

# LES DÉPISTAGES NÉONATALS : PARTICULARITÉS DU DÉPISTAGE AUDITIF

Pr Michel ROUSSEY, Président de l'AFDPHE

## INTRODUCTION

L'histoire du dépistage néonatal (DNN) systématique, à partir de taches de sang séché sur papier buvard, remonte à 1963 avec la mise au point du test permettant de dépister la phénylcétonurie (PCU), "le test de Guthrie", réalisé à trois jours de vie. Ce test permet de doser la phénylalanine (PHE) dans le sang et donc son élévation, toxique pour le développement cérébral de l'enfant. La PCU, maladie héréditaire, de transmission autosomique récessive, devenait ainsi la première arriération mentale évitable grâce à l'établissement précoce d'un régime spécifique pauvre en PHE à un stade pré-symptomatique, permettant à des enfants de rester normaux. Le concept de DNN au moyen de gouttes de sang était né et s'est généralisé à d'autres maladies.

Le dépistage néonatal (DNN) a été introduit progressivement en France en 1968 puis s'est généralisé en 1972 avec la création de l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE), association de statut privé (1901), à qui le ministère de la Santé a confié la charge de mettre en place et de gérer cette action de santé publique sur tout le territoire national, métropolitain et ultra-marin. Le financement, assuré en totalité par la Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés (Cnamts), couvre les charges de réalisation des tests de dépistage et de leur gestion administrative et médicale. La prise en charge et le traitement des malades repérés relèvent du régime général de l'Assurance Maladie.

Progressivement s'est mis en place le DNN de plusieurs maladies : hypothyroïdie congénitale en 1978, drépanocytose en 1989 dans les COM-DROM puis en 1995 en métropole pour une population ciblée,

hyperplasie congénitale des surrénales en 1995 et mucoviscidose en 2002.

Les programmes de DNN sont variables selon les pays, les régions, provinces ou états, mais l'AFDPHE a constamment visé 3 objectifs en France, définis dès le début [1] :

➔ **"L'égalité"**, avec un accès identique de tous les nouveau-nés aux tests de dépistage et à la prise en charge thérapeutique ;

➔ **"L'efficacité"** : parmi tous les nouveau-nés (NN), le test de dépistage permet simplement de classer les NN en "enfants probablement non atteints" ou "enfants possiblement malades". Il ne s'agit pas d'un diagnostic de certitude et un résultat suspect doit donc toujours être confirmé, le diagnostic pouvant être infirmé par des examens complémentaires spécifiques à la maladie. Il faut donc rechercher une sensibilité et une spécificité maximales, limitant les possibilités de faux négatifs (enfants malades non dépistés) et de faux positifs (enfants dépistés mais non malades) ;

➔ Et - surtout **"l'utilité"**, avec en priorité le bénéfice direct pour le nouveau-né malade, en évitant les symptômes souvent graves, voire mortels, de sa maladie : il va pouvoir se développer normalement pour devenir un adulte normal. C'est la finalité du dépistage néonatal et en fait de tout dépistage quel que soit l'âge. Autrement dit, le programme de DNN ne vise que des affections dont le diagnostic précoce engendre une amélioration directe de la qualité de vie du malade.

Quel que soit le domaine de la santé concerné, la conception, la pratique et l'organisation d'un dépistage s'avèrent indissociables [2] des principes élaborés

rés à la fin des années 60 par deux experts européens, le britannique Max Wilson et le suédois Gunnar Jungner, à la demande de l'Organisation Mondiale de la Santé [3].

## LES CRITÈRES DE DÉPISTAGE DE WILSON ET JUNGNER [3]

Le programme français de DNN est toujours resté en adéquation avec ces critères qui sont au nombre de 10 :

- 1. Pertinence** : la maladie doit être un problème important de santé ;
- 2. Traitabilité** : la maladie doit être traitable au moyen d'une méthode thérapeutique généralement admise ;
- 3. Disponibilité de moyens** : il faut organiser le diagnostic et le traitement des malades ;
- 4. Identification** : la maladie doit être reconnue à un stade pré-symptomatique ;
- 5. Méthode de détection** : elle doit être assez simple, reproductible, comportant peu de faux positifs (enfants dépistés mais non malades : spécificité) et de faux négatifs (enfants malades non dépistés : sensibilité) ;
- 6. Acceptabilité** : le test de dépistage doit être accepté par la population
- 7. Evolution naturelle** : l'histoire naturelle de la maladie doit être comprise ;
- 8. Confirmation** : la confirmation du dépistage par des méthodes de certitude est obligatoire avec consensus sur les critères de la maladie et un protocole de traitement bien défini ;
- 9. Coût-bénéfice** : les coûts doivent être proportionnels aux bénéfices ;
- 10. Continuité** : la pérennité du programme doit être assurée.

