

Editorial

Avancées récentes dans le domaine de la surdité de l'enfant

E.N. Garabédian*

Service d'ORL pédiatrique et de chirurgie de la face et du cou, hôpital d'enfants Armand-Trousseau, 26, avenue du docteur Arold-Netter, 7512 Paris, France

(Reçu le 15 décembre 2000 ; .accepté le 10 octobre 2001)

**dépistage néonatal / implant cochléaire / surdité / surdité génétique
cochlear implants / deafness / genetic / neonatal screening / child**

Les surdités de l'enfant sont loin d'être exceptionnelles. La majorité d'entre elles sont essentiellement des surdités de transmission dues à des problèmes d'oreille moyenne avec possibilités thérapeutiques médicales ou chirurgicales, et donc souvent transitoires. Il existe aussi des surdités de perception atteignant l'oreille interne avec souvent une sévérité plus importante et dont la prise en charge est radicalement différente. Le domaine de la surdité de l'enfant a été particulièrement bouleversé depuis une dizaine d'années par trois avancées majeures : l'apparition du nouvel outil diagnostique que sont les otoémissions acoustiques provoquées (OÉAP), le développement de l'implant cochléaire pour les surdités profondes congénitales et acquises, enfin l'évolution des connaissances sur la génétique des surdités.

DÉPISTAGE DE LA SURDITÉ DE L'ENFANT

La surdité est le handicap sensoriel le plus fréquent. Un enfant sur mille est atteint à la naissance d'une surdité sévère ou profonde, et un enfant sur mille développe secondairement au cours de l'enfance une surdité neurosensorielle. Toutes les études mettent en évidence le bénéfice d'un diagnostic et d'un appareillage précoces (c'est-à-dire à quelques mois de vie pour les surdités congénitales) sur la qualité du langage et de la communication [1]. Cependant, en France comme dans la majorité des pays industrialisés, l'âge au moment du diagnostic et surtout au moment de l'appareillage auditif sont encore en moyenne beaucoup trop tardifs : pour les surdités sévères et profondes, l'âge moyen au moment du diagnostic était respectivement de 23 mois et 16 mois, d'après une étude effectuée dans le service sur 140 enfants sourds. Les causes de ce retard sont multiples. L'absence de sensibilisation suffisante de la population générale et des personnels médicaux, paramédicaux, ou éducatifs qui suivent l'enfant durant ses premiers mois de vie conduit à banaliser certains symptômes remarqués très tôt par les parents. Le faible nombre d'ORL spécialisés en audiophonologie infantile et d'équipes ORL à orientation pédiatrique rendent difficile la réalisation de tests « au moindre doute ». Cette situation se dégrade encore depuis que la formation exclusive à l'ORL par l'internat en spécialité chirurgicale attire les internes vers l'ORL chirurgicale et non les explorations fonctionnelles. La lourdeur des tests jusque là disponibles potentiels évoqués auditifs (PEA) nécessitant souvent une sédation.

l'absence de test fiable en période néonatale (immaturité perturbant les PEA) étaient autant d'obstacles au diagnostic précoce de la surdité.

Dans les années 1980 est apparu un nouveau test d'exploration de la fonction auditive, fondé sur l'enregistrement des sons émis par les cellules ciliées de l'oreille interne en réponse à une stimulation sonore calibrée : les otoémissions acoustiques provoquées (OEAP). Le mouvement des cellules ciliées externes génère à l'intérieur de la cochlée une énergie mécanique qui est propagée au conduit auditif externe via la chaîne ossiculaire et le tympan. Le signal acoustique peut être mesuré par un microphone placé dans le conduit. On enregistre alors un spectre d'OEAP qui peut être normal, douteux ou absent. Lorsque les OEAP sont normales, on peut estimer que l'audition est dans les limites de la normale sur l'oreille testée, et ceci suppose l'intégrité de l'oreille interne, moyenne et externe, en revanche on ne peut éliminer une surdité centrale. Par ailleurs une accumulation de cérumen ou une otite séreuse par exemple peuvent empêcher le recueil des OEAP, en l'absence de toute surdité neurosensorielle. En cas d'OEAP douteuses ou absentes, le test doit être refait, puis s'il est identique, il est nécessaire alors de réaliser un bilan plus complet avec des PEA. Ce test d'OEAP est rapide (quelques minutes) et informant dès la naissance. Sa sensibilité est proche de 100% et sa spécificité d'environ 80%. C'est d'une part un outil nouveau pour le dépistage néonatal de la surdité et d'autre part un des éléments objectifs du diagnostic de surdité chez l'enfant. Les OEAP sont depuis plusieurs années utilisés en routine pour le dépistage de la surdité chez tous les enfants à risque [2] (surdité familiale, malformation craniofaciale ou autre, infections ou toxiques en période pré- ou post-natale, anoxie néonatale, etc.). La généralisation du dépistage de la surdité congénitale par OEAP chez tous les nouveau-nés en France, est l'objet d'un débat dont un des principaux éléments est le coût très élevé de la mise en place d'un dépistage dans de bonnes conditions : réalisation de l'examen par des médecins ou personnel paramédical suffisamment formés à cette technique, information adaptée pour les parents, possibilité de refaire le test à la sortie de la maternité dans des délais rapides, équipe d'audiophonologie infantile pouvant prendre en charge rapidement les nourrissons ayant un test douteux ou négatif à deux reprises (dont le nombre peut être évalué entre 7000 et 35000 par an dans le cadre d'un dépistage de tous les nouveau-nés en France). Ceci suppose la mise en place de plusieurs nouvelles structures d'audiophonologie infantile sur le territoire français. En l'absence de possibilités actuelles d'un dépistage systématique, notre attitude est la pratique d'OEAP au moindre doute, devant tout facteur de risque et notamment chez tout nourrisson présentant une malformation quelle qu'elle soit.

