfants classés dans le 75^e centile dans le groupe non dépisté (50 mots).
- Au 75^e percentile le groupe d'enfants dépistés avait acquis plus de 500 mots en comparaison aux 50 mots acquis par les enfants classés dans le 75^e mais non dépistés.
- Le score moyen pour le langage expressif, réceptif et total était normal pour le groupe dépisté et de 18 à 21 points plus haut (p < 0,001) que le celui du groupe non dépisté, dont les scores témoignaient d'un retard de langage.
- Le développement du langage était dans la normale pour 56 % des enfants du groupe dépisté contre 24 % des enfants du groupe non dépisté.
- Un retard de développement du langage était observé chez 24 % des enfants du groupe dépisté contre 68 % des enfants du groupe non dépisté.

Cette étude est la seule qui ait comparé les résultats en termes d'acquisition du langage d'un groupe d'enfants dépistés à ceux d'un groupe d'enfants non dépistés. Elle a utilisé des mesures pertinentes et validées d'acquisition du langage, avec contrôle de plusieurs facteurs de confusion, et l'analyse des résultats était proche d'une analyse en intention de traiter. Cependant, l'étude était de faible qualité méthodologique car :

- l'évaluation des résultats n'a pas été faite en aveugle (l'examineur pouvait savoir ou non si le patient avait été diagnostiqué après dépistage) ;
- la sélection des enfants n'a pas été clairement réalisée à l'aveugle et les résultats en termes d'acquisition du langage et de degré de performance scolaire n'ont pas été mesurés à long terme ;
- les groupes dépistés et non dépistés ont été constitués à partir d'hôpitaux différents et à des périodes différentes. Il est possible que la qualité des soins dispensés aux enfants du groupe dépisté ait été meilleure que celle des enfants du groupe non dépisté ;
- l'éligibilité des enfants inclus a été définie en fonction de la possibilité d'évaluation des résultats en termes d'acquisition du langage à l'âge de 2 à 4 ans et les cas ont été sélectionnés parmi les participants au *Colorado Home Intervention Program* (CHIP) plutôt que parmi la population générale ;
- la proportion de perdus de vue n'a pas été enregistrée. Parce que les enfants du groupe non dépisté ont été diagnostiqués à des âges plus tardifs, ils ont eu moins le temps de bénéficier du programme que ceux du groupe dépisté, identifiés depuis le début.

En conclusion, à l'issue de son analyse critique de la littérature publiée entre 1966 et 2003, **la Collaboration Cochrane** a conclu que l'efficacité à long terme du dépistage néonatal de la SPN n'avait pas été établie (123).

Analyse de la littérature

La faible qualité méthodologique de la littérature analysée n'a pas permis de montrer que le dépistage systématique améliorerait l'acquisition du langage et les capacités de communication.

Avis du groupe de travail

La faible qualité méthodologique des travaux publiés s'explique par la complexité d'élaboration d'une étude suffisamment puissante et capable de contrôler l'ensemble des facteurs de confusion, afin de mettre en évidence une amélioration de l'acquisition du langage et des capacités de communication secondaire au dépistage systématique de la SPN.

Le groupe de travail considère que le dépistage néonatal a un impact positif sur l'acquisition du langage et les capacités de communication.

V.2. Sécurité du dépistage

V.2.1. Effets défavorables du dépistage néonatal précoce systématique

Le bénéfice net du dépistage s'apprécie en retranchant des bénéfices les effets défavorables. Pour n'importe quel programme de dépistage, des résultats de tests faux positifs peuvent engendrer des effets défavorables.

Parmi les effets défavorables potentiellement sérieux du dépistage de la SPN, on note l'incompréhension et l'inquiétude parentale. Aucune étude ayant évalué l'effet d'un résultat de test faux positif sur la relation enfant-parents n'a été identifiée par la recherche documentaire.

- Dans l'étude Wessex (82), une mesure indirecte a été faite sur l'inquiétude des parents et les attitudes envers le bébé 2 à 12 mois après le dépistage. Les parents dont les bébés ont été dépistés avaient une inquiétude et des attitudes semblables à celles des parents du groupe non dépisté. Cependant, avant que le dépistage n'ait été effectué, les parents du groupe dépisté ont reçu une information sur les bénéfices du diagnostic précoce et ils avaient donné leur consentement éclairé pour le dépistage.
- Une enquête menée chez des parents dont les enfants ont participé à un programme de dépistage systématique néonatal à l'hôpital de Whipps Cross au Royaume-Uni (126) a montré que 97 % des mères ont estimé que le dépistage était avantageux et 1 % ont déclaré être très inquiétées par le dépistage. Parmi le groupe de parents dont les enfants ont été dépistés positivement et qui ont eu un test diagnostique de confirmation, 3,5 % ont déclaré qu'ils ont été très inquiétés ; le degré de satisfaction vis-à-vis du dépistage est resté élevé.
- Clemens *et al.* (76) ont examiné 49 mères d'enfants bien portants qui n'ont pas participé au dépistage hospitalier mais qui ont été dépistés secondairement en consultation externe par PEAA (faux positifs). Deux enfants ont eu un test complémentaire avant d'être diagnostiqués comme entendant normalement.
 - 8 % des mères ont dit qu'elles se sont comportées différemment envers leur enfant (par exemple en parlant plus fort ou en battant des mains).
 - 14 % ont déclaré une « inquiétude durable » après le second test.
 - 14 % des parents d'enfants « faux positifs » ont approuvé le dépistage néonatal systématique.
- Dans une enquête (127) à l'hôpital régional de Logan dans l'Utah (n = 169), 98 % des parents ont affirmé qu'ils étaient d'accord pour que leur enfant bénéficie d'un dépistage de la SPN, 95 % acceptaient que leur enfant soit dépisté même si le dépistage était positif, et 85 % ont estimé que l'inquiétude causée par un résultat positif du test de dépistage serait compensée par les bénéfices d'un diagnostic précoce. Les parents paraissaient donc favorables au dépistage systématique de la SPN.

V.2.2. Effets défavorables d'un traitement précoce

Les effets défavorables d'un traitement précoce ont été inégalement étudiés. Différentes positions morales et philosophiques ont jeté la controverse sur les interventions précoces. Les arguments favorables à une intervention précoce reposent sur la théorie dominante de développement du langage, fondée sur l'idée que l'audition précoce est un précurseur important du développement linguistique. Un point de vue opposé a été exprimé dans la littérature qui estime que, pendant la petite enfance, la communication non verbale, l'attention respectueuse, les expériences partagées et la compréhension mutuelle sont des précurseurs plus importants de développement linguistique que l'écoute du discours et la formation des sons.

Comme il n'existe aucun essai randomisé comparant des stratégies de prise en charge différentes, il est impossible d'évaluer le bien-fondé de ces théories.

Analyse de la littérature

L'augmentation de l'anxiété parentale consécutive au dépistage néonatal de la SPN était variable selon les études. L'existence de faux positifs pouvait s'accompagner d'une anxiété parentale significative et durable.

Aucune étude n'a évalué l'effet de l'anxiété parentale ou d'un changement de comportement parental sur le développement de l'enfant ou sur la qualité de la relation parent-enfant.

Avis du groupe de travail

On ne peut éviter l'anxiété de la famille lors de l'annonce du diagnostic de SPN quel que soit l'âge de l'enfant.

L'anxiété liée au déficit peut, avec l'appui des professionnels, être minimisée, et avoir un bénéfice dans la relation à l'enfant, mais pour les parents, elle ne disparaît jamais.

Les répercussions psychologiques éventuelles de l'annonce d'un test positif doivent être connues. Cette annonce doit s'accompagner de mesures visant à prévenir une éventuelle dysharmonie interactive mère-enfant.

Un PHRC mené au CHRU d'Amiens depuis 2001 a comparé 2 stratégies de dépistage précoce et systématique de la surdité par les oto-émissions acoustiques provoquées ; l'une en période postnatale en maternité, l'autre à distance, 2 mois après la sortie de l'enfant.

Le retentissement psychologique d'un résultat positif au test de dépistage a été évalué selon le moment où il a été réalisé : à la maternité (1^{re} stratégie) ou 2 mois après la naissance de l'enfant (2^e stratégie). Les indicateurs retenus étaient le niveau d'anxiété maternelle ainsi que la qualité de la relation mère-enfant. La mesure a été réalisée par un psychologue au cours de 2 entretiens semi-directifs qui ont permis de compléter plusieurs échelles validées :

- l'échelle MADRS (*Montgomery Asberg Depression Rating Scale*, 1979) qui explore plusieurs dimensions de la dépression du *post-partum* ;
- l'échelle d'anxiété réalisée à partir de certains items du questionnaire EPDS (*Edinburgh postnatal scale depression*, J. Cox, 1987) ainsi que certains items de l'autoquestionnaire de Kennerley (Kennerley et Gath, 1989) ;
- et l'échelle d'interaction qui explore les dimensions visuelle, physique, psychique et sociale de la relation mère-enfant.

La population totale de l'étude était constituée de 118 couples mère-enfant : 60 pour la 1^{re} stratégie et 58 pour la seconde. Tous les enfants inclus étaient nés au terme d'une grossesse normale, à terme et par voie basse. Ils étaient indemnes de tous facteurs de risque de surdité et avaient un test négatif de dépistage pour les autres maladies recherchées en période néonatale.

Les résultats de cette étude seront publiés lors du premier semestre 2007.

VI. ÉVALUATION MÉDICO-ÉCONOMIQUE DU DÉPISTAGE

Le dépistage organisé se justifie lorsqu'il offre un rapport coût-efficacité avantageux relativement à une situation de référence (absence de dépistage ou diagnostic en pratique courante) et au regard de ce que le financeur est disposé à payer pour privilégier cette intervention de santé.

L'évaluation économique des programmes de dépistage consiste à identifier, évaluer et comparer les coûts de mise en œuvre des programmes et leurs conséquences attendues en termes de diagnostic puis de prise en charge de la surdité. Elle permet notamment d'opérer des choix entre différentes stratégies pertinentes et constitue un outil d'aide à la décision.

VI.1. Littérature disponible

VI.1.1. Rapport Anaes de 1999

L'analyse économique de l'Anaes publiée en 1999 (4) avait pour objectif de faire un état des lieux de la littérature économique concernant le dépistage des nourrissons par les oto-émissions acoustiques (OEA). Les études économiques analysées comparaient différentes stratégies de dépistage entre elles, la stratégie « absence de dépistage » n'étant pas retenue. Il apparaissait que le coût par nourrisson dépisté du dépistage systématique de la surdité par les OEA n'était pas prohibitif au regard d'autres programmes de dépistage néonataux.

VI.1.2. Sélection des études

Seules les études postérieures au rapport Anaes de 1999 (4), publiées avant mai 2005 et proposant un programme de dépistage fondé sur ou incluant les potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAA), ont été retenues². Onze études ont été sélectionnées. L'évaluation économique des programmes de dépistage systématique de la surdité était d'origine étrangère. Elle reposait sur des études coût-efficacité, une étude de coût, une revue de la littérature et sur des modèles décisionnels théoriques. Ces modèles³ sont des simplifications de la réalité et décrivent les conséquences des différentes stratégies.

Les critères de sélection des études ont été les suivants :

- date de publication : depuis 1998 ;
- tests diagnostiques : potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAA) ;
- perspective identifiée ;
- présentation détaillée des coûts mesurés et de leurs sources.

Les 11 études sélectionnées en première approche (30,75,77,90,131-137) comparaient des stratégies de dépistage systématique de la surdité fondées sur ou incluant les PEAA à des stratégies fondées sur les oto-émissions acoustiques ou à des stratégies de dépistage ciblé (*tableau 12*).

² Une recherche bibliographique complémentaire couvrant la période mai 2005-novembre 2006 a été effectuée postérieurement à l'analyse développée dans la présente partie du rapport. Elle a permis d'intenfer 3 études supplémentaires entrant dans le champ de l'évaluation (128-130). Leurs principales conclusions allant dans le même sens que les éléments développés ci-après, elles n'ont pas été incluses dans l'analyse.

³ La modélisation est utilisée dans les analyses économiques pour obtenir des données qui ne peuvent ou n'ont pas été mesurées ou pour une extrapolation dans le temps ou sur une population.

Neuf études étaient des études coût-efficacité, dont 5 modélisations (77,132,133,137), une étude était une étude de coût (90) et la dernière une revue de la littérature (131). Une étude était hollandaise (133), une canadienne (136) et les 9 autres américaines. Une seule étude (132) incluait la stratégie « absence de dépistage », qui correspondait à l'identification des cas de SPN en pratique courante en l'absence de programme de dépistage. Trois études ne concernaient que les nouveau-nés en bonne santé (exclusion des nouveau-nés en soins intensifs) (30,133,135). Les stratégies de dépistage ciblé concernaient les seuls nouveau-nés séjournant en USIN (132) ou la population des nouveau-nés séjournant en USIN et ceux présentant une histoire familiale de surdité (137). Les stratégies mises en place dans les études avaient pour objectif de dépister les surdités bilatérales (2 études) (132,137) ou les surdités unilatérales et/ou bilatérales, *i.e.* 2 oreilles testées (5 études) (75,77,90,133,136). Le type de surdité dépistée n'était pas précisé dans l'étude de Vohr *et al.* (30).

Tableau 12. Caractéristiques des études sélectionnées.

Auteurs, année	Pays	Type d'étude	Stratégies comparées et tests diagnostiques	Population
Baroch, 2003 (131)	États-Unis	Revue	3 stratégies de dépistage systématique : PEAA vs OEA vs (OEA + PEAA)	Nouveau-nés en bonne santé
Keren <i>et al.</i> , 2002 (132)	États-Unis	Modèle C/E	Dépistage systématique (OEA + PEAA) vs dépistage ciblé vs pas de dépistage	Tous nouveau-nés
Lemons <i>et al.</i> , 2002 (90)	États-Unis	Étude de coût	Dépistage systématique avec PEAA vs dépistage systématique avec OEA	Tous nouveau-nés
Boshuizen <i>et al.</i> , 2001 (133)	Pays-Bas	Modèle C/E	Dépistage systématique avec les PEAA vs dépistage systématique avec les OEA	Tous nouveau-nés (excepté nouveaux nés en soins intensifs)
Cox et Toro, 2001 (134)	États-Unis	C/E	Dépistage systématique (DPOEA + PEAA)	Tous nouveau-nés
Messner <i>et al.</i> , 2001 (135)	États-Unis	C/E	Dépistage systématique avec PEAA	Nouveau-nés en bonne santé
Vohr <i>et al.</i> , 2001 (30)	États-Unis	C/E	3 stratégies de dépistage systématique : PEAA vs OEA vs (OEA + PEAA)	Nouveau-nés en bonne santé
Dort <i>et al.</i> , 2000 (136)	Canada	C/E	3 stratégies de dépistage systématique : PEAA vs DPOEA vs OEA	Tous nouveau-nés
Kemper et Downs, 2000 (137)	États-Unis	Modèle C/E	Dépistage systématique (OEA + PEAA) vs dépistage ciblé	Tous nouveau-nés
Mason et Herrmann, 1998 (75)	États-Unis	C/E	Dépistage systématique (PEAA)	Tous nouveau-nés
Mehl and Thomson, 1998 (77)	États-Unis	Modèle C/E	Dépistage systématique (PEAA et/ou OEA)	Tous nouveau-nés

C/E : coût/efficacité - DPOEA = OEA par distorsion.

VI.1.3. Validité interne

La qualité des études était globalement satisfaisante excepté pour les études de Baroch (131), Cox et Toro (134) ainsi que Messner *et al.* (135). La revue de Baroch (131) consistait en une revue non systématique de la littérature reprenant les résultats des études de Vohr *et al.* (30) et Keren *et al.* (132). La crédibilité des résultats des études de Cox et Toro (134) et de Messner *et al.* (135) était affaiblie par leur caractère non comparatif, non transparent sur les sources de données de coût et par l'absence d'analyse de sensibilité. Les résultats de ces 3 études (131,134,135) ne seront pas rapportés plus avant.

Dans les études analysées, les procédures de confirmation diagnostique après un test de dépistage positif n'étaient pas ou étaient insuffisamment décrites.

La méthodologie était appropriée aux objectifs poursuivis, les méthodes et sources de données étaient transparentes pour les 8 autres études (30,75,77,90,132,133,136,137).

Les principaux indicateurs de coûts et de résultats des études étaient :

- les coûts totaux des programmes, les coûts pré et post-sortie de la maternité ;
- les coûts par enfant dépisté, les coûts par enfant ayant eu une confirmation diagnostique ;
- le taux d'enfants adressés pour confirmation diagnostique, le nombre d'enfants diagnostiqués, le nombre de faux positifs.

Dans l'étude à long terme (132), l'évaluation reposait à la fois sur des données de la littérature et l'avis d'un panel d'experts pour les critères finaux d'évaluation. Les données de la littérature étaient relatives à des évaluations de programmes de dépistage en place ou expérimentaux pour ce qui concernait :

- la part d'enfants non atteints de SPN parmi ceux adressés pour confirmation diagnostique ;
- la part des enfants diagnostiqués avant l'âge de 6 mois et la part des enfants atteints de SPN et bénéficiant d'une intervention avant l'âge de 1 an, qu'un dépistage systématique néonatal de la SPN soit en place ou non.

Les avis d'experts concernaient les proportions d'enfants ayant des capacités linguistiques normales au moment de la scolarisation, que ces enfants aient été pris en charge précocement ou non [score supérieur à 80 sur l'échelle LQ (*Language Quotient*) qui mesure le niveau de compréhension auditive, d'expression orale, de lecture et d'écriture].

Les perspectives adoptées dans les évaluations étaient celles de la société (1 étude) (132), de l'hôpital (2 études) (77,136) ou du financeur (5 études) (30,75,90,133,137).

VI.2. Résultats

Les conclusions et principaux résultats des études sont rappelés dans le *tableau 13*. Sur les 8 études sélectionnées, 6 étaient comparatives.

Parmi ces 6 études, 4 concluaient en faveur d'un dépistage systématique fondé sur les PEAA seuls et/ou incluant les PEAA (90,132,136,137), une étude concluait en faveur des oto-émissions acoustiques (133) et la dernière concluait à l'équivalence des stratégies en termes de rapport coût-efficacité (30).

