

# Définitions et facteurs de risque de troubles associés

PAR NADINE COCHARD

**La surdité neurosensorielle de l'enfant s'inscrit dans un vaste éventail de pathologies génétiques, infectieuses ou traumatiques qui engendreront dans 20 à 25 % des cas, des troubles associés. L'auteur nous dresse ici un panorama de ces pathologies : définitions, étiologies et les différentes étapes de la vie de l'enfant où ces atteintes peuvent survenir.**

« Les déficiences auditives sont souvent associées à d'autres problèmes de santé qui peuvent en être directement la cause ». C'est le constat fait en 2007 par la DREES, Direction de la recherche des études, de l'évaluation et des statistiques du Ministère de la Santé sur le Handicap Auditif en France [1].

« Ces déficiences peuvent se combiner à d'autres déficiences dans le cadre d'affections polymorphes ou de pathologies multiples ». Ce serait le cas dans 18 % des cas selon le Registre des handicaps de l'enfant et l'observatoire périnatal. [2]

Elles sont associées à d'autres anomalies du développement dans environ 30 % des cas selon les observations relevées par le Metropolitan Developmental Disabilities Surveillance Program [3]. **Autrement dit, environ un tiers à la moitié des enfants porteurs de surdité ont un risque probable.**

## DÉFINITIONS

Cette notion d'association de troubles est reprise dans la définition de la comorbidité qui précise que celle-ci se manifeste par :

- ♦ La présence d'un ou de plusieurs troubles associés à un trouble ou une maladie primaire,
- ♦ L'effet provoqué par ces troubles ou maladies associés.

Ces déficiences et anomalies du développement entrent dans le cadre de classifications multiples. Celle du CTNERHI [4], qui, bien que purement conventionnelle comme le souligne le BIAP dans ses recommandations sur les handicaps multiples et atteintes de l'audition, nous permet de nous référer à une classification française [1984].

Le CTNERHI propose une classification en 3 grands groupes :

♦ **Polyhandicap** : handicap grave à expressions multiples avec restriction extrême de l'autonomie et déficience mentale profonde. Chez l'enfant, il s'agit souvent d'une atteinte cérébrale grave précoce, touchant la motricité, la sensorialité et le développement cognitif. Les associations cliniques peuvent être très diverses.

♦ **Plurihandicap** : association circonstancielle de deux ou plusieurs handicaps avec conservation des facultés intellectuelles.

♦ **Surhandicap** : surcharge progressive d'une déficience physique (motrice, sensorielle, somatique, chronique) psychique ou mentale (déficience intellectuelle, troubles instrumentaux, troubles réactionnels de la conduite et du comportement, troubles de la personnalité (névrotiques et psychotiques), par des troubles d'apprentissage et/ou par des troubles relationnels.

Enfin, et pour en finir avec les définitions, il semble judicieux de rappeler les définitions de déficience et de trouble par l'OMS [5] :

Une déficience est une « *perte de substance ou altération définitive ou provisoire, d'une structure ou fonction psychologique, physiologique ou anatomique* ».

Les déficiences observées peuvent concerner le plan visuel, moteur, vestibulaire, bucco-phonatoire et cognitif. Elles ne sont pas exhaustives. Le Dr Denise Busquet [6] ainsi que le Centre de Ressources Expérimental Robert Laplane à Paris [7] les ont répertoriées ainsi :

♦ **Sur le plan visuel** : on peut constater une baisse significative de l'acuité visuelle non compensable impliquant des difficultés ou impossibilités de perception et de reconnaissance des objets, des visages, des images, du mouvement.

♦ **Sur le plan moteur** : les atteintes peuvent concerner l'hémicorps, un membre ou le corps tout entier. Les

mouvements volontaires, la posture, les mouvements dans l'espace et le tonus en seront dégradés, voire impossibles.

♦ **Sur le plan vestibulaire** : les déficits peuvent porter sur le tonus, la posture, l'équilibre mais aussi parfois sur l'attention, les praxies, la motricité fine, l'oculomotricité.