IMPLANT COCHLÉAIRE

La prise en charge de la surdité profonde de l'enfant comporte des mesures éducatives, une guidance parentale, un suivi orthophonique et une réhabilitation auditive audioprothétique. Le principe des prothèses auditives dites conventionnelles est fondé sur une amplification et un traitement du signal sonore, nécessitant une activité résiduelle de l'oreille interne pour assurer la mécanotransduction (transformation des signaux sonores mécaniques en signaux électriques pour le nerf auditif). Lorsque la surdité est profonde ou que la qualité de la perception reste limitée malgré un appareillage conventionnel surpuissant, une implantation cochléaire doit être envisagée.

L'implant cochléaire est un appareillage comportant une partie externe (microphone, microprocesseur) et une partie interne (porte-électrodes) implantée chirurgicalement dans la cochlée. Son microprocesseur assure le codage du son en signaux électriques restitués en regard des terminaisons du nerf auditif dans l'oreille interne. Le coût élevé de l'implant est actuellement

pris en charge au titre des techniques de pointe par les services spécialisés dans le domaine de la surdité de l'enfant. L'indication de l'implant cochléaire est posée sur un faisceau d'arguments après un bilan complet. Cette technique s'adresse aux enfants atteints de surdités congénitales et acquises profondes et aux surdités sévères dont l'intelligibilité de la parole est inférieure à 30% avec les prothèses auditives classiques. L'implantation doit survenir dans des délais les plus rapides possibles par rapport à la date de survenue de la surdité. En ce qui concerne les surdités congénitales, l'âge d'implantation se situe en général entre 18 mois et cinq ans car il est à présent prouvé qu'une intervention précoce donne un meilleur pronostic sur le développement de la communication orale, certains auteurs proposant même une implantation avant l'âge de 18 mois. D'autres paramètres interviennent dans la décision d'implantation, le mode de communication mis en place pour l'enfant, l'absence de retard mental, mais aussi la motivation du milieu familial et éducatif. Un bilan anatomique de l'oreille interne sera effectué par tomodensitométrie et complété par une IRM dans certains cas. Un test de stimulation promontoriale afin de tester l'intégrité du nerf auditif peut compléter le bilan en fonction de la cause de la surdité et lors d'anomalies anatomiques. Un examen pédiatrique complet sera réalisé pour rechercher une surdité syndromique et éliminer un handicap associé, ce qui n'est pas toujours une contre-indication à l'implantation. Le cas du syndrome de Usher est typique car l'association décalée dans le temps d'une surdité profonde et d'une cécité poussent à pratiquer une implantation. Les résultats [3] sur la perception de l'environnement sonore et de la parole, la qualité de la voix. et les possibilités de réintégrer le milieu éducatif non spécialisé font maintenant de cette technique un outil majeur parmi les techniques de prise en charge de la surdité profonde congénitale. L'Allemagne, l'Angleterre, les États-Unis et l'Australie ont beaucoup développé l'implant cochléaire pédiatrique. On estime qu'environ 400 enfants par an devraient en bénéficier dans les années à venir en France, alors qu'à peine 160 enfants ont été implantés actuellement pour des raisons culturelles, budgétaires et de méconnaissance de la technique.