Les 2 études non comparatives indiquaient qu'un dépistage fondé sur les PEAA avait un rapport coût-efficacité comparable aux dépistages néonataux en place (75,77). Trois (77,133,137) des 4 modélisations (77,132,133,137) consistaient en des évaluations du

dépistage systématique à court terme tant du point de vue des coûts (coût de la phase de test et coût de la phase de confirmation diagnostique) que des indicateurs de résultats (nombre d'enfants testés, nombre de cas diagnostiqués, faux positifs, etc.). Seul le modèle de Keren *et al.* (132) se proposait de réaliser à la fois une évaluation à court et à long terme, c'est-à-dire allant jusqu'à l'estimation des bénéfices économiques du dépistage sur la vie entière. Les indicateurs de résultats (âge au diagnostic, proportion d'enfants pris en charge avant 1 an, impact en termes de capacités de communication ou linguistiques) permettaient en outre de comparer les stratégies à une stratégie correspondant à une absence de dépistage. La principale limite de cette étude résidait dans le fait que les bénéfices à long terme en fonction de la précocité de l'intervention étaient fondés sur des avis d'experts. Cette étude concluait en faveur du dépistage systématique fondé sur les OEA et les PEAA.

VI.3. Validité externe des études

VI.3.1. Comparaison des coûts en fonction des pays

Toutes les études ont été menées avec les éléments de coûts des pays concernés : le Canada (136), les États-Unis (30,75,77,90,132,134,137) et les Pays-Bas (133). Les coûts engendrés lors de la phase de test du dépistage, qu'ils soient hospitaliers (avant la sortie de la maternité) ou ambulatoires (dans le cas de l'étude hollandaise (133) où le retour à domicile après accouchement est très précoce [16 h après la naissance]), lors de la phase de confirmation diagnostique, ainsi que les coûts de prise en charge (orthophonique, implants cochléaires, prothèse auditive, etc.) sont différents d'un pays à l'autre. Ces différences rendent les résultats difficilement comparables pour un même indicateur (coût/enfant dépisté par exemple) et non directement applicables au contexte français.

VI.3.2. Organisation des systèmes de santé

Les divergences dans l'organisation des systèmes de soins limitent la transposition des résultats, notamment en ce qui concerne l'accès à la population à dépister et les coûts supportés par le financeur. Dans l'étude de Boshuizen *et al.* (133) le dépistage était envisagé à domicile ou dans des structures hospitalières en consultation externe. Les modalités découlaient directement de la situation particulière des Pays-Bas tant sur un plan organisationnel (sortie de la maternité 16 h après l'accouchement ou accouchement à domicile) que géographique (distances courtes). Ce contexte ne correspond pas au contexte français. Aux États-Unis et au Canada, les stratégies de dépistage étudiées avaient pour cadre les maternités. Cette situation correspondrait à la situation française où la sortie s'effectue entre 3 et 5 jours après l'accouchement. Les modalités de réalisation des PEAA ainsi que le caractère « captif » de la population à dépister rendent applicables à la France les stratégies de dépistage telles qu'elles sont envisagées dans les études américaines et dans l'étude canadienne.

Tableau 13. Résultats et conclusion des études économiques sélectionnées.

Auteurs, année Pays	Stratégies Population Type de surdité	Principaux résultats	Conclusion
Keren et al., 2002 (132) États-Unis	Systématique (OEA + PEAA) vs ciblé vs pas de dépistage Tous nouveau-nés Surdité bilatérale modérée à profonde	Résultats pour une cohorte de 80 000 naissances : - Nombre d'enfants sourds diagnostiqués avant 6 mois : 30 (absence de dépistage), 66 (dépistage ciblé), 99 (dépistage systématique par OEA + PEAA) - Coûts totaux (court terme) : 69 200 US\$ (abs. de dépistage), 671 200 US\$ (ciblé), [2 122 700 US\$ (OEA + PEAA) - Coût/enfant diagnostiqué avant 6 mois : 2 300 US\$ (abs. de dépistage), 10 100 US\$ (ciblé), 21 400 US\$ (OEA + PEAA) - Long terme : économies totales par rapport à l'absence de dépistage : 1 460 200 US\$ (ciblé), 872 300 US\$ (OEA + PEAA)	Les coûts marginaux associés à la détection d'un cas supplémentaire de surdité bilatérale profonde avant 6 mois avec un dépistage (ciblé ou systématique) par rapport à l'absence de dépistage sont comparables à ceux des programmes de dépistage en place. À court terme, le dépistage systématique a un rapport C/E comparable aux autres dépistages en place (ce rapport peut être amélioré par l'augmentation du taux de suivi). À long terme, c'est la stratégie qui présente le meilleur rapport C/E (dominante) <i>versus</i> le dépistage ciblé et l'absence de dépistage.
Lemons et al., 2002 (90) États-Unis	Systématique : PEAA vs OEA Tous nouveau- nés Surdité unilatérale ou bilatérale	- Coûts en personnel significativement supérieurs avec les OEA par rapport aux PEAA - Coûts de mise en place des programmes (personnel, matériel, fournitures) équivalents - Coûts post-sortie de la maternité supérieurs avec les OEA par rapport aux PEAA - Coûts totaux/enfant testé : 58,07 US\$ (OEA) vs 45,85 US\$ (PEAA)	Le dépistage par les PEAA est la stratégie préférée car elle est la moins coûteuse, a le taux d'enfants adressés pour confirmation diagnostique le plus bas et sa courbe d'apprentissage pour atteindre des résultats de routine est plus rapide
Boshuizen et al., 2001 (133) Pays-Bas	Systématique : PEAA vs OEA Tous nouveau-nés (excepté nouveau-nés en soins intensifs) Surdité unilatérale ou bilatérale	- Un dépistage en 3 étapes est plus C/E qu'un dépistage en 2 étapes (diminution du taux de référés et augmentation de la PPV) - Le coût/enfant identifié avec les PEAA est de 39 € [20-57] vs 25 € [14,4-35,6] avec les OEA, bien que la spécificité des PEAA soit meilleure ce qui entraîne une diminution des coûts de la phase de confirmation diagnostique - Le coût supplémentaire pour détecter un cas de surdité unilatérale (par rapport au dépistage de la surdité bilatérale) est compris entre 1 500 et 4 000 € - Les données ne permettent pas de préférer une localisation à une autre (à domicile ou à l'hôpital)	Un dépistage en 3 étapes par les OEA est recommandé.
Vohr et al., 2001 (30) États-Unis	Systématique : PEAA vs OEA vs (OEA + PEAA) Nouveau-nés en bonne santé Type de surdité non précisé	Résultats pour 1 500 naissances (US\$) : - Coût pré-sortie de la maternité : 38 137 (PEAA) vs 24 668 (OEA) vs 35 257 (PEAA + OEA) - Coût pré-sortie de la maternité/enfant dépisté : 25,42 (PEAA) vs 16,45 (OEA) vs 23,50 (PEAA + OEA) - Coût total de dépistage : 49 215 (PEAA) vs 43 041 (OEA) vs 49 582 (PEAA + OEA) - Coût total/enfant dépisté : 32,81 (PEAA) vs 28,68 (OEA) vs 33,05 (PEAA + OEA) - Coût/enfant diagnostiqué : 16 405 (PEAA) vs 14 347 (OEA) vs 16 528 (PEAA + OEA)	Les 3 stratégies ont des ratios coût/cas diagnostiqués équivalents car, si le coût de réalisation des PEAA est très supérieur à celui des OEA, sa spécificité est plus grande que celle des OEA (taux d'enfants adressés pour confirmation diagnostique significativement plus bas (3,21 % (PEAA) vs 6,5 % (OEA)).

Tableau 13 (suite). Résultats et conclusion des études économiques sélectionnées.

Auteurs, année Pays	Stratégies Population Type de surdité	Principaux résultats	Conclusion
Dort et al., 2000 (136) Canada	Systématique : PEAA vs DPOEA vs OEA Tous nouveau-nés Surdité unilatérale ou bilatérale	Coût par enfant dépisté (sur 1 000 naissances) : - 25.55 can \$ (PEAA) vs 12.89 can \$ (DPOEA) vs 15.70 can \$ (OEA)	Les PEAA constituent le test le plus précis de dépistage mais également le plus coûteux
Kemper et Downs, 2000 (137) États-Unis	Systématique (OEA + PEAA) vs ciblé Tous nouveau-nés Surdité bilatérale	Résultats pour 100 000 naissances, PEAA vs dépistage ciblé nouveau-nés à risque : - Nombre de cas : 86 (PEAA) vs 51 (ciblé) - Faux positifs : 320 (PEAA) vs 16 (ciblé) - Coût total : 1 005 millions US\$ (PEAA) vs 159 millions US\$ (ciblé) - Coût/cas diagnostiqué : 11 680 US\$ (PEAA) vs 3 120 US\$ (ciblé) - Rapport C/E incrémental : 23 930 US\$ (PEAA vs ciblé) - VPP : 21 % (PEAA) vs 76 % (ciblé)	Le dépistage systématique par les PEAA est supérieur au dépistage ciblé en termes de cas identifiés mais : - la probabilité qu'un enfant adressé pour une confirmation diagnostique soit atteint de surdité n'est que de 21 % - passer d'un dépistage ciblé à un dépistage systématique coûte 23 930 US\$ pour chaque nouveau cas identifié.
Mason et Herrman, 1998 (75) États-Unis	Systématique (PEAA) Tous nouveaux nés Surdité unilatérale et bilatérale	Coût du dépistage (10 372 naissances sur 5 ans) : - Coût total : 179 000 US\$ - Coût/enfant testé : 17 US\$ - Coût total (y.c diagnostique) : - Coût total : 266 300 US\$ - Coût/enfant diagnostiqué (surdité bilatérale) : 17 750 US\$ - Nombre de cas diagnostiqués : 15	Le dépistage par les PEAA est coût-efficace par rapport aux dépistages déjà en place et compte tenu des coûts engendrés pour la société par chaque cas dépisté tardivement.
Mehl and Thomson, 1998 (77) États-Unis	PEAA et/ou OEA Tous nouveau-nés Surdité unilatérale et bilatérale	- Coût/enfant dépisté : 25 US\$ [18,3-25,6] - Coût/enfant diagnostiqué : 9 600 US\$ (surdité unilatérale) et 12 300 US\$ (surdité bilatérale) - VPP : 19 %, faux positifs : 2 %	Le coût par cas diagnostiqué est inférieur à ceux des dépistages néonataux en place compte tenu de la prévalence de la surdité congénitale. Une extrapolation, à partir de données régionales en coûts réels, montre qu'un programme est rentable (économies pour le système) à partir de la 10 ^e année de mise en place (les coûts évités sont > coût du dépistage).

VI.4. Conclusion

VI.4. Conclusion

Une seule étude concluait en faveur des OEA (133). Elle concernait les Pays-Bas et n'était pas applicable au contexte français. Les conclusions des autres études analysées convergeaient en faveur d'un dépistage systématique fondé sur les PEAA seuls ou incluant les PEAA (stratégie préférée ou au moins équivalente). Les données suggéraient que, à court terme, si les coûts engendrés lors de la phase de dépistage étaient supérieurs, la stratégie fondée sur les PEAA était moins coûteuse lorsque les coûts liés à la phase diagnostique étaient considérés du fait d'un plus faible taux d'enfants adressés pour confirmation diagnostique. Ce bénéfice a également un retentissement sur le plan psychologique qui n'a pas été évalué dans les études. À long terme, une étude de bonne qualité méthodologique indiquait qu'un dépistage incluant les PEAA était la stratégie dominante (efficacité supérieure à un coût inférieur) par rapport à un dépistage systématique fondé sur l'association des OAE et des PEAA, à un dépistage ciblé sur les nouveau-nés à risque ou par rapport à une absence de dépistage.

Analyse de la littérature

Les conclusions des études médico-économiques internationales convergent en faveur d'un dépistage systématique incluant les PEAA. Aucune étude ayant évalué l'efficacité clinique et économique de programmes de dépistage systématique de la surdité en France n'a été identifiée. La réalité des bénéfices d'une stratégie de dépistage systématique fondée sur les seuls PEAA dans le contexte français reste à évaluer.

VII. MODÉLISATION DES STRATÉGIES DE DÉPISTAGE

Le recours aux modèles de simulation est particulièrement justifié pour l'évaluation des actions de dépistage :

- des difficultés d'ordre méthodologique ou pratique peuvent rendre difficilement concevable la réalisation d'études sur le terrain, en particulier lorsque la durée de l'histoire naturelle de la maladie est prolongée ;
- l'évaluation d'un programme de dépistage doit être pluridimensionnelle car sa mise en œuvre pose des problèmes d'ordre médical et psychologique pour l'individu, et économiques pour la société.

VII.1. Définition et objectifs d'une modélisation

VII.1.1. Définition

La modélisation est une représentation de la réalité du (ou des) phénomène(s) observé(s). Cette représentation peut prendre des formes diverses. Elle peut également atteindre un niveau de complexité élevé ou, au contraire, être tout à fait simple. Sur ce point, il faut garder à l'esprit les 2 contraintes antagonistes de la modélisation :

- la représentativité du modèle : le modèle utilisé doit posséder une capacité suffisante à rendre compte de la réalité ;
- l'applicabilité du modèle : la capacité du modèle à être appliqué, c'est-à-dire à être confronté à la réalité par l'intermédiaire des données qui ont été recueillies sur cette réalité.

Représentativité et applicabilité sont en concurrence : plus un modèle est représentatif (et donc complexe), moins il est applicable en raison du détail de données nécessaire.

VII.1.2. Objectifs de la modélisation

— *Synthétiser l'information provenant de différentes sources*

Un programme de dépistage est une action de santé complexe dont le succès dépend de plusieurs déterminants. La démarche consiste alors à intégrer les résultats d'études épidémiologiques partielles : études sur la faisabilité et l'acceptabilité de la procédure du dépistage, sur la validité des tests de dépistage, sur l'efficacité des thérapeutiques selon le stade évolutif de la maladie, mais aussi études des conséquences économiques (analyse de décision médico-économique).

— *Prise en compte de l'incertitude sur les modalités du dépistage*

Dans les cas où subsistent d'importantes incertitudes quant à l'efficacité du dépistage et à ses modalités les plus appropriées, la modélisation peut contribuer à clarifier les conditions et hypothèses minimales à valider pour justifier l'expérimentation à grande échelle d'une stratégie de dépistage.

— *Prise en compte de l'incertitude sur les paramètres du modèle*

Il est possible d'intégrer l'évolution de l'efficacité des tests et des thérapeutiques, de tenir compte des caractéristiques de la population cible pour transposer les résultats à d'autres populations et d'introduire une dimension temporelle, ce qui est fondamental pour une maladie aux conséquences différées de plusieurs années. Il faut cependant, en tout état de cause, disposer de données sur les différents points essentiels déterminant l'efficacité d'un programme de dépistage.

VII.2. Évaluation de stratégies de dépistage systématique dans le contexte français

L'objectif est ici de proposer une modélisation de court terme des coûts et bénéfices d'un programme français de dépistage systématique néonatal de la surdité, c'est à dire jusqu'à la phase de confirmation diagnostique. Il n'est en effet pas possible, compte tenu des données françaises disponibles en 2006, de réaliser une évaluation à plus long terme, c'est-à-dire d'évaluer l'impact des stratégies de dépistage sur les capacités linguistiques et/ou de communication de l'enfant. Une telle modélisation suppose de disposer de données nationales (avec ou en l'absence d'un dépistage néonatal) sur les proportions d'enfants sourds diagnostiqués précocement, bénéficiant d'une prise en charge thérapeutique précoce, ainsi que de données sur l'efficacité des interventions selon qu'elles ont été tardives ou non.

Des données de court terme permettront, toutefois, de servir de point de référence et/ou de comparaison aux résultats collectés sur le terrain des programmes expérimentaux dans le cadre de l'évaluation *a posteriori* de ces programmes.

VII.2.1. Présentation du modèle

— *Objectif*

Mener une évaluation comparative :

- d'une stratégie de dépistage systématique de la surdité permanente bilatérale chez les nouveau-nés fondée sur les PEAA ;
- d'une stratégie de dépistage systématique de la surdité permanente bilatérale chez les nouveau-nés fondée sur les OEAA pour les nouveau-nés non à risque et sur les PEAA pour les nouveau-nés à risque ;
- et d'une stratégie de dépistage systématique de la surdité permanente bilatérale fondée sur les PEAA et ciblée sur les nouveau-nés à risque (stratégie de référence).

— *Ratio coût-efficacité*

L'analyse coût-efficacité compare le coût nécessaire à la mise en œuvre d'un programme de dépistage (coût exprimé en unités monétaires) à son efficacité médicale (efficacité exprimée en unités physiques). Elle est synthétisée sous forme d'un ratio coût-efficacité. L'indicateur retenu dans cette analyse est le coût par cas diagnostiqué.

— *Analyse des coûts*

L'analyse des coûts a été effectuée du point de vue du promoteur du dépistage. Les coûts directs de court terme, incluant les coûts liés à la phase de dépistage en maternité et les coûts liés à la phase de confirmation diagnostique, ont été pris en compte. Les coûts directs de long terme, coûts des traitements et de prise en charge, ainsi que les éventuelles économies induites par l'instauration d'un traitement précoce, n'ont pas été inclus. Les coûts indirects, tels que les pertes de revenus et les coûts de transports induits pour les parents par le dépistage et/ou la confirmation diagnostique, n'ont pas été pris en compte. Ils sont vraisemblablement de faible importance dans le cadre d'un dépistage à la maternité : les populations concernées sont sur place (mères et enfants), les mères sont en congé maternité, seuls des coûts de transports au moment de la confirmation diagnostique pourraient être évalués.

— *Efficacité*

L'efficacité des stratégies de dépistage est évaluée par le nombre de cas dépistés pour lesquels la confirmation diagnostique a été établie, *i.e.* nombre de cas diagnostiqués de surdité permanente bilatérale (indicateur d'efficacité principal). Le nombre de faux positifs (non-confirmation diagnostique), le nombre de cas non dépistés, le nombre de perdus de vue ont également été estimés (indicateurs d'efficacité secondaire).

— *Stratégie de référence*

L'évaluation des trois stratégies retenues devrait s'effectuer par rapport à une stratégie de référence conforme à la pratique courante française, c'est-à-dire l'absence de dépistage. Toutefois, l'absence de dépistage conduit à une identification tardive des cas de surdité, ce qui ne permet pas de comparer cette stratégie avec des stratégies de dépistage précoce (indicateurs d'efficacité différents). La stratégie de référence retenue a été la stratégie de dépistage ciblé des nouveau-nés à risque bien que cette stratégie soit imparfaitement mise en œuvre en France (dépistage systématique non organisé et non exhaustif sur l'ensemble des établissements français). Le groupe de travail a choisi de retenir la population des nouveau-nés hospitalisés en unité de soins intensifs néonataux (USIN) et les seuls PEAA pour le dépistage ciblé.

— *Description du modèle*

Le modèle est basé sur un arbre de décision (graphique 1).