Bien que le consentement parental explicite ne soit pas nécessaire pour le dépistage des NN effectué dans le cadre d'une action de santé publique, il y a nécessité d'éduquer le public et d'avoir en place un système qui informe adéquatement les parents sur leur choix de ne pas participer au programme de DNN et des conséquences possibles qui sont associées à cette option. En France, c'est pratiquement 100 % des NN qui bénéficient d'un tel dépistage, alors qu'en fait ce-

lui-ci n'est pas obligatoire [1, 4]. On rappelle ainsi que les parents ont la possibilité de refuser le DNN mais celui-ci s'impose aux professionnels de la naissance qui doivent le proposer aux parents [5].

Cependant, des entorses relatives à ces critères de DNN sont apparues du fait des progrès technologiques (biologie moléculaire, spectrométrie de masse MS/MS) [6], des acquisitions médicales (par exemple, amélioration de la prise en charge des enfants atteints de mucoviscidose), voire de la demande des populations. De ce fait, la liste des maladies pouvant être dès maintenant dépistées en période néonatale devient techniquement très importante et doit être sans cesse mise à jour [7]. Il importe dès lors de rappeler que pour chaque maladie la finalité du DNN est un bénéfice pour l'enfant lui-même.

## LES PARTICULARITÉS DU DÉPISTAGE AUDITIF CHEZ LE NOUVEAU-NÉ

Tout d'abord citons des rappels de base :

- ➔ La principale particularité du dépistage auditif est qu'il ne concerne pas la goutte de sang sur le buvard mais qu'il utilise un matériel spécifique qui peut donner un résultat immédiat contrairement aux autres DNN classiques qui nécessitent un dosage au laboratoire avec donc un délai dans la réponse.
- ➔ La phase de DNN et celle du diagnostic de surdité ne doivent pas être confondues, contrairement à ce que certains ont pu craindre à un moment donné [8]. Ces deux étapes doivent être absolument séparées dans le temps et articulées l'une avec l'autre.
- ➔ Avant d'être proposé à l'ensemble de la population, la mise en place d'un dépistage d'une maladie s'effectue progressivement afin de tester sa faisabilité, son acceptabilité, son utilité et son efficacité. Lorsque le dépistage de la surdité s'est mis en place à l'initiative des ORL, le ministère a demandé qu'une étude pilote de faisabilité soit organisée et la Cnamts s'est adressée à son partenaire historique, reconnu pour son expertise de DNN en population générale, à savoir l'AFDPHE, pour l'organiser [9].

➔ Le dépistage de la surdité, comme n'importe quel autre dépistage [1], présente des avantages mais aussi des inconvénients, et la balance doit pencher en faveur des avantages si l'on désire rendre véritablement service à l'ensemble de la population.

Les principes fondamentaux de Wilson et Jungner ont le mérite de ne pas faire oublier, aujourd'hui encore, un certain nombre d'évidences. Le DNN de la surdité répond tout ou partie à ces principes.

## *1<sup>ER</sup> CRITÈRE : LA SURDITÉ PERMANENTE DE L'ENFANT EST-ELLE UN PROBLÈME DE SANTÉ PUBLIQUE, EN TERMES DE FRÉQUENCE ?*

La prévalence en population générale varie selon les auteurs entre 0,9 et 1,54 pour 1000. Dans l'étude prospective Cnamts-AFDPHE [8], l'incidence d'une surdité ainsi qualifiée atteint 1,22/1000 chez les enfants restant en maternité et 5,66/1000 chez les enfants transférés en néonatalogie avec un pourcentage qui augmente encore à 7/1000 si on suit les enfants plus d'1 an [10-12].