♦ **Sur le plan bucco-phonatoire** : on peut observer des programmations motrices comme souffler, siffler ou encore tirer la langue par exemple impossibles à réaliser sous consigne verbale ou par imitation.

♦ Enfin, **sur le plan cognitif** : c'est la mémorisation des informations orales et sonores, l'attention, le repérage dans l'espace et le temps qui peuvent être touchées. L'intrication de toutes ces atteintes peut donner des tableaux particulièrement lourds, où parfois la surdité peut apparaître comme secondaire.

Un **trouble** est une anomalie développementale (donc durable, constitutionnelle, mais évolutive dans le temps), repérable par des critères cliniques qualitatifs et quantitatifs (résultats aux tests montrant une différence d'au moins deux écarts-type par rapport à la norme).

Ces troubles ont été répertoriés par l'American Psychiatric Association en 1994 (DSM-IV) (8) et leur classification est souvent reprise par les professionnels en France :

- ♦ Le retard mental,
- ♦ Troubles des apprentissages (trouble de la lecture, du calcul, de l'expression écrite, et l'incapacité d'apprentissage non verbal),
- ♦ Les troubles des habiletés motrices avec le TAC : trouble de l'acquisition de la coordination,
- ♦ Les troubles de la communication (trouble du langage de type expressif, du langage de type mixte réceptif-expressif, trouble phonologique, bégaiement),
- ♦ Troubles envahissants du développement (autisme-syndrome d'Asperger),
- ♦ Déficit de l'attention avec hyperactivité et comportement perturbateur (troubles des conduites, les troubles de l'attention, les troubles oppositionnels avec provocation),
- ♦ Troubles de l'alimentation et troubles des conduites alimentaires,
- ♦ Tics,
- ♦ Troubles du contrôle sphinctérien.

Ces **différentes formes** sont fonction de :

- ♦ L'âge de survenue par rapport au développement de l'enfant et également par rapport à l'existence ou non d'autres déficiences,
- ♦ Sa symptomatologie,
- ♦ De son degré de sévérité,
- ♦ Et enfin de son évolutivité.

**L'âge de survenue** : la survenue de handicap associé peut intervenir pendant toute l'enfance et l'adolescence.

Ainsi, pendant :

♦ La **période anté-natale** :

♦ Certaines surdités génétiques syndromiques s'accompagnent de handicaps associés de nature et de sévérité plus ou moins graves.

♦ De même, certaines embryofetopathies telles que la rubéole ou le cytomégalo virus occasionneront des atteintes neurosensorielles et/ou cognitives variables.

♦ La **période périnatale** : entre 22 semaines d'aménorrhée et 7 jours post-nataux (OMS) est aussi facteur de risque de survenue de troubles associés à une surdité, notamment lors de souffrances fœtales, de grande prématurité, d'ototoxicité.

♦ Enfin, en **post-natal** : certains épisodes infectieux ou traumatiques pourront être eux aussi à l'origine de surdités associées à d'autres atteintes neurologiques le plus souvent.

Et pour finir, des maladies dégénératives, souvent génétiques, pouvant toucher un ou plusieurs organes pourront occasionner l'installation progressive d'une surdité.

## LES FACTEURS DE RISQUES DE HANDICAPS ASSOCIÉS (6); (7) :

### 1. En anté-natal

Il existe un vaste éventail de syndromes (plus d'une centaine), qui sont classés selon leur mode de transmission (autosomique dominant ou récessif) et selon les organes atteints.

Les **surdités génétiques d'origine syndromique** représentent 5% des surdités génétiques. Les syndromes les plus fréquents devront être recherchés par un bilan systématique. La surdité peut être le symptôme principal ou être au deuxième plan par rapport aux autres pathologies associées.

Les syndromes que nous rencontrons le plus fréquemment sont :

#### LE SYNDROME D'USHER

Avec onze gènes responsables dont 7 sont actuellement identifiés (15). Sa transmission autosomique est récessive. Il est caractérisé par :

- ♦ Une rétinite pigmentaire occasionnant une atteinte visuelle,
- ♦ Une pathologie du système vestibulaire avec des

troubles de l'équilibre et retard de la marche. Sa prévalence est estimée à environ 1/30 000. Il s'agit de la cause la plus fréquente de surdité-cécité héréditaire.