La phase de dépistage inclut un premier test de dépistage (PEAA ou OEAA selon les stratégies et les populations) avec un éventuel second test (par le même test) en cas de résultat positif. La stratégie de dépistage consistant à tester dans un premier temps les nouveau-nés par les OEAA et dans un second temps en cas de test positif par les PEAA n'a pas été modélisée (données insuffisantes). À l'issue de l'étape de dépistage, les nouveau-nés dépistés positivement sont orientés vers la phase de confirmation diagnostique, fondée *a minima* sur un PEATC et 2 audiométries comportementales (les explorations complémentaires visant à établir un diagnostic complet de surdité n'ont pas été incluses). À chaque étape de l'arbre de décision, les nouveau-nés peuvent être perdus de vue.

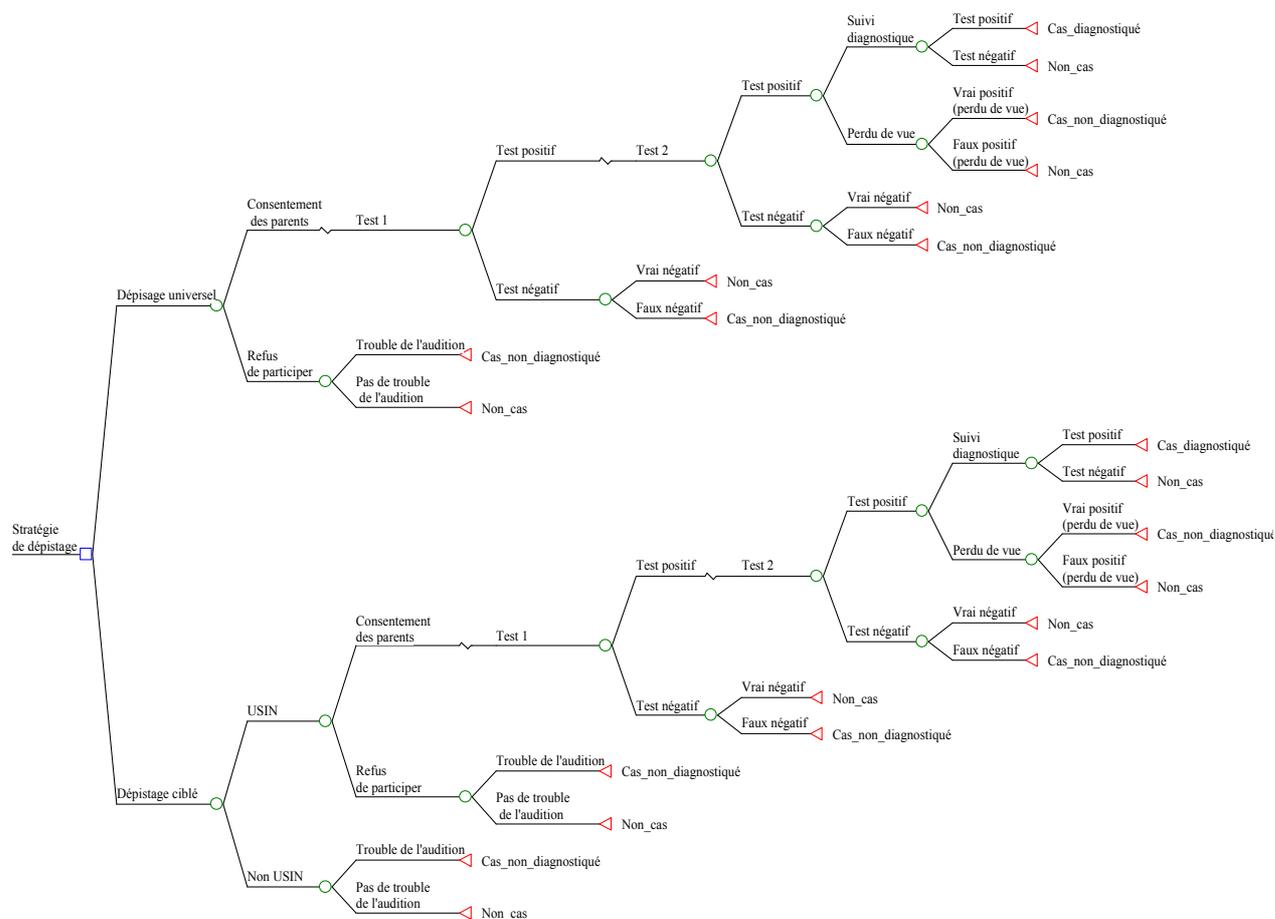
Le dépistage systématique concerne tous les nouveau-nés tandis que le dépistage ciblé ne concerne que la cohorte d'enfants séjournant en USIN.

Quelle que soit la stratégie de dépistage, les nouveau-nés ayant séjourné en USIN sont testés avec les PEAA afin de pouvoir identifier les neuropathies auditives plus fréquentes dans ce sous-groupe à risque.

L'analyse est basée sur une cohorte de nouveau-nés nés en France (total des naissances annuelles, France entière).

Les simulations ont été réalisées avec les logiciels DATA Professional (*TreeAge Software Inc, Williamstown, Mass, États-Unis*) et Microsoft Excel 2000.

Afin de tester la robustesse du modèle et d'identifier les zones importantes d'incertitudes, des analyses de sensibilité ont été conduites sur l'ensemble des paramètres du modèle.

Graphique 1. Arbre de décision – modèle d'évaluation des stratégies de dépistage systématique et ciblé (court terme) en France.

Note : possibilité de perdus de vue entre le test 1 et le test 2 non représentée dans le graphique.

VII.2.2. Hypothèses

Dans les stratégies de dépistage systématique, les taux de participation au dépistage ne dépendaient pas du test utilisé : ils étaient identiques quel que soit le test de dépistage retenu.

La probabilité d'atteinte de surdité des nouveau-nés dont les parents refusaient le dépistage était supérieure à la prévalence en population générale de la surdité (majoration du risque d'être atteint en cas de refus de consentement⁴).

Le second test de dépistage avait lieu avant la sortie de la maternité des nouveau-nés afin de minorer le taux de perdus de vue entre le 1^{er} et le 2^d test de dépistage.

En France, les durées de séjour à la maternité permettent la réalisation de 2 tests de dépistage par OEAA (durées moyennes de séjour au moins supérieures ou égales à 3 jours).

⁴ Cette hypothèse a été vérifiée dans une étude récente (88) impliquant un suivi à long terme de nouveau-nés dépistés au Royaume-Uni. En effet, Kennedy *et al.* (88) ont évalué la prévalence de la surdité dans la population refusant le dépistage à 1,6 pour 1 000 contre environ 1,2 pour 1 000 en population générale.

Les taux de perdus de vue (entre les 2 tests de dépistage et entre la sortie de la maternité et la phase de confirmation diagnostique) ont été supposés indépendants du test de dépistage utilisé dans la stratégie. Les taux de perdus de vue étaient donc identiques quel que soit le test de dépistage retenu (PEAA ou OEAA).

Les probabilités d'être atteint de surdité pour les nouveau-nés perdus de vue (entre les 2 phases du dépistage ou après la sortie de la maternité) ont été supposées identiques à celles des nouveau-nés non perdus de vue (pas majoration du risque d'atteinte).

Le taux de faux négatifs des OEAP était faible mais non nul.

Le taux de faux négatifs des PEAA a été supposé égal à zéro dans la stratégie de dépistage systématique et dans la stratégie de dépistage ciblé sur les nouveau-nés à risque.

Il a été supposé que le taux de participation des nouveau-nés à risque (stratégie de dépistage ciblé) était inférieur à celui des nouveau-nés non à risque (dépistage systématique) compte tenu de leur moins bon état de santé (comorbidités associées ou déficits associés, difficultés de réalisation du test, concentration sur la gestion du risque vital, etc.).

Il a été fait l'hypothèse que les taux de perdus de vue entre les 2 tests de dépistage et entre la phase de dépistage et la phase de confirmation diagnostique chez les nouveau-nés à risque étaient identiques aux taux de perdus de vue retenus dans les stratégies de dépistage systématique.

Chez les nouveau-nés à risque, la probabilité que le diagnostic de surdité soit établi après 2 PEAA positifs a été supposée supérieure à celle des nouveau-nés non à risque dans la stratégie de dépistage systématique par les PEAA (meilleure valeur prédictive positive car prévalence de l'atteinte plus importante dans le groupe cible).

VII.2.3. Paramètres du modèle

— *Estimation des valeurs des variables principales*

Le nombre de naissances retenu dans la simulation est celui du bilan démographique de l'Insee au 1^{er} janvier 2005 soit 797 400 (138).

Les évaluations reposent sur une prévalence de la surdité en population générale de 1,1/1 000 (4,16,139,140).

L'estimation de la prévalence de la surdité parmi les nouveau-nés ayant séjourné en USIN repose sur les données de l'étude de Kennedy *et al.* (82) (Royaume-Uni) qui estimait la part des nouveau-nés ayant séjourné en USIN dans le total des cas de surdité à 40 %.

Les données relatives aux expérimentations locales françaises de dépistage ont été privilégiées, que ces données aient été publiées ou fournies de façon confidentielle par les promoteurs de ces expériences. Ces données présentaient les avantages suivants :

- elles étaient récentes et reflétaient les performances des OEAA en 2005 avec des appareils récents. Il est en effet apparu que les données évaluant les caractéristiques cliniques des OEAA étaient antérieures à 2000 et ne correspondaient pas à leurs performances observées en 2005 ;
- il s'agissait de données de terrain qui permettaient d'apprécier les caractéristiques des OEAA dans la pratique (taux de faux positifs, VPP, etc.) et non en situation théorique de dépistage ;
- les données étaient françaises et rendaient compte de la faisabilité du dépistage en France (littérature principalement anglo-saxonne) sur le plan de l'acceptabilité du dépistage et de son efficacité en termes d'organisation : taux de participation, taux de perdus de vue entre les 2 tests, taux de perdus de vue entre la phase de dépistage et la phase de confirmation diagnostique ;
- enfin, bien que ces données aient été collectées dans des contextes différents (région, département, PHRC, expériences mono ou multicentriques), elles se sont avérées concordantes et homogènes. Les écarts constatés ont permis d'établir des intervalles de variations des paramètres nécessaires aux analyses de sensibilité.

Aucune des expérimentations locales françaises n'était fondée sur les PEAA, les valeurs des paramètres du test (probabilités que les tests soient positifs et probabilité que le diagnostic de surdité soit établi après 2 tests positifs) ont été estimées à partir de données de la littérature internationale, principalement à partir de l'étude de Clemens *et al.* (76).

Les taux de participation aux stratégies de dépistage systématique, fondées sur les PEAA ou les OEAA, ont été estimés d'après les taux de participation aux expérimentations locales françaises de dépistage par les OEAA. De même, les taux de perdus de vue retenus (entre les 2 tests de dépistage et entre la sortie de la maternité et la phase de confirmation diagnostique) sont fondés sur les taux de perdus de vue des expérimentations locales françaises de dépistage par les OEAA, quel que soit le test utilisé.

Les autres valeurs des probabilités ont été estimées à partir des données de la littérature internationale et sur la base d'avis d'experts (*tableaux 14 et 15*) (76).

Tableau 14. Estimation des probabilités du modèle (dépistage ciblé).

Paramètre	Valeur de base [intervalle de confiance]	Source
Part des nouveau-nés séjournant en USIN	5 % [4-10 %]	Hypothèse d'après Plan Périnatalité 1998 (141) ; statistiques en lignes Audipog et PMSI-MCO ⁵
Prévalence chez les nouveau-nés non USIN	0,069 % [0,05 %-0,08 %]	D'après Kennedy <i>et al.</i> , (82) ; White <i>et al.</i> , 1993 (28) et Clemens <i>et al.</i> , 2000 (76)
Prévalence chez les nouveau-nés USIN	0,872 % [0,5 %-1,0 %]	D'après Kennedy <i>et al.</i> , (82) ; White <i>et al.</i> , 1993 (28), Clemens <i>et al.</i> , 2000 (76) et l'Inserm en 2004 (16)
Taux de participation	90 % [50 %-99 %]	Hypothèse
Probabilité que le 1 ^{er} test soit positif	4,5 % [2 %-8 %]	Hypothèse d'après Van Straaten <i>et al.</i> , 1996 (142), Clemens <i>et al.</i> , 2000 (76)
Taux de perdus de vue entre les 2 tests de dépistage	6 % [5 %-20 %]	Hypothèse
Probabilité que le 2 ^d test soit positif	25 % [15 %-25 %]	Hypothèse d'après Van Straaten <i>et al.</i> , 1996 (142), Clemens <i>et al.</i> , 2000 (76)
Taux de perdus de vue entre les phases de dépistage et de confirmation diagnostique	15 % [10 %-30 %]	Hypothèse
Probabilité que le test de confirmation diagnostique soit positif	80 %	Hypothèse
Taux de faux négatifs	0 %	Hypothèse

⁵ Sources Internet : <http://audipog.inserm.fr/tablostat.php#> & <http://stats.atih.sante.fr/mco/statone.php>

Tableau 15. Estimation des probabilités du modèle (dépistage systématique).

Paramètre	Valeur de base [Intervalle de confiance]	Source
Probabilité d'atteinte des nouveau-nés en population générale	1,1/1 000	Anaes (4,16,139,140), Inserm (4,16,139,140), AFDPHE (4), ACFOS (4,16,139,140).(16,139,140)
Probabilité d'atteinte des nouveau-nés dont les parents refusent le dépistage	0,15 %	Hypothèse d'après Kennedy <i>et al.</i> , 2005 (88)
Taux de participation	98 % [95 %-99 %]	D'après de Barros Boishardy <i>et al.</i> , 2006 (143), Elharrar, 2002 (144), Laccourreye et Gorin, 1998 (145), Moulin <i>et al.</i> , 2001 (146) et données confidentielles expérimentations locales françaises ⁶
Taux de perdus de vue entre les 2 tests de dépistage	6 % [5 %-20 %]	idem
Taux de perdus de vue (entre les phases de dépistage et de confirmation diagnostique)	15 % [10 %-30 %]	idem
Probabilité que le 1 ^{er} test soit positif (OEAA)	1,5 % [0,7 %-3,0 %]	idem
Probabilité que le 2 ^d test soit positif (OEAA)	15 % [8 %-50 %]	idem
Probabilité que le test de confirmation diagnostique soit positif (OEAA)	46,2 % [45 %-65 %]	idem
Taux de faux négatifs (OEAA)	0,0095 % [0-0,02 %]	D'après Kennedy <i>et al.</i> , 2005 (88)
Probabilité que le 1 ^{er} test soit positif (PEAA)	1 % [0,5 %-2 %]	D'après Clemens <i>et al.</i> , 2000 (76)
Probabilité que le 2 ^d test soit positif (PEAA)	17,64 % [15 %-25 %]	D'après Clemens <i>et al.</i> , 2000 (76)
Probabilité que le test de confirmation diagnostique soit positif (PEAA)	64,3 % [50-70]	D'après Clemens <i>et al.</i> , 2000 (76)
Taux de faux négatifs (PEAA)	0 %	Hypothèse

— *Estimation des données de coût*

L'analyse des coûts étant effectuée du point de vue du promoteur du dépistage, la valorisation des coûts liés à la phase de dépistage est basée sur des données de coût budgétaire, données observées ou prévisionnelles (coûts moyens calculés à partir de dépenses annuelles). Les coûts liés à la phase de confirmation diagnostique étant pris en charge par l'Assurance maladie, ils ont été valorisés sur la base de tarifs avec la CCAM.

⁶ Données confidentielles communiquées par les promoteurs des expérimentations réalisées en Indre-et-Loire, Champagne-Ardenne et dans la Somme.

Coût des tests de dépistage

Il existe un différentiel de coût réel entre les PEAA et les OEAA tant en termes de coût d'acquisition que de coût de fonctionnement.

En ce qui concerne le coût d'acquisition, le recours aux PEAA nécessite l'achat d'un appareil spécifique PEAA ou mixte PEAA-OEAA dont le coût est d'environ 40 % supérieur à celui des OEAA. Le coût de fonctionnement comprend le coût des sondes, à peu près équivalent pour les 2 tests, ainsi que le coût des consommables pour lequel le différentiel entre les 2 tests est important (environ 7 € par enfant testé pour les PEAA contre 0,20 € pour les OEAA). En termes de coût du personnel, le temps passé auprès de l'enfant (réalisation du test) et des parents (présentation du test et explication) est, en moyenne, d'environ 15 à 20 minutes pour les PEAA, contre 10 pour les OEAA (avis d'experts).

Concernant les OEAA, l'analyse des données fournies par les expérimentateurs locaux indique que les coûts par enfant testé seraient de l'ordre de 4 à moins de 7 € (coûts incluant les coûts d'acquisition, de fonctionnement, de consommables et une partie des coûts en personnel). Concernant les PEAA, aucune donnée de terrain issue d'expériences locales de dépistage fondé sur les PEAA n'est disponible. Toutefois, le projet de budget de l'AFDPHE (Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant) pour l'expérimentation du dépistage néonatal de la surdité congénitale en maternité donne des indications en termes de coût par enfant dépisté. L'expérimentation prévoit de dépister 150 000 enfants et de d'identifier environ 200 enfants sourds. Le budget prévu s'élève à 3,2 millions d'euros toutes actions incluses (achat du matériel, formation, information des familles et des professionnels, réalisation des tests, gestion de projet, suivi des enfants sourds, évaluation du programme de dépistage). Ces données impliquent un ratio de 21,3 € par enfant dépisté et de 16 000 € par enfant ayant été identifié comme ayant une SPN.

L'ensemble de ces éléments conduit à estimer un coût réel des PEAA trois fois supérieur à celui des OEAA, respectivement 21 et 7 € (*tableau 16*).

Coût de la phase de confirmation diagnostique

L'estimation du coût de la phase de confirmation diagnostique reposait, à partir de l'avis des membres du groupe de travail, sur la facturation du coût d'un PEATC et de 2 audiométries comportementales (chacun des actes respectivement facturé 96 et 39,2 €).

Tableau 16. Estimation paramètres de coût du modèle.