## *2<sup>ÈME</sup> CRITÈRE: ON DOIT DISPOSER D'UN TRAITEMENT*

Une prise en charge précoce permet aux parents de choisir le mode d'éducation pour leur enfant et des corrections sont possibles selon l'étiologie de la surdité [10]. Il existe un bénéfice au diagnostic précoce de la surdité grâce à une prise en charge adaptée : bénéfice prouvé de l'appareillage précoce et de l'implantation cochléaire précoce sur le développement du langage, sur l'intelligibilité de la parole, sur l'intégration scolaire en milieu entendant. Il existe aussi un bénéfice sur le comportement, la sociabilité et les capacités de communication non verbales de l'enfant quel que soit le mode d'éducation choisi (oral, gestuel, bilingue) [12].

## *3<sup>ÈME</sup> CRITÈRE : IL FAUT ORGANISER LE DIAGNOSTIC ET LE TRAITEMENT DES MALADES*

C'est ce qui était organisé dans le protocole expérimental Cnamts-AFDPHE avec une coordination or-

ganisée entre maternités, ORL référents et centres de diagnostic et d'orientation des soins (CDOS) [8]. Une généralisation d'un DNN n'a de sens que s'il y a des traitements efficaces et que les circuits d'aval de prise en charge sont organisés.

## *4<sup>ÈME</sup> CRITÈRE : LA MALADIE DOIT ÊTRE RECONNUE À UN STADE PRÉ-SYMPATOMATIQUE*

La surdité permanente congénitale existe dès la naissance et peut être diagnostiquée dès les 1<sup>ers</sup> jours ou 1<sup>ères</sup> semaines avant que l'entourage de l'enfant ne se pose des questions lorsqu'apparaissent des signes d'appel vers un trouble de l'audition, ce qui entraîne inévitablement un retard dans la prise en charge. L'anomalie peut donc être repérée avant que l'enfant ne manifeste des symptômes faisant évoquer un trouble de l'audition.

## *5<sup>ÈME</sup> CRITÈRE : LE TEST DE DÉPISTAGE DOIT ÊTRE ASSEZ SIMPLE, REPRODUCTIBLE, COMPORTANT PEU DE FAUX POSITIFS ET DE FAUX NÉGATIFS*

Les deux tests de dépistage cliniquement disponibles, otoémissions acoustiques (OEA) et potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAA), répondent à cette exigence. Que l'on opte pour l'une ou pour l'autre de ces deux techniques, l'important est de pratiquer un deuxième test en maternité chez les enfants pour lesquels le dépistage n'a pas permis de conclure d'emblée à la normalité de l'audition. Cette stratégie en deux étapes a l'immense avantage de réduire considérablement le taux de faux positifs [10]. Par exemple, dans l'étude Cnamts-AFDPHE (fondée sur les PEAA) la réalisation d'un deuxième test de dépistage réduit de 80 % le nombre d'enfants à explorer ultérieurement par des tests diagnostiques [11] et le nombre de faux positifs devient alors acceptable, 1 à 2 % [9].

Toujours dans l'étude Cnamts-AFDPHE, on a pu repérer les faux négatifs du dépistage, c'est-à-dire des enfants diagnostiqués sur symptômes alors qu'ils avaient bénéficié d'un DNN. Le taux est très faible avec un recul de 2 ans puisqu'il est de 0,027 %. A 2 ans, les enfants dépistés précocement ont de meil-

leurs performances sur plusieurs critères (audition avec appareillage, comportement, sociabilité et communication non verbale), après ajustement sur le niveau de la surdité, avec des différences significatives sur plusieurs critères, malgré la faiblesse des effectifs [13].

## *6<sup>ÈME</sup> CRITÈRE : LE TEST DE DÉPISTAGE DOIT ÊTRE ACCEPTÉ PAR LA POPULATION*

C'est sans doute ce qui a été le plus difficile à faire reconnaître. Si les parents normo-entendant qui représentent l'immense majorité des familles n'opposent aucun refus à un examen de l'audition de leur nouveau-né, il n'en est pas de même pour certaines associations de malentendants qui demandent que le diagnostic d'une éventuelle surdité à leur enfant ne soit posé que lorsqu'il aura quelques mois estimant qu'il n'y a pas d'urgence. C'est oublier que cela fait des décennies que l'on enseigne aux médecins les moyens d'explorer l'audition d'un nourrisson lors de ces examens systématiques et que le diagnostic est malgré tout porté au bout de plusieurs mois ou années, car non fait ou mal fait. Si on veut être pragmatique et que tous les NN soient correctement examinés, il faut profiter de leur présence à la maternité pour le faire puisqu'ils y sont pratiquement tous.