Il existe 3 types de Syndrome d'Usher :

- ◆ Type 1 : le plus sévère avec une surdité profonde et atteinte vestibulaire importantes. L'atteinte visuelle est plus tardive (deuxième décennie) (environ 40 % des cas).
- ◆ Type 2 : surdité moyenne à sévère sans problème vestibulaire (environ 60 % des cas),
- ◆ Type 3 : surdité progressive avec problème vestibulaire variable (moins de 3 % des cas ; plus fréquent dans les populations finlandaise et juive ashkénaze).

### LE SYNDROME DE CHARGE

C'est un acronyme anglosaxon. Sa transmission est autosomique dominante. Les atteintes sont les suivantes :

- ◆ Un colobome, des malformations cardiaques, une atrésie choanale, un retard de croissance et/ou de développement, une hypoplasie génitale, des anomalies des oreilles et/ou surdité).
- ◆ Un retard global.
- ◆ Le déficit intellectuel est variable.

Sa prévalence est de 0,1 à 1,2/10 000 naissances.

### LE SYNDROME DE WAARDENBURG-KLEIN

Avec une transmission autosomique dominante, il s'agit la plupart du temps d'une surdité évolutive qui présente les symptômes suivants :

- ◆ Anomalie de pigmentation de l'iris (yeux véron),
- ◆ Et/ou des cheveux,
- ◆ Et/ou de la peau,
- ◆ Hypertélorisme (yeux écartés)- type 1,
- ◆ Parfois malformation de l'oreille interne.

Sa prévalence est de 1 nouveau-né sur 40 000.

### LE SYNDROME DE PENDRED

Le gène responsable est la Pendrine avec une transmission autosomique récessive. La surdité congénitale est évolutive la plupart du temps. On observe également :

- ◆ Une anomalie de la thyroïde (hypothyroïdie dans 50 % des cas) avec présence d'un goitre qui apparaît au cours de la deuxième décennie,
- ◆ Ainsi qu'une malformation de l'oreille interne.

Sa prévalence est de 7-10 cas/100 000 naissances.

### LE SYNDROME DE JARWEL-LANGE NIELSEN

Il présente une mutation de 2 gènes avec une transmission autosomique récessive. La surdité est sévère

à profonde bilatérale. On observe également :

- ◆ Des anomalies du rythme cardiaque (QT long) graves provoquant des malaises,
- ◆ Avec une survenue précoce des symptômes (50 % avant l'âge de 3 ans).

Sa prévalence est de 1,6 à 6 / 1 000 000.

Ces trois derniers syndromes n'entraîneront pas directement des troubles associés à la surdité. Mais du fait de la présence d'une comorbidité, il me paraissait important de les évoquer, sachant qu'un risque de survenue d'un surhandicap ou d'une atteinte cognitive n'est pas exclu.

## Les surdités d'origine virale

### LE CYTOMÉGALOVIRUS (CMV)

De la famille des herpes virus, il est étudié au Centre National de Référence CytoMégaloVirus par S. Alain et F. Denis. Sa prévalence est de 30 % à 70 % dans les pays d'Europe de l'ouest et d'Amérique du nord, et de 80 % à 100 % dans les pays en voie de développement.

- ◆ Entre 0,3 % et 2,4 % des femmes enceintes contractent cette maladie au cours de la grossesse. La moitié des fœtus de ces femmes seront atteints par le virus.

- ◆ 10 % des fœtus ne présentant aucun signe clinique ou échographique développeront au bout de quelques années une surdité.

Il peut occasionner :

- ◆ Une atteinte neurologique plus ou moins sévère,
- ◆ Un retard mental,
- ◆ Des calcifications cérébrales,
- ◆ Une atteinte des nerfs sensoriels : surdité, chorioretinite, atteinte vestibulaire,
- ◆ Un retard de croissance intra-utérin.