Paramètre	Valeur de base [intervalle de confiance]	Source
Coût du test de dépistage		
PEAA	21 € [15,0-35,3 €]	D'après avis d'experts et AFDPHE (139)
OEAA	7 € [5,0-35,3 €]	D'après données expérimentations locales françaises
Coût confirmation diagnostique	174,4 € [135,2 €-213,6€]	Estimation d'après avis d'experts et CCAM (IC sur la base de 1 à 3 audiométries comportementales)

VII.2.4. Résultats

Le dépistage systématique permet d'identifier de 650 à 710 cas (72 à 79 % des cas de SPN) pour 797 400 naissances *versus* 258 cas pour le dépistage ciblé sur les nouveau-nés hospitalisés en USIN (*tableau 17*). Le dépistage ciblé en USIN, qui exclut par construction les nouveau-nés non hospitalisés en USIN (soit potentiellement 60 % des cas), conduit à l'identification de moins de 30 % des cas de SPN. Les résultats, en termes de cas identifiés, s'accompagnent d'un nombre de faux positifs important (1 357 pour le dépistage ciblé et de 7 107 à 11 072 nouveau-nés pour les stratégies de dépistage systématique, soit 3,8 % et de 0,9 à 1,4 % des enfants dépistés). Les valeurs prédictives positives des tests sont de 16 % pour le dépistage ciblé et, dans les stratégies de dépistage systématique, de 9 % pour les PEAA et de 5,5 % pour les OEAA. Enfin, le dépistage systématique par OEAA génère 74 cas de faux négatifs.

Le coût total de la stratégie de dépistage ciblé est de moins de 0,85 million d'euros. Les coûts totaux des stratégies de dépistage systématique sont de l'ordre de 6 millions d'euros pour les OEAA et 16,8 millions d'euros pour les PEAA. Les coûts par enfant testé sont de 7,4 € pour le dépistage systématique par les OEAA, de près de 21,5 € pour le dépistage systématique par les PEAA et de 21,1 € pour le dépistage ciblé par les PEAA.

Le dépistage ciblé présente un coût et un niveau d'efficacité inférieurs aux dépistages systématiques. La stratégie de dépistage systématique par les OEAA présente un niveau d'efficacité inférieur à celui par PEAA pour l'indicateur principal (nombre de cas diagnostiqués) et en termes de faux positifs et faux négatifs. Cependant, le différentiel de coût du test de dépistage compense le surcoût engendré par les retests dus aux faux positifs et le coût total de la stratégie demeure inférieur au coût de la stratégie par PEAA.

Par rapport à la stratégie de dépistage ciblé, le coût pour détecter un cas supplémentaire est de 12 628 € avec le dépistage systématique par OEAA. Par rapport au dépistage systématique par OEAA, la détection d'un cas supplémentaire avec le dépistage systématique par PEAA coûte près de 190 000 € (*tableau 17*).

Tableau 17. Analyse incrémentale pour une cohorte de 797 400 naissances.

Stratégie	Efficacité (nombre de cas diagnostiqués)	Nombre de faux positifs	Coût total (K€)	Coût incrémental (K€)	Efficacité incrémentale	C/E incrémental (€)
Ciblé (PEAA)	258	1 357	841,7	-	-	-
Systématique (OEAA)	650	11 072	5 792	+ 4 950	+ 392	12 628
Systématique (PEAA)	708	7 107	16 757			
<i>Versus ciblé (PEAA)</i>				+ 15 915	+ 450	35 367
<i>Versus systématique (OEAA)</i>				+ 10 965	+ 58	189 052

C/E : coût-efficacité

VII.2.5. Analyses de sensibilité

Une analyse de sensibilité consiste à faire varier la valeur des paramètres et des données retenus dans les hypothèses afin d'étudier dans quelle mesure les résultats varient.

— Données de coût

Coût du test de dépistage

L'estimation du coût de la phase de dépistage est fondée sur des coûts observés pour les OEAA et budgétaires prévisionnels pour les PEAA ainsi que sur un rapport de coût de 1 à 3 entre les OEAA et les PEAA. L'analyse de sensibilité se fonde sur une diminution de ce rapport (de 3 à 2, puis à 1,5) et sur le fait que la CCAM prévoit un acte « épreuves de dépistage de surdité avant l'âge de 3 ans » (code CDRP002 ; le coût était de 35,3 € au 01/09/05⁷) quel que soit le test réalisé (*tableau 18*).

Sur ces bases, tant que le coût du test par OEAA est inférieur au test par PEAA, la stratégie de dépistage systématique par les OEAA demeure moins coûteuse mais est moins efficace que la stratégie de dépistage par les PEAA (*tableau 18*). En revanche, à coût du test de dépistage identique, la stratégie de dépistage systématique par PEAA est plus efficace et moins coûteuse que celle par OEAA (58 cas supplémentaires diagnostiqués pour un coût total inférieur de 183 000 €).

Tableau 18. Analyse de sensibilité (coût du dépistage).

Hypothèse*	OEAA = 5 €, PEAA = 1 5€			OEAA = 10 €, PEAA = 21 €			OEAA = 15 €, PEAA = 21 €		
	Coût total (K€)	Coût incr. (K€)	C/E incr. (€)	Coût total (K€)	Coût incr. (K€)	C/E incr. (€)	Coût total (K€)	Coût incr. (K€)	C/E incr. (€)
Ciblé (PEAA)	617	-	-	842	-	-	842	-	-
Systématique (OEAA)	4 207	3 590¥	9 158¥	8 170	7 328¥	18 694¥	12 132	11 290¥	28 802¥
Systématique (PEAA)	12 024	7 817§	134 768§	16 757	8 587§	148 051§	16 757	4 625§	79 735§

incr. : incrémental C/E : coût-efficacité * : coût réel hors coût en personnel ¥ : par rapport à la stratégie de dépistage ciblé § : par rapport à la stratégie de dépistage systématique par OEAA.

Coût de la confirmation diagnostique

L'analyse de sensibilité menée sur la valeur du coût de la phase de confirmation diagnostique indique que ce paramètre ne modifie pas l'ordre des stratégies et a une influence limitée sur la valeur des résultats : modification à la marge du coût total, coût par enfant dépisté et coût par cas de SPN diagnostiqué des stratégies (de +/- 0,15 % à +/- 1,5 %).

⁷ Source Internet : <http://www.codage.ext.cnamts.fr/cgi/ccam/cgi-fichedesc>

— *Données d'efficacité des stratégies*

Les résultats des analyses de sensibilité sur les paramètres d'efficacité organisationnelle du dépistage sont donnés dans le *tableau 19*. Aucun de ces 3 paramètres ne modifie l'ordre des stratégies.

En maximisant le taux de participation des nouveau-nés à risque et en minimisant les taux de perdus de vue à chaque phase du dépistage, la stratégie de dépistage ciblé conduit, au maximum, à la détection de 35 % des cas de surdité soit 90 % des cas potentiellement identifiables.

Tableau 19. Analyse de sensibilité – paramètres organisationnels.

Paramètre	Stratégie	Nbre de cas de SPN diagnostiqués		C/E incrémental *(€)	
		Estimation basse	Estimation haute	Estimation basse	Estimation haute
Participation	Ciblé (PEAA)	143	284	-	-
	OEAA	630	656	10 570¥	13 241¥
	PEAA	687	715	186 473\$	187 734\$
Perdus de vue entre les 2 tests	Ciblé (PEAA)	261	220	-	-
	OEAA	657	553	12 508¥	14 762¥
	PEAA	716	603	183 706\$	219 219\$
Perdus de vue avant diagnostic	Ciblé (PEAA)	273	212	-	-
	OEAA	688	535	11 957¥	15 224¥
	PEAA	750	583	176 794\$	228 622\$

C/E : coût-efficacité.

¥ : par rapport à la stratégie de dépistage ciblé.

\$: par rapport à la stratégie de dépistage systématique par OEAA.

VII.2.6. Limites

Les principales limites sont les suivantes :

- la modélisation telle que proposée ne permet pas de comparaison avec la stratégie « ne rien faire » (identification des cas en pratique courante) qui correspondrait à la situation française actuelle. En effet, l'absence de dépistage conduit au diagnostic retardé des cas en pratique courante, ce qui ne peut être comparé à un dépistage néonatal (précoce) qui, par définition, conduit à l'identification précoce de cas ;
- les données de coûts ont été valorisées sur la base de coûts budgétaires moyens (observés ou prévisionnels) pour les coûts de la phase de dépistage et sur la base de tarifs pour les coûts liés à la phase de confirmation diagnostique. De plus, les sources de données et modes de calculs conduisant à l'estimation des coûts des tests de dépistage (OEAP et PEAA) étaient différents ;
- les coûts et bénéfices des différentes stratégies sont évalués à court terme, c'est-à-dire à l'issue de la phase confirmation diagnostique quand elle a lieu. Les résultats ne prennent pas en compte les bénéfices (économiques, psychosociaux, en termes de prise en charge médicale, etc.) liés à un dépistage précoce et/ou à

une éventuelle prise en charge précoce. Sur le plan clinique, les bénéfiques sont évalués en termes de nombre de cas diagnostiqués ;

- le coût des faux négatifs n'a pas été intégré dans l'évaluation alors que celui des faux positifs a été pris en compte (coût de la confirmation diagnostique). Ce coût nul avantage le test les OEAA (test peu cher mais qui génère le plus de faux négatifs) ;
- il n'y a pas d'évaluation de l'impact et/ou du non-impact des stratégies de dépistage en termes de qualité de vie ou en termes psychologiques (faux positifs en particulier) ;
- des incertitudes importantes demeurent quant aux valeurs des données épidémiologiques en France : prévalence de la surdité en population générale et chez les nouveau-nés à risque ainsi que la part des nouveau-nés à risque de déficiences auditives sur l'ensemble des nouveau-nés ;
- la sensibilité et la spécificité des PEAA en situation de dépistage en population générale n'ont pas été établies. L'évaluation d'un dépistage en population générale fondé sur les PEAA repose sur des données américaines. De plus, il subsiste des incertitudes sur la VPN du test (pas de vérification des résultats négatifs *versus* un test de référence) ;
- la stratégie de dépistage consistant à tester dans un premier temps les nouveau-nés par les OEAP et dans un second temps, en cas de test positif, par les PEAA n'a pas été modélisée. Les données disponibles ne permettaient pas cette évaluation : littérature ne reflétant pas les performances des OEAP avec des appareils récents et absence d'expérimentations locales fondées sur cette stratégie ;
- la montée en charge progressive des taux de couverture des stratégies n'a pas été modélisée alors que l'accessibilité à un programme de dépistage systématique ou même ciblé se fait sur plusieurs années.

VII.2.7. Conclusion

L'évaluation en coûts réels des stratégies de dépistage néonatal de la surdité indique que la stratégie de dépistage ciblé conduit à l'identification d'un faible nombre de cas y compris avec une efficacité organisationnelle maximale (moins d'un tiers des cas au plus). Ce résultat, attendu compte tenu de l'épidémiologie de la SPN, est conforme aux données de la littérature.

Elle montre que la stratégie de dépistage systématique par les PEAA conduit au diagnostic du nombre de cas le plus important, avec les taux les plus faibles de faux positifs et faux négatifs. Cette stratégie est celle dont le coût total est le plus élevé : près de 17 millions d'euros.

La stratégie de dépistage systématique par OEAA est moins coûteuse (près de 6 millions d'euros) que celle par PEAA mais conduit à identifier 9 % de cas en moins. Toutefois, compte tenu du différentiel de coût entre les PEAA et les OEAA (rapport de 1 à 3), par rapport au dépistage systématique par OEAA, la détection d'un cas supplémentaire avec le dépistage systématique par PEAA coûte près de 190 000 €.

VII.3. Présentation d'un modèle d'évaluation à long terme susceptible d'être adapté au contexte français

Une évaluation des stratégies de dépistage à long terme, *i.e.* jusqu'à l'évaluation des capacités linguistiques et/ou de communication de l'enfant, consisterait à évaluer les coûts et les bénéfices d'un dépistage néonatal systématique de la surdité en fonction de la précocité du diagnostic et de la précocité de la prise en charge.

Un tel modèle a été publié en 2002 par Keren *et al.* (132). Il comparait l'absence de stratégie de dépistage, le dépistage néonatal ciblé et le dépistage néonatal systématique de la surdité bilatérale. Le dépistage s'effectuait en 2 étapes (OEA + éventuel retest par PEAA dans le dépistage systématique, PEAA + éventuel retest par PEAA dans le dépistage ciblé). Il était suivi d'une confirmation diagnostique. Pour chacune des stratégies de dépistage, ont été modélisées la proportion d'enfants sourds diagnostiqués avant l'âge de 6 mois et, parmi ceux-ci, la proportion d'enfants qui ont bénéficié d'une prise en charge avant l'âge de 1 an. Les proportions d'enfants ayant des capacités linguistiques normales au moment de la scolarisation étaient évaluées, que ces enfants aient été pris en charge précocement ou non. Enfin, le modèle prenait en compte le nombre de perdus de vue entre les phases de dépistage et de diagnostic ainsi que les surdités diagnostiquées en pratique courante (qui pouvaient concerner les faux négatifs ou les vrais positifs perdus de vue avant la confirmation diagnostique). Les probabilités étaient principalement issues de la littérature ou se fondaient sur des avis d'experts.

Les principales conclusions étaient les suivantes :

- les coûts marginaux associés à la détection d'un cas supplémentaire de surdité bilatérale profonde avant 6 mois avec un dépistage (ciblé ou systématique) par rapport à l'absence de dépistage étaient comparables à ceux des programmes de dépistage néonatal déjà en place (hypothyroïdie congénitale, phénylcétonurie notamment) ;
- à court terme, le dépistage systématique a un rapport coût-efficacité comparable aux autres stratégies (ce rapport peut être amélioré par l'augmentation du taux de suivi) ;
- à long terme, c'est la stratégie la moins coûteuse et la plus efficace (dominante).

L'intérêt principal du modèle de Keren *et al.* (132) est qu'il prend en compte les coûts au-delà de la phase de confirmation diagnostique et permet des analyses en condition réelle dans le sens où sont intégrés :

- les défauts de prise en charge (enfants diagnostiqués avant l'âge de 6 mois mais non pris en charge précocement, ce qui peut être le cas des enfants à haut risque susceptibles d'être atteints d'autres déficits) ;
- l'éventuelle inefficacité des prises en charge (enfants pris en charge avant l'âge de 1 an mais n'ayant pas des capacités linguistiques normales au moment de leur scolarisation) ;
- le fait que des enfants puissent être diagnostiqués précocement, éventuellement pris en charge précocement ou non, en dehors de tout programme de dépistage.

Ce modèle développé pour les États-Unis pourrait être adapté et appliqué au cas français sous réserve de disposer de données nationales tant sur le plan épidémiologique qu'économique (notamment coût d'éducation) : données des registres, études *ad hoc*, données issues des PHRC (programme hospitalier de recherche clinique) évaluant les stratégies de dépistage ou les interventions. Cette approche a été retenue au Québec. L'adaptation au contexte local inclut en particulier les coûts d'éducation et les pertes économiques liées au marché de l'emploi. Les résultats seront disponibles courant 2006.

Conclusion

Une modélisation à court terme des stratégies de dépistage néonatal de la surdité a indiqué que le dépistage en USIN conduisait à l'identification d'un nombre faible de cas, y compris avec une efficacité organisationnelle maximale (conformément aux données de la littérature). Elle a montré que le dépistage systématique par PEAA était la stratégie la plus efficace et la plus coûteuse mais que, par rapport aux OEAA, le différentiel de coût par rapport au différentiel d'efficacité était très élevé. Une évaluation des stratégies à long terme, permettant d'évaluer les bénéfices et les coûts en fonction de la précocité du diagnostic et de la prise en charge, est nécessaire.

La décision de mise en œuvre d'une stratégie de dépistage au plan national doit prendre en compte les coûts de chacune des stratégies et leurs niveaux d'efficacité respectifs.

Par ailleurs, la prise de décision doit s'accompagner de l'examen de politiques complémentaires visant à améliorer la prise en charge des personnes atteintes de SPN (amélioration du dépistage des enfants de 1 mois à 2 ans, structuration des filières de prise en charge, insertion sociale, etc.).

VIII. ORGANISATION DU DÉPISTAGE

- **Il doit y avoir un plan de gestion et de contrôle du programme de dépistage et un ensemble de standards d'assurance qualité reconnus par la communauté médicale.**
- **Une dotation adéquate en personnel et en équipements pour la pratique du test, le diagnostic, le traitement et la gestion de programme doit être disponible avant le commencement du programme de dépistage.**
- **Toutes les autres possibilités pour gérer la maladie doivent avoir été considérées (par exemple, amélioration de la prise en charge globale).**
- **Il faut assurer la continuité d'action dans la recherche des cas et non la considérer comme une opération exécutée « une fois pour toutes ».**
- **Afin d'assurer la participation optimale de la population cible, la meilleure information possible devrait être largement diffusée. Des programmes de sensibilisation devraient être organisés à la fois pour la population cible et les professionnels de la santé.**
- **Le manque d'information sur les aspects positifs et négatifs du dépistage est inacceptable sur le plan éthique et constitue une atteinte à l'autonomie de l'individu.**
- **Si un dépistage peut être systématiquement proposé, afin de garantir l'équité dans l'accès à celui-ci, les individus doivent rester libres d'accepter ou de refuser le test. Le consentement doit être obtenu après information sur les avantages et inconvénients du dépistage.**

Lorsque le dépistage d'une affection est envisagé, il est nécessaire de s'assurer qu'il sera réalisé dans le cadre d'un programme organisé et planifié. La mise en place d'une organisation doit garantir les bénéfices du dépistage et limiter les inconvénients tout en maintenant les coûts dans le cadre des ressources disponibles.

Le *Joint Committee on Infant Hearing (JCIH)* (147) a énoncé 8 principes qui constituent le fondement d'un programme de dépistage néonatal de la surdité efficace.

1. Tous les nouveau-nés doivent être dépistés (nouveau-nés en maternité, en USIN) avant leur sortie de l'hôpital.
2. Tous les nouveau-nés n'ayant pas été dépistés à la naissance auront des examens audiologiques et médicaux à la recherche d'une éventuelle surdité avant l'âge de 3 mois.
3. Tous les nouveau-nés atteints de surdité permanente confirmée seront pris en charge avant l'âge de 6 mois dans les programmes interdisciplinaires d'intervention.
4. Tous les enfants ayant eu un dépistage néonatal de la surdité négatif, mais qui ont des facteurs de risque pour une anomalie de l'audition ou de la parole ou qui ont un retard de langage, auront une surveillance médicale et une surveillance du développement de leur communication. Les enfants atteints de surdité tardive, ou progressive, ou fluctuante, ou ayant des anomalies de conduction du nerf auditif et/ou un dysfonctionnement des centres de l'audition devront être surveillés.
5. Les droits de l'enfant et de sa famille sont garantis par le biais du choix informé et du recueil du consentement.
6. Le dépistage de la surdité et les résultats des examens ultérieurs ont la même protection sociale que tous les autres soins médicaux.
7. Les systèmes d'information sont utilisés pour mesurer et rapporter l'efficacité des services impliqués dans le dépistage systématique. Le respect de la vie privée des enfants et de leur famille doit être assuré en rendant anonyme l'information lorsque c'est possible.
8. Le programme de dépistage fournit des données permettant de contrôler la qualité, de démontrer la conformité avec la législation, de déterminer le rapport coût-efficacité du dépistage, d'assurer le remboursement des soins, et de mobiliser et entretenir l'appui de la collectivité.