## *7<sup>ÈME</sup> CRITÈRE : L'HISTOIRE NATURELLE DE LA MALADIE DOIT ÊTRE COMPRISE*

En l'occurrence il n'y a pas qu'une seule cause dans une surdité permanente néonatale, qui n'est pas une maladie mais un symptôme, et une recherche étiologique est donc nécessaire permettant d'adapter les traitements et les modalités de prise en charge.

## *8<sup>ÈME</sup> CRITÈRE : LA CONFIRMATION DU DÉPISTAGE PAR DES MÉTHODES DE CERTITUDE EST OBLIGATOIRE ET LE PROTOCOLE DE TRAITEMENT DOIT ÊTRE DÉFINI*

L'audiométrie comportementale et les potentiels évoqués auditifs vont pouvoir diagnostiquer avec certitude une surdité de perception permanente néonatale, généralement au plus tard à 3 à 6 mois de vie si

cela n'a pas été possible vers 1 mois. Les modalités de traitement sont bien codifiées et les parents reçoivent les informations nécessaires dans le cadre d'une prise en charge pluridisciplinaire afin de leur permettre de faire un choix éclairé quant aux traitements et à l'orientation éducative de leur enfant [10, 12].

## *9<sup>ÈME</sup> CRITÈRE : LE RAPPORT ÉCONOMIQUE COÛT/BÉNÉFICE DOIT ÊTRE APPRÉCIÉ*

La question sous-jacente est de savoir si l'instauration précoce de la prise en charge, consécutive au DNN, améliore le développement des enfants sourds et cette question, importante du point de vue médico-économique, n'a reçu une réponse crédible et convaincante qu'en 2006 avec l'étude de Kennedy avec une évaluation à 8 ans chez des enfants sourds repérés avant et après l'âge de 9 mois avec un avantage dans tous les domaines chez les enfants repérés tôt [10]. On a également répondu à cette question mais sur un faible effectif et avec un recul de 2 ans dans l'étude Cnamts-AFDPHE [13].

## *10<sup>ÈME</sup> CRITÈRE : LA PÉRENNITÉ DU PROGRAMME DOIT ÊTRE ASSURÉE*

Après de nombreuses années d'études et de tergiversations, la mise en place de la généralisation du dépistage de la surdité permanente néonatale en France a été officialisée avec l'arrêté du 23 avril 2012. Le financement pérenne a été obtenu avec la revalorisation du GHS maternité de 18,70 € par nouveau-né pour permettre la réalisation de ce dépistage (Circulaire DGOS du 29 mars 2013) et un financement FIR (Fond d'Intervention Régional) pour la coordination régionale (circulaire du 14 mai 2013).

Il est intéressant de relever que les termes ont changé et qu'on ne parle plus de surdité (arrêté du 23 avril 2012) maintenant mais de repérage des troubles de l'audition (circulaire du 29 mars 2013) puis de vérification de l'audition des nouveau-nés lors de l'élaboration du cahier des charges national qui doit être publié fin 2013. Ce ne sont peut-être que des mots qui en définitive ont la même finalité mais, d'une part c'est une demande des associations de familles et,

d'autre part il était important de montrer aux tutelles qui hésitaient encore à généraliser ce dépistage que l'étude de l'audition d'un nouveau-né relevait de l'examen classique pédiatrique d'un nouveau-né au même titre que tout autre organe et que son résultat était inscrit depuis de nombreuses années dans le carnet de santé de l'enfant et son certificat de santé du 8<sup>ème</sup> jour de vie.