GÉNÉTIQUE ET SURDITÉ

La lourdeur de la prise en charge des enfants sourds a longtemps éclipsé la recherche d'une cause, dans la mesure où aucune thérapeutique curative ne pouvait en découler, et en l'absence de connaissance des gènes impliqués dans les formes génétiques isolées (ne s'intégrant pas dans un syndrome polymalformatif ou poly pathologique). La recherche de cette cause est cependant indispensable bien qu'elle reste encore dans 30% des cas inconnue [4]. La génétique des surdités isolées s'est développée de façon explosive depuis cinq ans et plus de 60 gènes responsables un à un de surdité sont actuellement localisés sur les chromosomes humains. Dix-neuf de ces gènes sont identifiés. On estime actuellement que deux tiers des surdités congénitales sont d'origine génétique, les autres causes étant environnementales. En 1997, la mise en évidence de la large prédominance, parmi les surdités congénitales, d'une forme de surdité de transmission autosomique récessive appelée DFNB 1 due à des mutations du gène de la connexine 26. a été une surprise majeure. La forme DFNB1 rend compte de la moitié des surdités congénitales familiales récessives (les plus fréquentes), et de près de 40 des cas sporadiques de surdité congénitale (en effet, dans cette forme autosomique récessive, les deux parents sont normo-entendants et la petite taille des fratries en France explique que souvent un seul enfant soit atteint et considéré comme cas sporadique). La surdité DFNB1 est un déficit génétique très fréquent : une des mutations du gène de la connexine 26, appelée 30delG, représente 70% des mutations détectées dans ce gène et 2,5 à 4% de la population générale en Espagne et en Italie sont porteurs

hétérozygotes sains de cette mutation. Les données épidémiologiques en France permettent d'estimer que la proportion de porteurs hétérozygotes de 30delG est similaire. La mutation 30delG du gène de la connexine 26 est en conséquence avec la mutation ? F508 du gène *CFTR* de la mucoviscidose, la mutation pathogène humaine la plus fréquente connue à ce jour.

La facilité de détection des mutations du gène de la connexine 26, de petite taille, donne la possibilité d'un diagnostic moléculaire accessible à un grand nombre d'enfants sourds. Le phénotype de cette forme de surdité est maintenant mieux connu [5] : la surdité est congénitale, l'atteinte auditive est bilatérale et symétrique, dans la moitié des cas profonde mais pouvant être sévère ou moyenne. Il n'y a pas de troubles vestibulaires associés, ni de malformations tomodensitométriques de l'oreille interne. Deux éléments sont importants pour le conseil génétique et pronostique aux familles : la surdité se transmet sur un mode autosomique récessif avec un risque de récurrence de 25% chez l'enfant à naître, sans qu'on puisse prédire la sévérité de l'atteinte auditive, y compris au sein d'une même famille ; cette forme de surdité est peu ou n'est pas évolutive durant l'enfance. Cette possibilité est en train de bouleverser la pratique médicale quotidienne pour le diagnostic étiologique d'une surdité isolée et la précision du conseil génétique.

Ces avancées importantes dans la prise en charge de la surdité de l'enfant nécessitent le développement des unités d'audiophonologie à orientation pédiatrique, comprenant les moyens techniques et humains pour assurer le dépistage et le diagnostic des surdités, l'orientation éducative, le suivi audiolinguistique, l'enquête étiologique et génétique, et proposer dans certains cas l'implantation cochléaire qui suppose une équipe spécialisée pour la réalisation du bilan pré-implantation, la prise de décision, l'acte chirurgical et le lourd suivi post-implantation.

* Correspondance et tirés à part. Adresse e-mail : noel.garabedian@trs.ap-hop-paris.fr (E.N. Garabédian)

RÉFÉRENCES

- 1 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(Pt 2)(Suppl) : 132-7.
- 2 Morlet T. Moulin A. Putet G. Scvin F. Dubreuil C. Duclaux R. et al. Dépistage des troubles auditifs chez des nouveau-nés à risque. *Ann Otolaryngol Chir Cervicofac* 2001 ; 118: 1 : 11-8.
- 3 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 : 9-21,
- 4 Billings KR. Kenna MA. Causes of pediatric sensorineural hearing loss. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1999 ; 125 : 517-21.
- 5 Denoyelle F. Marlin S. Weil D. Moatti L. Garabedian KN. Petit C. Clinical features of the prevalent form of childhood deafness. DFNB1, caused by a connexin 26 gene defect : implications for genetic counselling. *Lancet* 1999 ; 353 : 1298-303.