Ces 8 principes reprennent des notions essentielles de l'organisation d'un dépistage (14) :

- information des patients ;
- contrôle de qualité des tests, tant sur le plan de la réalisation technique que sur celui de leur lecture, qui pourra aboutir à la mise en place d'une formation, puis d'un contrôle permanent ;
- coordination des partenaires (médecins, paramédicaux, CAMSP) (148-150) ;
- continuité d'action dans la recherche des cas qui ne doit pas être considérée comme une opération exécutée « une fois pour toutes ». L'existence de surdités d'installation tardive justifie que soient créés des protocoles de suivi des enfants (151,152). À titre d'exemple, dans l'étude récente de Kennedy *et al.* (88), 23 % des surdités diagnostiquées étaient des surdités de survenue secondaire ou évolutives.

Avant la mise en œuvre d'un dépistage au niveau d'une vaste population, il est recommandé de procéder à une étude pilote afin de tester les différents composants de l'organisation au sein du système local de santé (14).

Concernant l'organisation d'un programme de dépistage néonatal systématique de la SPN, le groupe de travail a rappelé que plusieurs étapes seraient nécessaires et indispensables.

- **Information**

a/ Information des professionnels

Une information sur la mise en place, les modalités et les objectifs du programme de dépistage devrait être diffusée auprès de tous les professionnels de santé impliqués dans la surdité de l'enfant : professionnels participant au programme de dépistage néonatal mais aussi tous ceux qui n'y participent pas directement mais qui sont concernés (les médecins généralistes, pédiatres hospitaliers et libéraux, médecins de PMI, orthophonistes, audioprothésistes, psychologues, etc.).

b/ Information des familles

Les parents devraient recevoir une information claire, précise, compréhensible, dès leur arrivée à la maternité sur les objectifs du dépistage de la SPN, la nature du test réalisé et le nombre de tests (retest en cas de 1^{er} test positif). Leur consentement devrait être requis.

- **Formation des professionnels**

Elle devrait comporter 2 axes :

- a/ une formation théorique qui viserait à apporter une connaissance du déficit dépisté, garantirait une qualité de l'information, ferait en sorte que s'installe une cohérence entre le discours tenu aux familles à la maternité et les actions menées par les différents professionnels que les parents seraient amenés à rencontrer par la suite ;
- b/ une formation pratique des professionnels qui réaliseraient les tests de dépistage dans les maternités. Elle aurait pour objet d'enseigner le maniement et l'entretien de l'appareil ainsi que la bonne pratique du test pour minimiser le nombre de faux positifs.

Cette formation devrait être régulièrement renouvelée pour maintenir un niveau de connaissance et un savoir-faire optimal et faire face au renouvellement des équipes.

- **Tests de dépistage en maternité**

La stratégie de dépistage devrait utiliser au moins 2 tests successifs pour réduire les faux positifs. Les OAP et les PEAA sont 2 outils performants. Plusieurs stratégies seraient possibles :

- stratégie OEAA/PEAA (stratégie moins coûteuse mais avec un risque de faux négatifs élevé) ou PEAA/PEAA chez les enfants en maternité ;
- stratégie PEAA/PEAA chez les enfants en USIN.

- **Le Dépistage devrait être exhaustif**

Le personnel devrait être en nombre suffisant dans les maternités tout au long de l'année pour que tous les nouveau-nés soient dépistés.

Une fiche (ou autre document) comportant les renseignements administratifs et le résultat du test devrait être renseignée pour chaque enfant et transmise au centre coordinateur qui assurerait le suivi. Elle devrait également mentionner l'identité du professionnel chargé du retest.

- **Annnonce du résultat du test de dépistage**

La personne réalisant le test devrait être formée à l'annonce du résultat du test. Elle devrait expliquer la signification du résultat (ce n'est pas un diagnostic) et la nécessité d'examen complémentaires de confirmation du diagnostic si le résultat du dépistage est positif. Elle devrait essayer de minimiser l'inquiétude parentale, être à l'écoute des parents, savoir détecter les familles mises en difficulté par cette annonce afin de leur apporter un soutien si nécessaire.

- **Suites du dépistage**

Tout enfant qui quitterait la maternité avec un test de dépistage positif et qui serait donc suspect d'être atteint d'une SPN devrait bénéficier d'un bilan diagnostique fait par un professionnel spécialisé qui confirmerait ou infirmerait la surdité. Ce bilan pourrait être proposé d'emblée ou après un nouveau test de dépistage fait entre 2 et 4 semaines. L'enfant quitterait la maternité avec un rendez-vous auprès d'un centre de diagnostic de la surdité. Ce centre devrait être composé par :

- un médecin audiologiste pédiatrique ;
- un orthophoniste ;
- un audioprothésiste ;
- un psychologue.

Le groupe de travail estime que les compétences nécessaires sont réunies dans les villes des CHRU, et qu'il existe une inégalité de la répartition des centres de diagnostic en France.

- **Organisation et contrôle du programme de dépistage**

Ils devraient être assurés par un centre coordinateur dont les missions seraient :

- de coordonner en réseau les professionnels de santé impliqués dans le programme ;
- d'organiser le recueil et la transmission des données ;
- d'assurer un suivi exhaustif des enfants dépistés positifs ;
- de s'assurer du suivi des enfants à risque ;
- de s'assurer de la prise en charge des enfants sourds ;
- d'évaluer le programme de dépistage : évaluation au moyen d'outils adaptés, étude épidémiologique, recensement des difficultés rencontrées et réalisation d'un rapport ;
- de tenir informés sur le dépistage les professionnels, les décideurs et le public par une diffusion adaptée de l'information.

Ces actions seraient essentielles pour assurer une continuité sans faille du dépistage à la prise en charge de l'enfant sourd.

Pour assurer ces différentes missions, la structure coordinatrice devrait être dotée des moyens humains (secrétaires, médecins informaticiens, statisticiens), et logistiques nécessaires

Le dépistage néonatal a des limites qui se trouvent dans le fait que certaines surdités apparaissent tardivement ou sont acquises après la naissance. Les médecins pédiatres, les médecins généralistes, les médecins de PMI et les médecins scolaires auraient un rôle important dans le dépistage de ces enfants devenus sourds après la naissance ou de ceux qui auront échappé au dépistage néonatal. Néanmoins, l'annonce aux professionnels de santé et au public de la mise en œuvre d'un programme de dépistage auditif néonatal systématique constituerait par elle-même un élément de sensibilisation.

IX. SUIVI ET ÉVALUATION DU PROGRAMME DE DÉPISTAGE

Les critères et les indicateurs d'évaluation doivent être validés, en nombre limité, et choisis dès l'étape d'évaluation *a priori* sur la base des résultats de l'étude bibliographique ou de l'avis motivé d'experts.

Les données nécessaires à l'**évaluation de l'ensemble du programme de dépistage** de la SPN devraient être définies *a priori*. Elles permettraient de juger de la faisabilité (participation, observance, nombre de cas dépistés, faux positifs), des coûts (directs et indirects) et des résultats du programme de dépistage. Ces **résultats** seraient **intermédiaires**, recueillis au moyen d'indicateurs permettant de s'assurer de la qualité du programme (tels que ceux décrits par le *Joint Committee on Infant Hearing*), et surtout **à long terme** sur l'amélioration des capacités de communication (14).

EXPÉRIENCES DE DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA SURDITÉ PERMANENTE BILATÉRALE

I. EXPÉRIENCES FRANÇAISES

I.1. Expériences locales et PHRC

L'organisation et les résultats de 2 programmes hospitaliers de recherche clinique sur un dépistage néonatal systématique de la SPN organisé dans la Somme et en Indre-et-Loire, ainsi que de 2 expériences locales de dépistage néonatal systématique de la SPN bilatérale organisées dans l'Eure et en Champagne-Ardenne, ont été décrits dans le *tableau 20*.

- Trois des 4 expériences décrites ont eu recours exclusivement aux OEAA, en test et retest – seule l'expérience en Champagne-Ardenne a eu recours aux OEAA et aux PEAA.
- Dans 3 expériences, le dépistage systématique a été organisé en 3 étapes (test-retest en maternité puis retest 1 mois plus tard en consultation ORL avant confirmation diagnostique). Cette procédure réalisée afin de diminuer le taux de faux positifs n'a pas été décrite dans la littérature – son applicabilité à grande échelle n'est pas connue, et elle majore potentiellement le risque de perdus de vue entre les étapes. Seule l'expérience en Champagne-Ardenne a suivi un protocole de dépistage identique à celui de la littérature (test-retest en maternité).
- Étaient conformes aux données de la littérature :
 - les examens de confirmation diagnostique identiques à ceux recommandés par la littérature et le groupe de travail (PEATC et audiométrie comportementale) ;
 - l'âge moyen au moment du diagnostic observé dans ces expériences (avant 6 mois) ;
 - le taux de surdités bilatérales identifiées (de 0,7 à 1,56 pour mille).

Ces expériences locales et PHRC ont montré que, une fois les moyens matériels et humains acquis, le dépistage systématique de la SPN en maternité était faisable, avec des résultats très performants en termes de couverture du dépistage, de taux de faux positifs et de taux de perdus de vue.

Ce faible taux de perdus de vue est à mettre en lien avec un suivi rigoureux des enfants non testés à la maternité ou ayant un dépistage positif. Par exemple, dans le département de l'Eure, plusieurs facteurs ont été identifiés dans la réduction du taux de perdus de vue :

- le personnel paramédical était très motivé et le recrutement de personnel a évité la surcharge de travail ;
- l'expérience du personnel (le même depuis 4 ans pour la maternité d'Évreux) et la fiabilité grandissante des appareils de détection automatisés ;
- lors des transferts, les équipes ORL locales ont réalisé les tests dans une grande proportion (70 %) ;
- une collaboration étroite avec les médecins de PMI et les médecins généralistes a permis une forte présence lors de la convocation au centre de référence ;
- les parents des enfants convoqués ont été prévenus le jour de la sortie de la maternité mais aussi par courrier et par téléphone systématiquement ;

- la population du département de l'Eure a été sensibilisée à plusieurs reprises par presse et télévision régionale ;
- l'importance de l'information orale donnée à la maman lors du premier test : les deux tiers de ces enfants perdus de vue n'ont pas eu de premier test en maternité. Dans ces cas, il n'y a eu aucune information orale sur l'intérêt du dépistage.

En région Champagne-Ardenne, afin d'assurer un suivi efficace des résultats des tests de dépistage, ces derniers ont été mentionnés sur le carton de résultat du test de Guthrie et dans le carnet de santé de l'enfant.

Il serait intéressant d'évaluer le développement de la communication et le futur niveau de scolarité des enfants dépistés dans ces expériences, en les comparant à des cohortes d'enfants dont la surdité n'avait pas été dépistée à la naissance, en ajustant si possible sur les principaux facteurs de confusion identifiés dans la littérature. Par ailleurs, la possibilité d'extrapoler les résultats obtenus par ces équipes entraînées à un programme en population générale devrait être étudiée.

I.2. Programme expérimental de la Cnamts

En 2005, la Cnamts, dans le cadre d'une convention avec l'Association française pour le dépistage et la prévention des déficits de l'enfant, a financé un programme de dépistage systématique de la surdité au moyen de potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAA). Une expérimentation sur le dépistage néonatal de la surdité congénitale a ainsi été mise en œuvre dans certaines maternités pour une période de 2 ans à Bordeaux, Lille, Paris, Lyon, Marseille, Toulouse.

L'objectif est d'étudier la faisabilité et l'impact du dépistage en maternité et de contribuer à déterminer la meilleure stratégie de dépistage de la surdité congénitale.

Le programme prévoit de tester 150 000 bébés pendant leur séjour à la maternité, sur une période de 24 mois.

Le programme comporte la réalisation d'un premier test de dépistage par PEAA à la maternité au premier jour de vie par le personnel de la maternité. Si ce résultat est anormal, un deuxième test est réalisé avant la sortie de la maternité. À l'issue de ces tests, en cas de résultats suspects, l'enfant est adressé dans un délai très court au centre de diagnostic partenaire qui est chargé de confirmer le diagnostic et de prendre en charge l'enfant sourd.

Les résultats intermédiaires de ce programme expérimental ne sont pas encore connus.

II. EXPÉRIENCES INTERNATIONALES

II.1. États-Unis

Aux États-Unis, selon les recherches menées dans le cadre de la Campagne nationale pour la santé auditive (*National Campaign for Hearing Health*, NCHH), en mai 2003, 86,5 % de tous les bébés nés dans le pays faisaient l'objet d'un dépistage et 38 États ainsi que le District de Columbia s'étaient déjà dotés de lois ou de mandats concernant le dépistage néonatal de la surdité bilatérale. Parmi les 13 États signalant ne s'être encore dotés ni de lois ni de politiques en la matière, certains rapportaient des taux de dépistage atteignant 98 %. Les taux de dépistage déclarés dans les États ayant mis en place le programme de dépistage étaient compris entre de 22 et 99 %, mais dépassaient les 90 % dans plus des deux tiers de tous les États.

II.2. Royaume-Uni

Au Royaume-Uni, le Programme de dépistage des troubles de l'audition chez les nouveau-nés (*Newborn Hearing Screening Programme*, NHSP) a pour but de tester tous les bébés du pays. Ce programme en trois étapes a été mis en œuvre graduellement dans tout le Royaume-Uni dès 2003 et doit s'achever d'ici 2006. Dans ce programme, les enfants sans facteurs de risque sont dépistés par OEA, en 2 tests si nécessaire. Le PEAA est utilisé en deuxième ligne avant la réalisation des PEATC de la phase audiolgique chez les sujets positifs (153). Plus de 74 % de l'ensemble des nouveau-nés ont été dépistés et plus de 1 100 nouveau-nés par jour sont dépistés. Depuis que le programme a débuté :

- ~ 730 (1 pour 1 000) enfants ayant une surdité bilatérale ont été identifiés ;
- ~ 460 (0,6 pour 1 000) enfants ayant une surdité unilatérale ont été identifiés.

Taux de confirmations diagnostiques :

- 6 % de nouveau-nés en bonne santé ont eu un PEATC ;
- 1,8 % de nouveau-nés en bonne santé ont eu un examen audiolgique.

(Informations accessibles à l'adresse : [http://www.thebsa.org.uk/PAIGConf/ACD %20Talk.ppt](http://www.thebsa.org.uk/PAIGConf/ACD%20Talk.ppt) consultée le 30 novembre 2005)

II.3. Australie

En Australie, l'État de la Nouvelle-Galles du Sud est le seul à offrir un programme de dépistage systématique de la SPN, lequel est financé par l'État. En Australie-Occidentale, un programme de dépistage à financement public est mis en œuvre dans plusieurs hôpitaux et permet de tester environ la moitié des nouveau-nés de l'État. Les autres États du pays fonctionnent à l'aide d'une combinaison de programmes à financement public et de programmes financés et coordonnés individuellement par les hôpitaux.

Un répertoire international des programmes de dépistage néonatal de la surdité bilatérale permanente en 2005 est accessible sur le site Internet <http://childhearinggroup.isib.cnr.it/surveys.html> (consulté le 28 février 2006).

Tableau 20. Expériences françaises de dépistage systématique de la SPN (expériences locales et PHRC).

	PHRC Indre-et-Loire	PHRC Somme	Expérience Eure	Expérience Champagne-Ardenne
Période de réalisation	31/12/04 - 31/12/05	2001	09/99 – 12/02 (Évreux) 01/03 – 12/03 (département entier)	1/01/04 – 31/12/05
Taille de l'échantillon de nouveaux	15 581	3 324	10 770	29 902
Taille de l'échantillon de nouveaux dépistables	15455	3 202	10 835	27 717
Effectif des non-inclus et motif de non-inclusion	33 dont 16 refus et 17 transferts avant dépistage	259 (96 refus + 122 transferts + 41 manqués)	163 dont 40 perdus de vue	529
Taille de l'échantillon de nouveaux dépistés en maternité (%)	15 422 (98,98 %)	3 065 (92,20 %)	10 672 (99,38 %)	27 188 98 %
Tests de dépistage utilisés	1 ou 2 OEA en maternité (étapes 1 et 2) Si test positif : OEA en Cs ORL à 1 mois (étape 3)	1 ou 2 OEA en maternité (étapes 1 et 2) si test positif : OEA à 6 semaines (étape 3)	1 ou 2 OEA en maternité (étapes 1 et 2) Si test positif : OEA en Cs ORL à 1 mois (étape 3)	OEA ou PEAA en maternité/PEAA en USIN Si test positif : retest en Cs ORL à 2 semaines (étape 2)
Taux de positifs étape 1	1,3 %	1,11 %	2,37 %	1,40 %
Taux de perdus de vue entre 1 et 2	0,7 %	0	0,56 %	0,21 ‰
Taux de positifs étape 2	0,7 %	0,32 %	0,33 %	0,14 %
Taux de positifs étape 3	/	/	/	
Examen(s) de confirmation diagnostique utilisé(s)	Si OEA positif à 1 mois : PEATC puis, si PEATC positif : audiométrie comportementale	Si test positif à 6 semaines : PEATC puis, si PEATC positif : audiométrie comportementale	Si OEA positif à 1 mois : PEATC puis, si PEATC positif : audiométrie comportementale	Si OEA positif à 2 semaines : PEATC
Taux de surdités bilatérales	0,85 ‰	1,3 ‰	1,56 ‰	0,7 ‰
Effectif de surdités bilatérales diagnostiquées	13	4	17	20
Âge moyen au moment du diagnostic	8 mois pour le plus âgé	6 mois	5 mois	3 mois
Taux de faux positifs	2,18 % à la sortie de la maternité 0,16 % après le test à 4 semaines	1,01 % à la sortie de la maternité 0,29 % après test à 6 semaines	2,18 % à la sortie de la maternité 0,16 % après le test à 4 semaines	1,34 % après le 1 ^{er} test

CONCLUSION

I. ANALYSE DE LA LITTÉRATURE

L'analyse de la littérature portant sur le programme de dépistage systématique de la SPN a montré :

- que les tests de dépistages effectués en 2 étapes étaient simples à utiliser et performants ;
- que le dépistage systématique permettait de diagnostiquer et de prendre en charge la SPN avant l'âge de 6 mois, quel que soit son degré de sévérité.