On peut cependant regretter que le recueil épidémiologique national des résultats de l'étude de l'audition des nouveau-nés ne bénéficie pas de la même organisation que le reste des autres DNN. Pour ces derniers, il n'existe qu'un seul opérateur, même s'il constitue une fédération d'associations régionales (AR) pour être au plus près des maternités c'est-à-dire des nouveau-nés ; l'ensemble des AR communiquent trimestriellement leurs résultats à l'AFDPHE qui ne les rémunèrent qu'à la réception de ces résultats. On recueille ainsi l'intégralité des résultats constituant un véritable registre épidémiologique national des 5 maladies dépistées avec un recul de plus de 40 ans pour la 1<sup>ère</sup> d'entre elles à savoir la PCU.

Pour l'audition, le retard décisionnel a été tel que la moitié des maternités s'était déjà équipée avant la parution de l'arrêté d'avril 2012 et le ministère n'a pas voulu remettre en cause des organisations locales ou régionales déjà rôdées en confiant la coordination aux ARS et donc avec un financement ne dépendant plus du Fonds National de Prévention de la Cnamts qui finance traditionnellement les autres dépistages. L'AFDPHE est donc exclue du processus mais pas ses AR puisque le travail de coordination régionale pourra être confié, au choix des ARS, soit aux AR de dépistage, soit aux réseaux périnatalité, soit à la conjonction des deux, soit même à un autre opérateur. Les ARS devront transmettre les résultats annuellement à la Direction Générale de la Santé mais le recueil épidémiologique national risque d'être plus difficile.

**Pr Michel ROUSSEY, Professeur de Pédiatrie.  
CHU de Rennes**  
**Président de l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant**

**AFDPHE 38 rue Cauchy 75015 Paris**  
**Courriel : [contact@afdphe.org](mailto:contact@afdphe.org)**  
**Site : [www.afdphe.org](http://www.afdphe.org)**

## RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. Roussey M. Les principes et l'organisation du dépistage néonatal en France. *Arch Pédiatr* 2008; 15 : 734-7
2. Raffle A, Gray M. What screening is, and is not. In Raffle A, Gray M eds. *Screening – Evidence and practice*. Oxford University Press; 2007, p. 33-57.
3. Wilson JMG, Jungner G. *Principles and Practice of Screening for Disease* (Public Health Papers No.34). World Health Organization, Geneva, 1968
4. Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant. *Dépister pour des enfants en bonne santé. Bilan d'activité 2012*. [www.afdphe.org](http://www.afdphe.org)
5. Art R.1131-21 du Décret n° 2008-321 du 4 avril 2008 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification par empreintes génétiques à des fins médicales. Arrêté du 22 janvier 2010.
6. Roussey M. Une nouvelle ère pour le dépistage néonatal ? *Arch Ped* 2012 ; 19 : 109-10
7. Tests génétiques. Questions scientifiques, médicales et sociétales. Expertise collective INSERM ed, Paris 2008, 351 p.
8. Comité consultatif national d'éthique (CCNE). Avis n°103 : Éthique et surdité de l'enfant : éléments de réflexion à propos de l'information sur le dépistage systématique néonatal et la prise en charge des enfants sourds ; 10 janvier 2008.
9. Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés et Cemka Eval. *Evaluation du protocole expérimental de dépistage néonatal de la surdité en maternité. Faisabilité. Rapport du 31 décembre 2007*.
10. Dauman R, Roussey M, Garabedian N. La surdité permanente de l'enfant relève-t-elle du dépistage néonatal ? *Pratiques et Organisation des Soins* 2009 ; 40 : 207-12
11. Dauman R, Roussey M, Belot V, Denoyelle F, Roman S, Gavilan-Cellié I, Ruzza-Surroca I, Calmels MN, Lina-Granade G, Houssin E, Charlemagne A, Garabedian N. Screening to detect permanent childhood hearing impairment in neonates transferred from the newborn nursery. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2009;73:457-465.
12. Garabedian N, Rouillon I, Roussey M, Dauman R. Dépistage néonatal de la surdité : où en est-on ? *Dossier Réalités Pédiatriques* avril 2012 ; 169 : 6-19
13. Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés. *Programme expérimental de dépistage néonatal de la surdité en maternité. Synthèse de l'évaluation externe du programme réalisée par Cemka-Eval (Charlemagne A, Bonte J, Courouve L) au 31 décembre 2009. Phase 2 : Suivi à 2 ans des enfants présentant une surdité bilatérale.*