### LA RUBÉOLE

C.Vauloup-Fellous du Service de Microbiologie-Immunologie Biologique de l'Hôpital Antoine Béchère à Clamart (10) estime que *"le virus de la rubéole peut se transmettre de la mère au fœtus tout au long de la grossesse, mais ce taux de transmission est extrêmement élevé en début de grossesse (# 90 % au premier trimestre). Les anomalies les plus fréquentes et les plus sévères sont une atteinte du cœur, de l'œil, de l'oreille, du système nerveux central. Depuis 2006, l'incidence de la rubéole congénitale malformative est nulle du fait de la vaccination. Il a été constaté néanmoins une résurgence importante du virus de la rubéole en France en 2008 avec 579 cas recensés au cours de l'année"*.

## 2. La période péri-natale

Elle présente également des risques d'apparition de troubles associés. Les risques concernent les enfants présentant un poids de naissance inférieur à 1,5 kg ; les enfants présentant une hyperbilirubinémie associée à un ictère nécessitant une exsanguino-transfusion ; les enfants ayant été traités avec des médicaments ototoxiques ; ceux dont le score d'Apgar est de 0-4 à 1 minute ou de 0-6 à 5 minutes de vie.

Pour les non-initiés, le score d'Apgar est un système utilisé par les gynécologues obstétriciens accoucheurs qui permet d'évaluer les fonctions vitales du nouveau-né et leur évolution dès les premiers instants de sa vie. Dès la naissance il est noté la fréquence cardiaque, les mouvements respiratoires, la coloration de la peau, le tonus musculaire, les réactions aux stimulations externes. Chaque élément est noté de 0 à 2, le Total étant compris entre 7 et 10. S'il est inférieur à 5, il y a nécessité de soins d'urgence.

Les enfants qui ont eu une ventilation mécanique prolongée pendant plus de 10 jours sont également à risque ainsi que ceux qui ont subi des manœuvres obstétricales traumatisantes. 1 % d'entre eux aura des atteintes neurologiques avec pour conséquence des séquelles neurosensorielles auditives, motrices, cognitives et/ou comportementales.

## 3. La période post-natale

Durant cette période les pathologies infectieuses dont les méningites peuvent être particulièrement invalidantes. La méningite bactérienne entraîne des surdités dans 12 % à 15 % des cas. Les germes responsables sont : Haemophilus influenzae, Streptococcus ou Pneumoniae. 70% des méningites sont d'origine bactérienne et surviennent avant l'âge de 5 ans. Elles entraîneront très fréquemment des séquelles neurosensorielles auditives parfois visuelles, motrices, et/ou cognitives.

Le vaccin anti-pneumococcique est disponible mais d'efficacité discutée dans la prévention des méningites. Le vaccin anti-haemophilus capsulé est d'efficacité démontrée par la réduction du nombre des infections à ce germe chez les enfants.

## EN CONCLUSION

L'existence d'une surdité isolée n'exclut pas le risque d'apparition d'un surhandicap au cours du développement de l'enfant et de l'adolescent. Il sera nécessaire de rester vigilant notamment aux signes d'appel afin de réaliser des explorations complémentaires.

Nous devons agir à la fois sur la prévention de ces handicaps multiples sur le plan médical, mais il est également impératif de repérer ces situations de comorbidité et leurs conséquences par une approche pluridisciplinaire (dépistage de ces pathologies mené dans le cadre de réseaux), afin de mieux cerner les difficultés de l'enfant et permettre une meilleure prise en charge.

Les Anglais regroupent ces enfants sous la terminologie de "*children with complex needs*", équivalent à "*enfants avec des besoins complexes*".

Dans le cadre de l'implantation cochléaire, tous ces besoins seront à prendre en compte car ils interfèrent avec le pronostic linguistique attendu. La réhabilitation de l'audition est possible, mais le "résultat fonctionnel" sera très variable, malgré des perceptions qui paraissent équivalentes. ❖

*Nadine COCHARD, Anne HONEGGER  
Service ORL du Professeur Bernard FRAYSSE  
CHU Purpan, Toulouse*