Une étude de 2006 a montré que la confirmation diagnostique et l'intervention précoce avant l'âge de 9 mois apportaient de meilleurs résultats en termes d'acquisition de langage, par rapport à une intervention tardive chez des enfants âgés en moyenne de 8 ans. Cette étude n'a pas permis de montrer que l'amélioration du langage était secondaire au dépistage systématique de la SPN.

L'analyse de la littérature portant sur le programme de dépistage systématique de la SPN a révélé un certain nombre d'inconnues sur :

- la part de responsabilité précise d'un retard de diagnostic de la surdité dans les troubles du langage oral ;
- la détermination précise de la date où la privation sensorielle a réellement des conséquences sur le développement de la communication ;
- l'utilité de dépister les surdités moyennes dès la naissance ;
- l'efficacité comparative ou absolue de chacune des 4 options de développement de la communication examinées, et la possibilité de déterminer quelle approche est la plus appropriée et acceptable pour chaque enfant et sa famille ;
- l'efficacité du dépistage de la SPN :
 - l'épidémiologie a permis de poser l'hypothèse qu'un dépistage limité aux seuls enfants à risque (hospitalisation en USIN + histoire familiale de surdité) ne permettrait d'identifier au maximum que 50 % des surdités. Le gain en nombre de cas identifiés par un dépistage en population générale par rapport à un dépistage ciblé sur les enfants à haut risque de surdité n'a cependant pas été évalué par des études comparatives,
 - la faible qualité méthodologique de la littérature analysée n'a pas permis de montrer que le dépistage systématique améliorerait l'acquisition du langage et les capacités de communication ;
- la sécurité du dépistage de la SPN : le dépistage systématique est parfois responsable d'une anxiété parentale, en particulier en cas de faux positif. L'existence d'éventuelles conséquences négatives à long terme de l'anxiété parentale ou d'un changement de comportement parental sur le développement de l'enfant ou sur la qualité de la relation parent-enfant n'a pas été évaluée avec rigueur ;
- l'organisation du dépistage de la SPN.
Devraient être définies :
 - o la capacité du programme de dépistage à :
 - effectuer 2 tests en maternité lorsque la durée de séjour est inférieure à 3 jours pour les nouveau-nés en bonne santé,
 - former l'ensemble des professionnels responsables de la réalisation du test, et de l'annonce de son résultat,

- réaliser une confirmation diagnostique de qualité, dans un délai rapide, chez un nombre important de nouveau-nés adressés en raison de la positivité confirmée de leur test de dépistage, sur tout le territoire,
 - coordonner l'ensemble des partenaires intervenant dans le développement de la communication, et proposer une aide adaptée à chacun des enfants et à leur famille ;
- les modalités de financement.

II. AVIS DES EXPERTS

Concernant les conséquences du retard de diagnostic de surdité, le groupe de travail constate dans sa pratique qu'un diagnostic tardif majore constamment les troubles de la communication, quels que soient les autres facteurs impliqués dans le développement de la communication et d'accès au langage. Le groupe de travail estime que la théorie portant sur la plasticité cérébrale et l'existence d'une période critique apporte des arguments neurologiques en faveur de la prise en charge précoce de l'enfant sourd.

Le groupe de travail considère que la prise en charge précoce en termes d'acquisition du langage et de développement des capacités de communication est bénéfique. Selon les experts, la preuve scientifique de l'efficacité de la précocité de ces interventions est difficile à obtenir car le bénéfice attendu est fonction de nombreuses variables, dont l'accompagnement familial et le degré de gravité de la surdité, qui ne peuvent pas être toutes intégrées au plan d'une recherche.

L'opinion des experts du groupe de travail est identique à celle exprimée dans les recommandations internationales issues de conférences de consensus sur l'intérêt du dépistage systématique de la SPN.

III. EXPÉRIENCES FRANÇAISES DE DÉPISTAGE DE LA SPN

En France, les expériences locales et les PHRC ont montré que, une fois les moyens matériels et humains acquis, le dépistage systématique de la SPN en maternité était faisable, avec des résultats très performants en termes de couverture du dépistage, de taux de faux positifs et de taux de perdus de vue. Ces résultats ont été obtenus au prix d'une organisation stricte car le dépistage et le diagnostic de la SPN nécessitent plusieurs étapes sur une durée de 2 à 3 mois dont la coordination conditionne l'efficacité du programme.

Le programme expérimental de la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés lancé en 2005 a pour objectif d'étudier la faisabilité et l'impact du dépistage en maternité et de contribuer à déterminer la meilleure stratégie de dépistage de la surdité congénitale. Ce programme prévoit de tester 150 000 bébés pendant leur séjour à la maternité, sur une période de 24 mois. Les résultats de ce programme ne sont pas encore connus.

IV. CONCLUSION

Le dépistage systématique de la SPN au moyen des OEAA et des PEAA a été recommandé pour tous les enfants avant l'âge de 3 mois aux États-Unis et en Europe. Ces recommandations ont été formulées à partir d'études ayant conclu que ce dépistage et une intervention précoce étaient associés à de meilleures performances en termes d'acquisition du langage et de capacités de communication, en comparaison

à l'absence de dépistage et à une intervention plus tardive. L' *US Preventive Services Task Force* a cependant reconnu que ces mêmes études étaient de faible qualité méthodologique.

De nouvelles études de bonne qualité méthodologique ont été publiées ces dernières années. En 2005, une étude comparative randomisée a montré que le dépistage systématique de la SPN permettait de diagnostiquer et de prendre en charge la SPN avant l'âge de 6 mois, quel que soit son degré de sévérité. En 2006, une étude contrôlée rétrospective du même auteur a montré que la confirmation diagnostique et l'intervention précoce avant l'âge de 9 mois apportaient de meilleurs résultats en termes d'acquisition de langage, par rapport à une intervention tardive chez des enfants âgés en moyenne de 8 ans.

Par implication, et en l'absence de preuve directe en 2006, on peut émettre l'hypothèse que le dépistage systématique de la SPN améliore l'acquisition du langage de l'enfant en âge scolaire atteint de surdité congénitale, puisqu'il permet d'accélérer le diagnostic et la prise en charge thérapeutique de cette affection.

La preuve scientifique de l'efficacité à long terme du dépistage systématique de la SPN est difficile à obtenir car des facteurs autres que le dépistage, tels que le niveau d'engagement parental peuvent favoriser le développement de la communication, et ces facteurs sont difficilement contrôlables. Une étude de cohorte rétrospective comparative permettrait cependant d'apporter des éléments de réponse, avec maîtrise des principaux facteurs de confusion (âge, sévérité de la surdité, âge au moment du diagnostic, âge de la prise en charge thérapeutique, type d'intervention, niveau d'engagement parental) et utilisation d'échelles validées d'analyse du langage.

Le dépistage systématique de la SPN peut engendrer une anxiété en cas d'annonce de test positif. Les éventuelles répercussions de l'anxiété parentale ou d'un changement de comportement parental sur le développement de l'enfant ou sur la qualité de la relation parent-enfant ont été peu étudiées et restent discutées. Les résultats du projet mené au CHRU d'Amiens dans le cadre du PHRC permettront probablement de documenter cet aspect du dépistage systématique de la SPN.

En termes économiques, les études internationales convergent en faveur du dépistage systématique. En France, une modélisation à court terme a permis de hiérarchiser les stratégies en fonction de leur niveau d'efficacité et de leur coût, permettant d'orienter la décision en fonction des priorités retenues.

Les expériences françaises (projets dans le cadre du PHRC et expériences locales) et internationales ont montré que le dépistage systématique de la SPN en maternité était faisable au prix d'une organisation stricte, fondée notamment sur la disponibilité des personnels de maternité, le suivi minutieux des enfants dépistés positivement à la naissance et l'accompagnement des parents dès la suspicion du diagnostic. Les résultats du programme expérimental de la Cnamts permettront d'apprécier la faisabilité d'un programme de dépistage systématique de la SPN en maternité à plus grande échelle.

PERSPECTIVES

À l'issue de cette évaluation, des propositions de recherche ont été formulées :

- des outils de mesure quantitative du développement du langage parlé applicables aux nourrissons devraient être développés ;
- une étude prospective comparant le degré de développement de la communication et le niveau scolaire des populations dépistées dans le cadre des expériences locales et PHRC, avec des contrôles historiques, après ajustement sur les principaux facteurs de confusion, pourrait être menée ;
- une évaluation des stratégies de dépistage en France à long terme, permettant d'évaluer les bénéfices, les effets indésirables et les coûts d'un dépistage néonatal systématique de la surdité en fonction de la précocité du diagnostic et de la prise en charge (impact en termes de réduction du retard au diagnostic et sur les capacités linguistiques/de communication), serait nécessaire. Elle pourrait s'appuyer sur un modèle *ad hoc* ou sur l'adaptation d'un modèle publié ;
- des études épidémiologiques prospectives devraient être menées afin d'évaluer la prévalence de la SPN en France en fonction du degré de déficit auditif ;
- les indications des interventions permettant de développer la communication devraient être définies, afin de garantir leur pertinence et leur acceptabilité pour chaque enfant et sa famille ;
- le financement des expérimentations en cours au plan local pourrait être pérennisé et conditionné à des (ré-)évaluations indépendantes, échelonnées dans le temps, portant sur l'efficacité, la sécurité, l'acceptabilité, le coût et l'organisation de ces programmes locaux. Ces évaluations pourraient permettre de formuler des recommandations organisationnelles (modalités de dépistage, suivi et prise en charge en aval) ;
- des recommandations devraient être élaborées sur l'organisation du repérage de la surdité bilatérale d'apparition progressive ou tardive chez l'enfant âgé de 6 mois à 2 ans, qui ne peut être repérée par dépistage précoce en maternité ;
- enfin, l'éthique et les valeurs sociétales, qui n'ont pas été abordées dans ce rapport, devront être prises en compte, au moment de décider du bien-fondé de la mise en œuvre d'un programme de dépistage systématique de la SPN.

ANNEXE 1. RECOMMANDATIONS INTERNATIONALES

Les recommandations sur le dépistage de la SPN sont présentées ci-dessous. Ces recommandations ont été élaborées à l'issue de conférences de consensus.

La méthode employée pour l'élaboration de ces recommandations n'a pas été clairement présentée (niveau d'évidence scientifique des études permettant de construire l'argumentaire des recommandations non décrit). Elles n'ont donc pas été exploitées dans ce rapport.

- 1993 : *National Institute of Health (NIH) Consensus statement (1)* :
 - méthodologie : consensus ;
 - recommandations : tous les nouveau-nés doivent être dépistés pour la surdité avant de quitter l'hôpital.

- 1994 : *Joint Committee on Infant Hearing Position Statement (2)* :
 - méthodologie : consensus ;
 - recommandations : tous les enfants avec surdité doivent être identifiés avant l'âge de 3 mois et doivent recevoir une intervention avant l'âge de 6 mois.

- 1998 : conférence de consensus européenne sur le dépistage néonatal de l'audition (3) :
 - méthodologie : consensus ;
 - recommandations : dépistage néonatal de la surdité congénitale du nourrisson à la maternité.

ANNEXE 2. CRITÈRES DE L'OMS

La liste suivante de critères est extraite de l'ouvrage « Principes et pratique du dépistage des maladies » publié par l'OMS en 1970 (13).

- 1) La maladie dont on recherche les cas constitue une menace grave pour la santé publique.
- 2) Un traitement d'efficacité démontrée peut être administré aux sujets chez lesquels la maladie a été décelée.
- 3) Les moyens appropriés de diagnostic et de traitement sont disponibles.
- 4) La maladie est décelable pendant une phase de latence ou au début de la phase clinique.
- 5) Une épreuve ou un examen de dépistage efficace existe.
- 6) L'épreuve utilisée est acceptable pour la population.
- 7) L'histoire naturelle de la maladie est connue, notamment son évolution de la phase de latence à la phase symptomatique.
- 8) Le choix des sujets qui recevront un traitement est opéré selon des critères préétablis.
- 9) Le coût de la recherche des cas (y compris les frais de diagnostic et de traitement des sujets reconnus malades) n'est pas disproportionné par rapport au coût global des soins médicaux.
- 10) La recherche des cas est continue et elle n'est pas considérée comme une opération exécutée « une fois pour toutes ».

ANNEXE 3. THÉORIE DE LA PLASTICITÉ CÉRÉBRALE ET DE LA PÉRIODE CRITIQUE

L'audition est une fonction corticalisée. Le langage oral, y compris les fonctions cognitives, et l'audition sont des fonctions inséparables. L'audition est indispensable à l'acquisition de la parole et du langage, au développement des capacités cognitives et à l'intégration sociale (scolarisation normale pour acquérir un degré d'autonomie sociale identique à celui du sujet normo-entendant).

L'entrée en fonction de la cochlée se situerait vers 18-20 semaines d'aménorrhée (SA) bien qu'elle présente encore une certaine immaturité cellulaire. La maturation fonctionnelle de la cochlée s'achèverait vers 28-30 SA. Les voies nerveuses auditives sont en places dès 24-25 SA, bien avant d'avoir achevé leur myélinisation qui commence dans la seconde moitié de la gestation et se poursuit jusque vers l'âge de 2 ans ou plus.

Le cerveau auditif, sous l'influence capitale des stimulations cochléaires, achèvera sa maturation vers 4 à 6 ans. Durant toute cette période dite période critique ou sensible, la cochlée en lui envoyant des stimulations appropriées jouera un rôle majeur dans le développement du cerveau (plasticité cérébrale), et en particulier sur l'acquisition du langage oral.

La plasticité cérébrale consiste en la capacité d'adaptation de notre système nerveux central à des modifications internes (maturation, lésions cérébrales, perte d'entrées sensorielles) et/ou externes (modification de l'environnement, apprentissage). Elle se manifeste toute la vie durant, de la vie embryonnaire à la mort. Toutefois, elle n'est ni limitée ni constante dans le temps.

On distingue les plasticités développementales, compensatoires et d'apprentissage. La première est associée au développement des réseaux neuronaux et des fonctions qu'ils sous-tendent, chez les sujets sans lésion ou carence particulière, exposés à leur environnement. Si la multiplication et la migration neuronale sont achevées avant la naissance, la synapto-génèse, la myélinisation et la mort neuronale constituent les mécanismes de maturation tardive (154).

La densité synaptique, neuronale et l'activité métabolique corticale croissent dans les premiers mois de la vie pour atteindre un maximum entre 2 et 4 ans. Elles décroissent ensuite progressivement pour rejoindre le niveau d'activité adulte : ainsi la densité synaptique à 6 mois est 75 à 95 % supérieure à celle de l'adulte (154,155). Cette densité neuronale et synaptique est en lien temporel avec les développements psychomoteurs cognitifs importants de cette tranche d'âge.

En clinique, une augmentation de l'activité métabolique de base a été observée dans le cortex occipital chez les adultes aveugles précoces, ou dans le cortex temporal chez des adultes sourds précoces et non chez les tardifs (156,157). Cette hyperactivité pourrait être secondaire au maintien d'une densité synaptique importante suite à la privation sensorielle qui n'aurait pas permis une plasticité développementale normale. Chez les sujets normo-entendants, la plasticité développementale est retrouvée dans la maturation des potentiels évoqués auditifs précoces (158), tardifs (159) et cognitifs (160). Elle se manifeste également dans la construction du langage oral ou signé. Il semble exister une période sensible pendant laquelle l'enfant doit être exposé à la parole et posséder toutes les structures nécessaires pour avoir accès à un langage, pour pouvoir l'intégrer et l'utiliser. La modalité du langage ne modifie pas cette donnée (161-164). La période sensible pour le langage semble

se situer avant l'âge de 6 ans voire avant 2 ans, d'après l'évolution du langage observée chez les enfants sourds profonds précoces en privation auditive (165-167).

L'implantation cochléaire chez des adolescents ou adultes sourds profonds précoces leur donne accès à une audition cochléaire et avec l'entraînement auditif à une audition de sons, bruits et éventuellement mots. Elle ne leur permet plus de développer un langage oral/fonctionnel structuré (105,165). La spécialisation hémisphérique de certains traitements du langage est un signe de plasticité développementale retrouvée en langue orale et signée. Cette latéralisation est liée à l'âge d'exposition, à la langue des signes en particulier (162,163,168).

La plasticité compensatoire se manifeste lorsqu'un déficit apparaît : une atteinte cochléaire précoce ou tardive va modifier la carte de représentation fréquentielle au niveau cortical (169,170). Elle modifie l'activité métabolique corticale en fonction du degré d'atteinte périphérique (171). Ainsi, une augmentation d'activité dans les régions de la voie visuelle ventrale et une diminution d'activité dans les régions fronto-pariétales avant implantation cochléaire pourraient être associées à un moins bon développement du langage post-implantation (171).

Les organisations fonctionnelles transmodales représentent une forme particulière de plasticité compensatoire : des aires cérébrales spécifiques d'une fonction totalement privée d'entrée sensorielle deviennent réceptives à des stimuli d'autres modalités sensorielles : réponses corticales occipitales chez des aveugles précoces et pas chez des tardifs, en stimulation auditive ; réponses corticales temporales plus amples pour des stimulations visuelles périphériques chez des sourds précoces et pas tardifs (172) ; meilleur traitement de l'information visuelle périphérique chez les sujets sourds précoces (173).

La plasticité d'apprentissage se manifeste dans tous nos apprentissages. L'oreille absolue semble être favorisée par l'apprentissage. En effet, elle est présente dans moins d'1 % de la population générale alors qu'elle se retrouve chez 15 % des musiciens. Parmi ceux-ci, 50 % des musiciens ayant débuté la musique avant l'âge de 4 ans ont une oreille absolue (174).

En conclusion, des entrées sensorielles manquantes modifient le fonctionnement cérébral de façon importante et parfois irréversible. Des données physiologiques semblent en faveur de l'instauration rapide d'une audition fonctionnelle pour favoriser le développement du langage oral. La privation auditive précoce et le manque de développement du langage oral sont associés chez l'adulte à des réponses métaboliques corticales compatibles avec une modification de la plasticité développementale.

ANNEXE 4. PROTOCOLE D'AUDIOMÉTRIE COMPORTEMENTALE CHEZ LE TRÈS JEUNE ENFANT

Un protocole de réalisation de l'audiométrie comportementale chez l'enfant âgé de 4 à 18 mois a été décrit par Delaroche (51).

La réactivité comportementale dépend du niveau de vigilance du bébé : le moment idéal est celui de la phase d'endormissement après la tétée. L'état de sommeil profond ne permet pas d'interpréter le seuil des réactions auditives ou leur absence. Le bébé peut aussi être éveillé.

