



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

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

Janvier 2007

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

SYNTHESE 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. DEFINITION DE LA SURDITE PERMANENTE NEONATALE

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'écarter 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. DEPISTAGE ET EVALUATION

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. METHODOLOGIE D'ÉVALUATION

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 DE L'IMPACT ÉCONOMIQUE

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 Etats-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-laryngologistes, néonatalogistes, 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 Etats-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

A 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.