Les signes réflexes de perception sont les suivants :

- avant 5 mois : réflexe cochléo-palpébral, cochléo-musculaire (mouvements au niveau de la bouche, des membres...), réflexe de Moro, modification du rythme respiratoire, de la succion nutritive ou non nutritive ;
- à partir de 5/6 mois, réflexe d'orientation vers la source de stimulation, réflexe qui sera conditionné par des manœuvres de « renforcement » adaptées.

Les stimuli utilisés pour évaluer la réactivité comportementale sont :

- quelques jouets sonores représentatifs de certaines zones de fréquences du champ auditif : gong pour les fréquences graves (250 – 500 Hz), maracas pour les fréquences aiguës (2 000 – 4 000 Hz) ;
- des stimulations vocales bien calibrées : « coucou » pour les fréquences graves, sifflement pour les fréquences aiguës autour de 2 000 Hz ;
- des sons purs, transmis d'abord par vibreur osseux, puis à travers un casque adapté au crâne du bébé ou à travers des inserts. Le casque permet de délivrer des stimulations pouvant atteindre 120 à 130 dB, d'où son intérêt par rapport aux stimulations délivrées en champ libre qui, elles, ne peuvent dépasser 80/90 dB. Le vibreur osseux permet d'étudier la conduction osseuse jusqu'à 70 dB en moyenne. Le champ libre correspond à une des deux modalités de conduction aérienne, l'autre étant bien sûr le casque. L'intensité maximale en champ libre est limitée à 80 --90 dB, alors qu'au casque on peut aller jusqu'à 120 - 130 dB (selon les fréquences testées).

Le seuil auditif comportemental d'un bébé de moins de 5 mois est entre 15 et 30 dB plus élevé que celui d'un adulte, et meilleur sur les fréquences graves. Il est plus proche du seuil réel chez l'enfant sourd (en partie en raison des phénomènes de recrutement : chez l'enfant sourd, à cause du phénomène de recrutement audiométrique, la perception auditive est souvent plus précise au voisinage du seuil que chez l'enfant entendant. De telle sorte que chez le jeune enfant sourd, le seuil comportemental se modifie moins avec la maturation que chez l'enfant entendant.).

Entre 5 et 9 mois le seuil se précise, justifiant la répétition de cet examen.

ANNEXE 5. GLOSSAIRE

Complexe olivaire supérieur : noyau auditif situé dans le tronc cérébral et faisant suite aux noyaux cochléaires (antérieur et dorsal).

Lemnisque latéral : dernier segment de la voie auditive du tronc cérébral, menant l'influx nerveux au colliculus inférieur (mésencéphale).

Cophose : surdité totale. Absence de réponse à tout stimulus auditif (perte de 120 dB).

Syndrome d'Usher : association d'une surdité à une rétinite pigmentaire.

Syndrome de Pendred : association d'une surdité congénitale bilatérale neurosensorielle, d'un goitre thyroïdien, d'une malformation cochléaire et d'un dysfonctionnement vestibulaire.

Maladie de Tay-Sachs : association d'une surdité à une cécité, une épilepsie ; une paralysie ; une hyperréflexie et une régression psychique/démence.

Maladie de Crouzon : association d'une surdité à une craniosténose et une hypoplasie du massif facial.

Syndrome d'Alport : association d'une surdité à une insuffisance rénale.

Syndrome de Waardenburg : association d'une surdité à des anomalies de la pigmentation.

La classification internationale des maladies définit les « **troubles spécifiques du développement de la parole et du langage** » comme des troubles dans lesquels les modalités normales d'acquisition du langage sont altérées dès les premiers stades du développement. Sont décrits :

- des troubles spécifiques de l'acquisition de l'articulation.
L'utilisation par l'enfant des phonèmes est inférieure au niveau correspondant à son âge mental, mais avec un niveau linguistique normal ;
- des troubles de l'acquisition du langage de type expressif ;
Les capacités de l'enfant à utiliser le langage oral sont nettement inférieures au niveau correspondant à son âge mental, mais la compréhension du langage se situe dans les limites de la normale. Le trouble peut s'accompagner d'un trouble de l'articulation ;
- des troubles de l'acquisition du langage de type réceptif ;
Les capacités de l'enfant à comprendre le langage sont inférieures au niveau correspondant à son âge mental. Dans la plupart des cas, le versant expressif est, lui aussi, nettement perturbé et il existe habituellement des troubles phonétiques.

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

Spécificité : probabilité qu'un test soit négatif si le patient est indemne de la maladie considérée.

Vrais positifs : résultats positifs chez les patients qui ont la maladie.

Faux positifs : résultats positifs chez les patients qui n'ont pas la maladie.

Vrais négatifs : résultats négatifs chez les patients qui n'ont pas la maladie.

Faux négatifs : résultats négatifs chez les patients qui ont la maladie.

RÉFÉRENCES

1. Early identification of hearing impairment in infants and young children. NIH Consensus Statement 1993;11(1):1-24.
2. Joint Committee on Infant Hearing 1994 position statement. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1995;32(3):265-74.
3. Grandori F, Lutman ME. European Consensus Statement on Neonatal Hearing Screening. Finalised at the European Consensus Development Conference on Neonatal Hearing Screening, 15-16 May 1998, Milan. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1998;44(3):309-10.
4. Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. Évaluation clinique et économique : dépistage néonatal de la surdité permanente par les otoémissions acoustiques. Paris: Anaes; 1999.
5. Bureau international d'audiophonologie. Recommandation BIAP 02/1 bis : classification audiométrique des déficiences auditives 1997. <<http://www.biap.org/recom02-1.htm>> [consulté le 1-3-2006].
6. Parent Council for Deaf Education. Birtles G, Hodgson F, Lovegrove R. Early identification of hearing impairment in children in New South Wales: Working Party Report. North Rocks: PCDE Inc; 1998.
7. Davis A, Bamford J, Wilson I, Ramkalawan T, Forshaw M, Wright S. A critical review of the role of neonatal hearing screening in the detection of congenital hearing impairment. *Health Tech Assess* 1997;1(10):1-176.
8. Joint Committee on Infant Hearing 1990 position statement. *ASHA Suppl* 1991;(5):3-6.
9. Bener A, Eihakeem AA, Abdulhadi K. Is there any association between consanguinity and hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2005;69(3):327-33.
10. Société française d'oto-rhinolaryngologie et de chirurgie de la face et du cou. Génétiques et Maladies ORL. L'otite chronique : de l'otite séro-muqueuse au cholestéatome. 2006.
11. Agence de santé publique du Canada. Développement précoce de l'audition et de la communication. Document de référence du groupe de travail canadien sur l'audition chez les enfants (GTCAE). Ottawa : ministre des Travaux publics et Services gouvernementaux Canada ; 2005.
12. Fortnum H, Davis A. Epidemiology of permanent childhood hearing impairment in Trent Region, 1985-1993. *Br J Audiol* 1997;31(6):409-46.
13. Organisation mondiale de la santé, Wilson JMG, Jungner G. Principes et pratique du dépistage des maladies. Genève: OMS; 1970.
14. Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé. Guide méthodologique : comment évaluer a priori un programme de dépistage ? Saint-Denis La Plaine: Anaes; 2004.
15. Stein LK. Factors influencing the efficacy of universal newborn hearing screening. *Pediatr Clin North Am* 1999;46(1):95-105.
16. Institut national de la santé et de la recherche médicale. Déficiences ou handicaps d'origine périnatale. Dépistage et prise en charge. Paris: Inserm. Expertise collective; 2004.
17. Darin N, Hanner P, Thiringer K. Changes in prevalence, aetiology, age at detection, and associated disabilities in preschool children with hearing impairment born in Göteborg. *Dev Med Child Neurol* 1997;39(12):797-802.
18. Commission of the European Communities. Childhood deafness in the European Community. Luxembourg: CEC; 1979.
19. Baille MF, Arnaud C, Cans C, Grandjean H, du Mazaubrun C, Rumeau-Rouquette C. Prevalence, aetiology, and care

of severe and profound hearing loss. *Arch Dis Child* 1996;75(2):129-32.

20. Morlet T, Collet L, Duclaux R, Lapillonne A, Salle B, Putet G, *et al.* Spontaneous and evoked otoacoustic emissions in pre-term and full-term neonates: is there a clinical application? *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1995;33(3):207-11.

21. Rumeau-Rouquette C, du Mazaubrun C, Verrier A, Mlika A. Prévalence des handicaps : évolution dans trois générations d'enfants, 1972, 1976, 1981. Paris: Inserm; 1994.

22. Lacour B, Cecchi Tenerini R., Fresson J, André M, Baubeau D, Vert P. Handicaps et périnatalité. II. Pathologie périnatale et déficiences graves. *Arch Pediatr* 1995;2(2):117-23.

23. Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal. Rapport de 12 ans d'enregistrement. Grenoble: RHEOP; 2000.

24. Russ SA, Poulakis Z, Barker M, Wake M, Rickards F, Saunders K, *et al.* Epidemiology of congenital hearing loss in Victoria, Australia. *Int J Audiol* 2003;42(7):385-90.

25. Fortnum HM. Epidemiology of permanent childhood hearing impairment: implications for neonatal hearing screening. *Audiol Med* 2003;1(3):155-64.

26. Upfold LJ, Isepy J. Childhood deafness in Australia. Incidence and maternal rubella, 1949-1980. *Med J Aust* 1982;2(7):323-6.

27. Parving A, Christensen B. Epidemiology of permanent hearing impairment in children in relation to costs of a hearing health surveillance program. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1996;34(1-2):9-23.

28. White KR, Vobr BR, Behrens TR. Universal newborn hearing screening using transient evoked otoacoustic emissions: results of the Rhode Island hearing Assessment Project. *Semin Hear* 1993;14(1):18-29.

29. Prieve BA, Stevens F. The New York State universal newborn hearing screening demonstration project: introduction and overview. *Ear Hear* 2000;21(2):85-91.

30. Vohr BR, Oh W, Stewart EJ, Bentkover JD, Gabbard S, Lemons J, *et al.* Comparison of costs and referral rates of 3 universal newborn hearing screening protocols. *J Pediatr* 2001;139(2):238-44.

31. Fonseca S, Forsyth H, Grigor J, Lowe J, MacKinnon M, Price E, *et al.* Identification of permanent hearing loss in children: are the targets for outcome measures attainable? *Br J Audiol* 1999;33(3):135-43.

32. Harrison M, Roush J. Age of suspicion, identification, and intervention for infants and young children with hearing loss: a national study. *Ear Hear* 1996;17(1):55-62.

33. Meadow-Orlans KP, Mertens DM, Sass-Lehrer MA, Scott-Olson K. Support services for parents and their children who are deaf or hard of hearing. A national survey. *Am Ann Deaf* 1997;142(4):278-88.

34. Ruben RJ. Effectiveness and efficacy of early detection of hearing impairment in children. *Acta Otolaryngol Suppl* 1991;482(Suppl):127-31.

35. Rach GH, Zielhuis GA, van den Broek P. The influence of chronic persistent otitis media with effusion on language development of 2 to 4 year olds. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1988;15(3):253-61.

36. Zinkus PW, Gottlieb MI. Patterns of perceptual and academic deficits related to early chronic otitis media. *Pediatrics* 1980;66(2):246-53.

37. Moeller MP, Osberger MJ, Eccarius M. Chapter 8. Receptive language skills. *ASHA Monogr* 1986;(23):41-53.

38. Carney AE, Moeller MP. Treatment efficacy: hearing loss in children. *J Speech Lang Hear Res* 1998;41(1):S61-S84.

39. Yoshinaga-Itano C, Apuzzo ML. The development of deaf and hard of hearing children identified early through the high-risk registry. *Am Ann Deaf* 1998;143(5):416-24.

40. Karchmer MA, Allen TE. The functional assessment of deaf and hard of hearing students. *Am Ann Deaf* 1999;144(2):68-77.

41. Holt JA. Stanford achievement test-8th edition for deaf and hard of hearing students.

- Reading comprehension subgroup results. *Am Ann Deaf* 1993;138:172-5.
42. Allen TE. Patterns of academic achievement among hearing impaired students: 1974 and 1983. In: Shildroth AN, Karchmer MA, ed. *Deaf Children in America*. San Diego: College Hill Press; 1986. p. 161-206.
43. Quigley SO. Environment and communication in the language development of deaf children. In: Bradford LJ, Hardy WG, ed. *Hearing and hearing impairment*. New York: Grune and Stratton; 1979.
44. Dauman R, Daubech Q, Gavilan I, Colmet L, Delaroche M, Michas N, *et al.* Long-term outcome of childhood hearing deficiency. *Acta Otolaryngol* 2000;120(2):205-8.
45. Moeller MP. Early intervention and language development in children who are deaf and hard of hearing. *Pediatrics* 2000;106(3):e43.
46. Weinrich JE. Direct economic costs of deafness in the United States. *Am Ann Deaf* 1972;117(4):446-54.
47. Mohr PE, Feldman JJ, Dunbar JL, McConkey-Robbins A, Niparko JK, Rittenhouse RK, *et al.* The societal costs of severe to profound hearing loss in the United States. *Int J Technol Assess Health Care* 2000;16(4):1120-35.
48. Economic costs associated with mental retardation, cerebral palsy, hearing loss, and vision impairment - United States, 2003. *MMWR* 2004;53(3):57-9.
49. Schroeder L, Petrou S, Kennedy C, McCann D, Law C, Watkin PM, *et al.* The economic costs of congenital bilateral permanent childhood hearing impairment. *Pediatrics* 2006;117(4):1101-12.
50. Meyer C, Witte J, Hildmann A, Hennecke KH, Schunck KU, Maul K, *et al.* Neonatal screening for hearing disorders in infants at risk: incidence, risk factors, and follow-up. *Pediatrics* 1999;104(4):900-4.
51. Delaroche M, Thiebaut R, Dauman R. Behavioral audiometry: protocols for measuring hearing thresholds in babies aged 4-18 months. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2004;68(10):1233-43.
52. Bamford J, Davis A, Stevens J. Screening for congenital hearing impairment: time for a change. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 1998;79(1):F73-6.
53. Kemp DT. Stimulated acoustic emissions from within the human auditory system. *J Acoust Soc Am* 1978;64(5):1386-91.
54. Gabbard SA, Northern JL, Yoshinaga-Itano C. Hearing screening in newborns under 24 hours of age. *Semin Hear* 1999;20(4):291-305.
55. Aidan D, Lucek A, El-Bez M, Lestang P, Parrat S, Pascu A, *et al.* Définition des critères de normalité d'une oto-émission acoustique provoquée chez le nouveau-né. *Ann Otolaryngol Chir Cervicofac* 1995;112(7):305-8.
56. Paludetti G, Ottaviani F, Fetoni AR, Zuppa AA, Tortorolo G. Transient evoked otoacoustic emissions (TEOAEs) in new-borns: normative data. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1999;47(3):235-41.
57. Prieve BA, Fitzgerald TS, Schulte LE. Basic characteristics of click-evoked otoacoustic emissions in infants and children. *J Acoust Soc Am* 1997;102(5 Pt 1):2860-70.
58. Medicare Services Advisory Committee. *Oto-acoustic emission audiometry*. Canberra: MSAC; 1999.
59. Dirckx JJJ, Daemers K, Somers T, Offeciers FE, Govaerts PJ. Numerical assessment of TOAE screening results: currently used criteria and their effect on TOAE prevalence figures. *Acta Otolaryngol* 1996;116(5):672-9.
60. Grandori F, Sergi P, Pastorino G, Uloziene I, Calo G, Ravazzani P, *et al.* Comparison of two methods of TEOAE recording in newborn hearing screening. *Int J Audiol* 2002;41(5):267-70.
61. Thornton AR, Kimm L, Kennedy CR, Cafarelli-Dees D. External- and middle-ear factors affecting evoked otoacoustic emissions in neonates. *Br J Audiol* 1993;27(5):319-27.

62. Doyle KJ, Rodgers P, Fujikawa S, Newman E. External and middle ear effects on infant hearing screening test results. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2000;122(4):477-81.
63. Jacobson JT, Jacobson CA. The effects of noise in transient EOAE newborn hearing screening. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1994;29(3):235-48.
64. Bantock HM, Croxson S. Universal hearing screening using transient otoacoustic emissions in a community health clinic. *Arch Dis Child* 1998;78(3):249-52.
65. Korres SG, Balatsouras DG, Lyra C, Kandiloros D, Ferekidis E. A comparison of automated auditory brainstem responses and transiently evoked otoacoustic emissions for universal newborn hearing screening. *Med Sci Monit* 2006;12(6):CR260-CR263.
66. Morton CC, Nance WE. Newborn hearing screening-a silent revolution. *N Engl J Med* 2006;354(20):2151-64.
67. Meier S, Narabayashi O, Probst R, Schmuziger N. Comparison of currently available devices designed for newborn hearing screening using automated auditory brainstem and/or otoacoustic emission measurements. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2004;68(7):927-34.
68. Hahn M, Lamprecht-Dinnesen A, Heinecke A, Hartmann S, Bülbül S, Schröder G, *et al.* Hearing screening in healthy newborns: feasibility of different methods with regard to test time. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1999;51(2):83-9.
69. Jacobson JT, Jacobson CA, Spahr RC. Automated and conventional ABR screening techniques in high-risk infants. *J Am Acad Audiol* 1990;1(4):187-95.
70. von Wedel H, Schauseil-Zipf U, Döring WH. Hörscreening bei neugeborenen und säuglingen mittels ableitung akustisch-evozierter hirstamm-potentiale. *Laryngol Rhinol Otol* 1988;67(6):307-11.
71. Hermann BS, Thornton AR, Joseph JM. Automated infant hearing screening using the ABR: development and validation. *Am J Audiol* 1995;4(2):6-14.
72. Hall J, Kileny PR, Ruth R, Kripal JP. Newborn auditory screening with ALGO-1 vs. conventional auditory brainstem response. *Asha* 1989;29:120.
73. Kileny PR. New insights on infant ABR hearing screening. *Scand Audiol* 1988;30(suppl):81-8.
74. Peters JG. An automated infant screener using advanced evoked response technology. *Hear J* 1986;39:25-30.
75. Mason JA, Herrmann KR. Universal infant hearing screening by automated auditory brainstem response measurement. *Pediatrics* 1998;101(2):221-8.
76. Clemens CJ, Davis SA, Bailey AR. The false-positive in universal newborn hearing screening. *Pediatrics* 2000;106(1):e7.
77. Mehl AL, Thomson V. Newborn hearing screening: the great omission. *Pediatrics* 1998;101(1):e4.
78. Institut national de la santé et de la recherche médicale. Déficits auditifs - Recherches émergentes et applications chez l'enfant. Paris: Inserm. Expertise collective; 2006.
79. Iwasaki S, Hayashi Y, Seki A, Nagura M, Hashimoto Y, Oshima G, *et al.* A model of two-stage newborn hearing screening with automated auditory brainstem response. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2003;67(10):1099-104.
80. Van Straaten HLM, Hille ETM, Kok JH, Verkerk PH. Implementation of a nation-wide automated auditory brainstem response hearing screening programme in neonatal intensive care units. *Acta paediatr* 2003;92(3):332-8.
81. Thompson DC, McPhillips H, Davis R, Lieu TL, Homer CJ, Helfand M. Newborn hearing screening: a summary of the evidence 2001. <http://www.ahrq.gov/clinic/3rduspstf/newbornscreen/newhearsum.pdf> [consulté le 3-3-2006].
82. Kennedy CR, Kimm L, Cafarelli Dees D., Campbell MJ, Thornton ARD. Controlled trial of universal neonatal screening for early identification of permanent childhood hearing impairment. *Lancet* 1998;352(9145):1957-64.

83. Vobr BR, Carty LM, Moore PE, Letourneau K. The Rhode Island hearing assessment program: experience with statewide hearing screening (1993-1996). *J Pediatr* 1998;133(3):353-7.
84. Finitzo T, Albright K, O'Neal J. The newborn with hearing loss: detection in the nursery. *Pediatrics* 1998;102(6):1452-60.
85. Barsky-Firkser L, Sun S. Universal newborn hearing screenings: a three-year experience. *Pediatrics* 1997;99(6):e4.
86. Watkin PM. Neonatal otoacoustic emission screening and the identification of deafness. *Arch Dis Child* 1996;74(1):F16-25.
87. Aidan D, Avan P, Bonfils P. Auditory screening in neonates by means of transient evoked otoacoustic emissions: a report of 2,842 recordings. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1999;108(6):525-31.
88. Kennedy C, McCann D, Campbell MJ, Kimm L, Thornton R. Universal newborn screening for permanent childhood hearing impairment: an 8-year follow-up of a controlled trial. *Lancet* 2005;366(9486):660-2.
89. Norton SJ, Gorga MP, Widen JE, Folsom RC, Sininger Y, Cone-Wesson B, *et al.* Identification of neonatal hearing impairment: evaluation of transient evoked otoacoustic emission, distortion product otoacoustic emission, and auditory brain stem response test performance. *Ear Hear* 2000;21(5):508-28.
90. Lemons J, Fanaroff A, Stewart EJ, Bentkover JD, Murray G, Diefendorf A. Newborn hearing screening: costs of establishing a program. *J Perinatol* 2002;22(2):120-4.
91. González de Aledo Linos A, Bonilla Miera C, Morales Angulo C, Gómez Da Casa F, Barrasa Benito J. Cribado universal de la hipocusia congénita en Cantabria: resultados de los dos primeros años. *An Pediatr* 2005;62(2):135-40.
92. Delaroche M, Thiebaut R, Dauman R. Behavioral audiometry: validity of audiometric measurements obtained using the "Delaroche protocol" in babies aged 4-18 months suffering from bilateral sensorineural hearing loss. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2006;70(6):993-1002.
93. Li Y, Bain L, Steinberg AG. Parental decision making and the choice of communication modality for the child who is deaf. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2003;157(2):162-8.
94. Bizaguet E, Bizaguet G, Deneu V, Ezine M, Flotat C, Le Goff S, *et al.* Déficients auditifs sévères et profonds. Réhabilitation prothétique. *Soins Pédiatr Puer* 1995;165:22-6.
95. Markides A. Age at fitting of hearing aids and speech intelligibility. *Br J Audiol* 1986;20(2):165-7.
96. Wake M, Poulakis Z, Hughes EK, Carey-Sargeant C, Rickards FW. Hearing impairment: a population study of age at diagnosis, severity, and language outcomes at 7-8 years. *Arch Dis Child* 2005;90(3):238-44.
97. Mondain M, Vieu A, Sillon M, Ventosa V, Geffriaud G, Reuillard F, *et al.* Indications et résultats des implants cochléaires chez l'enfant. In: Robier A, ed. *Les surdités de perception*. Paris: Masson; 2001. p. 148-58.
98. Agence nationale pour le développement de l'évaluation médicale. *L'implant cochléaire chez l'enfant sourd prélingual*. Paris: andem; 1994.
99. Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec. *L'implant cochléaire chez l'adulte, l'adolescent et l'enfant [résumé]*. Montréal: CETS; 1996.
100. Loundon N, Busquet D, Roger G, Moatti L, Garabedian EN. Audiophonological results after cochlear implantation in 40 congenitally deaf patients: preliminary results. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2000;56(1):9-21.
101. Waltzman SB, Cohen NL. Cochlear implantation in children younger than 2 years old. *Am J Otol* 1998;19(2):158-62.
102. Damen GW, van den Oever-Goltstein MH, Langereis MC, Chute PM, Mylanus EA. Classroom performance of children with cochlear implants in mainstream education. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 2006;115(7):542-52.
103. Manrique M, Cervera-Paz FJ, Huarte A, Molina M. Prospective long-term auditory results of cochlear implantation in prelinguistically deafened children: the importance of early implantation. *Acta Otolaryngol Suppl* 2004;552(suppl):55-63.

104. Garabedian EN, Loundon N, Mondain M, Piron JP, Roman S, Triglia JM. Les implants cochléaires pédiatriques. *Ann Otolaryngol Chir Cervicofac* 2003;120(3):139-51.
105. Deggouj N, Grulois V, Garin P, Gersdorff M. Adolescence et implant cochléaire. *Rev Laryngol Otol Rhinol* 2004;125(4):211-4.
106. Reefhuis J, Honein MA, Whitney CG, Chamany S, Mann EA, Biernath KR, *et al.* Risk of bacterial meningitis in children with cochlear implants. *N Engl J Med* 2003;349(5):435-45.
107. Biernath KR, Reefhuis J, Whitney CG, Mann EA, Costa P, Eichwald J, *et al.* Bacterial meningitis among children with cochlear implants beyond 24 months after implantation. *Pediatrics* 2006;117(2):284-9.
108. National Institutes of Health. NIH consensus conference. Cochlear implants in adults and children. *JAMA* 1995;274(24):1955-61.
109. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo. *Implantes cocleares: actualización y revisión de estudios coste-utilidad*. Madrid: AETS - Instituto de Salud Carlos III; 2003.
110. Manrique M, Cervera-Paz FJ, Huarte A, Molina M. Advantages of cochlear implantation in prelingual deaf children before 2 years of age when compared with later implantation. *Laryngoscope* 2004;114(8):1462-9.
111. James AL, Papsin BC. Cochlear implant surgery at 12 months of age or younger. *Laryngoscope* 2004;114(12):2191-5.
112. Colletti V, Carner M, Miorelli V, Guida M, Colletti L, Fiorino FG. Cochlear implantation at under 12 months: report on 10 patients. *Laryngoscope* 2005;115(3):445-9.
113. Mondain M, Sillon M, Vieu A, Levi A, Reuillard-Artieres F, Deguine O, *et al.* Cochlear implantation in prelingually deafened children with residual hearing. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2002;63(2):91-7.
114. Mylanus EAM, Rotteveel LJC, Leeuw RL. Congenital malformation of the inner ear and pediatric cochlear implantation. *Otol Neurotol* 2004;25(3):308-17.
115. Arnoldner C, Baumgartner WD, Gstoettner W, Egelierler B, Czerny C, Steiner E, *et al.* Audiological performance after cochlear implantation in children with inner ear malformations. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2004;68(4):457-67.
116. Kennedy CR, Mccann DC, Campbell MJ, Law CM, Mullee M, Petrou S, *et al.* Language ability after early detection of permanent childhood hearing impairment. *N Engl J Med* 2006;354(20):2131-41.
117. Yoshinaga-Itano C, Sedey AL, Coulter DK, Mehl AL. Language of early- and later-identified children with hearing loss. *Pediatrics* 1998;102(5):1161-71.
118. Yoshinaga-Itano C, Apuzzo ML. Identification of hearing loss after age 18 months is not early enough. *Am Ann Deaf* 1998;143(5):380-7.
119. Apuzzo ML, Yoshinaga-Itano C. Early identification of infants with significant hearing loss and the Minnesota child development inventory. *Semin Hear* 1995;16(2):124-37.
120. Mayne AM, Yoshinaga-Itano C, Sedey AL, Carey A. Expressive vocabulary development of infants and toddlers who are deaf or hard of hearing. *Volta Review* 2000;100:1-28.
121. Calderon R, Naidu S. Further support of the benefits of early identification and intervention with children with hearing loss. *Volta Review* 2000;100(5):53-84.
122. Yoshinaga-Itano C, Coulter D, Thomson V. The Colorado Newborn Hearing Screening Project: effects on speech and language development for children with hearing loss. *J Perinatol* 2000;20(8 Pt 2):S132-7.
123. Puig T, Municio A, Medà C. Universal neonatal hearing screening versus selective screening as part of the management of childhood deafness. *The Cochrane Database of Systematic Reviews* 2005; Issue 2.
124. Dalzell L, Orlando M, MacDonald M, Berg A, Bradley M, Cacace A, *et al.* The New York State universal newborn hearing screening demonstration project: ages of

hearing loss identification, hearing aid fitting, and enrollment in early intervention. *Ear Hear* 2000;21(2):118-30.

125. Spivak L, Dalzell L, Berg A, Bradley M, Cacace A, Campbell D, *et al.* New York State universal newborn hearing screening demonstration project: inpatient outcome measures. *Ear Hear* 2000;21(2):92-103.

126. Abrams MJ, Pensak ML, Buhner K. Perspectives on a state enacted hearing screening assessment program in the newborn population. *Am J Otol* 1997;18(3):368-72.

127. Barringer DG, Mauk GW, Jensen S, Woods-Kershner N. Survey of parents perceptions regarding hospital-based newborn hearing screening. *Audiol Today* 1997;9:18-9.

128. Grill E, Uus K, Hessel F, Davies L, Taylor RS, Wasem J, *et al.* Neonatal hearing screening: modelling cost and effectiveness of hospital- and community-based screening. *BMC Health Serv Res* 2006;6:14.

129. Lin HC, Shu MT, Lee KS, Ho GM, Fu TY, Bruna S, *et al.* Comparison of hearing screening programs between one step with transient evoked otoacoustic emissions (TEOAE) and two steps with TEOAE and automated auditory brainstem response. *Laryngoscope* 2005;115(11):1957-62.

130. Uus K, Bamford J, Taylor R. An analysis of the costs of implementing the National Newborn Hearing Screening Programme in England. *J Med Screen* 2006;13(1):14-9.

131. Baroch KA. Universal newborn hearing screening: fine-tuning the process. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg* 2003;11(6):424-7.

132. Keren R, Helfand M, Homer C, McPhillips H, Lieu TA. Projected cost-effectiveness of statewide universal newborn hearing screening. *Pediatrics* 2002;110(5):855-64.

133. Boshuizen HC, van der Lem GJ, Kauffman-de Boer MA, van Zanten GA, Oudesluys-Murphy AM, Verkerk PH. Costs of different strategies for neonatal hearing screening: a modelling approach. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2001;85(3):F177-81.

134. Cox LC, Toro MR. Evolution of a universal infant hearing screening program in an inner city hospital. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2001;59(2):99-104.

135. Messner AH, Price M, Kwast K, Gallagher K, Forte J. Volunteer-based universal newborn hearing screening program. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2001;60(2):123-30.

136. Dort JC, Tobolski C, Brown D. Screening strategies for neonatal hearing loss: which test is best? *J Otolaryngol* 2000;29(4):206-10.

137. Kemper AR, Downs SM. A cost-effectiveness analysis of newborn hearing screening strategies. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2000;154(5):484-8.

138. Richet-Mastain L. Bilan démographique 2004. Nette diminution des décès. *Insee Première* 2005;1004.

139. Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant. Proposition d'un programme expérimental de dépistage néonatal de la surdité congénitale en maternité. Paris: AFDPHE; 2004.

140. Action connaissance formation pour la surdité. Livre blanc. La surdité de l'enfant. Paris: ACFOS; 2005.

141. Direction générale de la santé, Direction de la recherche, des études de l'évaluation et des statistiques, Institut national de la santé et de la recherche médicale. Enquête nationale périnatale 1998. <<http://www.sante.gouv.fr/htm/dossiers/p/erinat/somm1.htm#4>> [consulté le 24-3-2006].

142. Van Straaten HLM, Groote ME, Oudesluys-Murphy AM. Evaluation of an automated auditory brainstem response infant hearing screening method in at risk neonates. *Eur J Pediatr* 1996;155(8):702-5.

143. de Barros Boishardy A, Moreau Lenoir F, Bami P, Kapella M, Obstoy M-F, Amstutz-Montadert I, *et al.* Expérience du dépistage auditif néonatal systématique dans le département de l'Eure : à propos de 10 835 nouveau-nés. *Ann Otolaryngol Chir Cervicofac* 2006;122(5):223-30.

144. Elharrar J. Protocole et argumentaire pour un dépistage systématique de la surdité en maternité technique des oto-émissions acoustiques provoquées [mémoire]. Bordeaux: faculté de médecine; 2002.
145. Laccourreye L, Gorin F. Pratique des oto-émissions acoustiques en dépistage systématique dans une maternité libérale. *Le Pédiatre* 1998;34(169):7-11.
146. Moulin A, Ferber-Viart C, Berland M, Dubreuil C, Duclaux R. Dépistage systématique de la surdité en maternité par otoémissions acoustiques provoquées : aspects pratiques et attitudes parentales. *Arch Pediatr* 2001;8(9):929-36.
147. Joint Committee on Infant Hearing. Year 2000 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics* 2000;106(4):798-815.
148. Park AH, Warner J, Sturgill N, Alder SC. A survey of parental views regarding their child's hearing loss: a pilot study. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2006;134(5):794-800.
149. Windmill S, Windmill IM. The status of diagnostic testing following referral from universal newborn hearing screening. *J Am Acad Audiol* 2006;17(5):367-78.
150. Young A, McCracken W, Tattersall H, Bamford J. Interprofessional working in the context of newborn hearing screening: Education and Social Services compare challenges. *J Interprof Care* 2005;19(4):386-95.
151. Bamford J, Uus K, Davis A. Screening for hearing loss in childhood: issues, evidence and current approaches in the UK. *J Med Screen* 2005;12(3):119-24.
152. Weichbold V, Nekahm-Heis D, Welzl-Mueller K. Universal newborn hearing screening and postnatal hearing loss. *Pediatrics* 2006;117(4):e631-e636.
153. Davis A, Hind S. The newborn hearing screening programme in England. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2003;67(Suppl 1):S193-6.
154. Seron X, Jeannerod M. *Neuropsychologie humaine*. Liège: Mardaga; 1994.
155. Szagun G. Language acquisition in young German-speaking children with cochlear implants: individual differences and implications for conceptions of a 'sensitive phase'. *Audiol Neurootol* 2001;6(5):288-97.
156. Wanet-Defalque M-C, Veraart C, De Volder A, Metz R, Michel C, Doooms G, *et al.* High metabolic activity in the visual cortex of early blind human subjects. *Brain Res* 1988;446(2):369-73.
157. Deggouj N, Devolder A, Catalan M, Melin J, Michel C, Gersdorff M, *et al.* Positron emission tomography in deaf patients at rest. *Adv Otorhinolaryngol* 1995;50:31-7.
158. Guerit JM. Applications of surface-recorded auditory evoked potentials for the early diagnosis of hearing loss in neonates and premature infants. *Acta Otolaryngol* 1985;421(Suppl):68-76.
159. Ponton CW, Moore JK, Eggermont JJ. Prolonged deafness limits auditory system developmental plasticity: evidence from an evoked potentials study in children with cochlear implants. *Scand Audiol* 1999;28(Suppl 51):13-22.
160. Kraus N, Mcgee T, Sharma A, Carrell T, Nicol T. Mismatch negativity event-related potential elicited by speech stimuli. *Ear Hear* 1992;13(3):158-64.
161. Emmorey K, Corina D. Hemispheric specialization for ASL signs and english words: differences between imageable and abstract forms. *Neuropsychologia* 1993;31(7):645-53.
162. Corina DP, Vaid J, Bellugi U. The linguistic basis of left hemisphere specialization. *Science* 1992;255(5049):1258-60.
163. Hickok G, Wilson M, Clark K, Klima ES, Kritchevsky M, Bellugi U. Discourse deficits following right hemisphere damage in deaf signers. *Brain Lang* 1999;66(2):233-48.
164. Bavelier D, Corina D, Jezzard P, Clark V, Karni A, Lalwani A, *et al.* Hemispheric specialization for English and ASL: left invariance-right variability. *Neuroreport* 1998;9(7):1537-42.
165. Manrique M, Cervera-Paz FJ, Huarte A, Perez N, Molina M, Garcia-Tapia R. Cerebral auditory plasticity and cochlear

implants. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1999;49(Suppl 1):S193-7.

166. Miyamoto RT, Houston DM, Bergeson T. Cochlear implantation in deaf infants. *Laryngoscope* 2005;115(8):1376-80.

167. Schauwers K, Gillis S, Daemers K, De Beukelaer C, Govaerts PJ. Cochlear implantation between 5 and 20 months of age: the onset of babbling and the audiologic outcome. *Otol Neurotol* 2004;25(3):263-70.

168. Newman AJ, Bavelier D, Corina D, Jezzard P, Neville HJ. A critical period for right hemisphere recruitment in American Sign Language processing. *Nat Neurosci* 2002;5(1):76-80.

169. Harrison RV, Stanton SG, Ibrahim D, Nagasawa A, Mount RJ. Neonatal cochlear hearing loss results in developmental abnormalities of the central auditory pathways. *Acta Otolaryngol* 1993;113(3):296-302.

170. King AJ, Moore DR. Plasticity of auditory maps in the brain. *Trends Neurosci* 1991;14(1):31-7.

171. Lee HJ, Kang E, Oh S-H, Kang H, Lee DS, Lee MC, *et al.* Preoperative differences of cerebral metabolism relate to the outcome of cochlear implants in congenitally deaf children. *Hear Res* 2005;203(1-2):2-9.

172. Kujala T, Alho K, Näätänen R. Cross-modal reorganization of human cortical functions. *Trends Neurosci* 2000;23(3):115-20.

173. Bosworth RG, Dobkins KR. The effects of spatial attention on motion processing in deaf signers, hearing signers, and hearing nonsigners. *Brain Cogn* 2002;49(1):152-69.

174. Petry-Cinotti F. L'oreille absolue. *Pour la science* 1998;249:23.

