Quel parcours après le diagnostic de déficience auditive néonatale ?

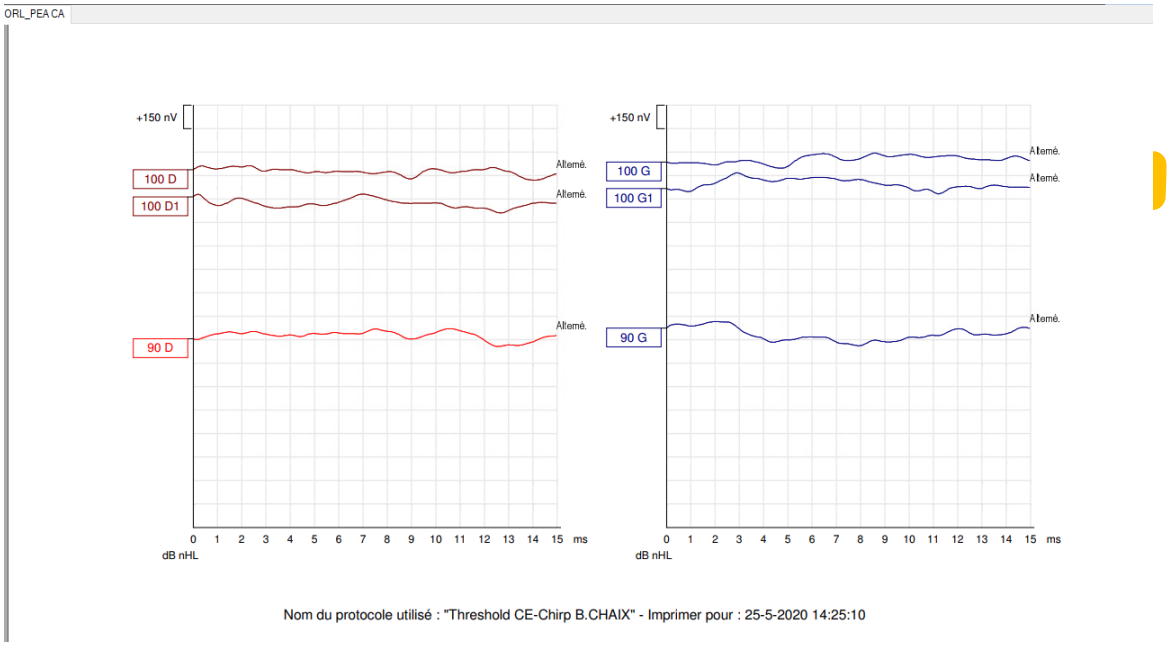
Dr Fanny MERKLEN-SOSNOWSKI - ORL

Institut-St-Pierre, Palavas les Flots

CHU de Montpellier

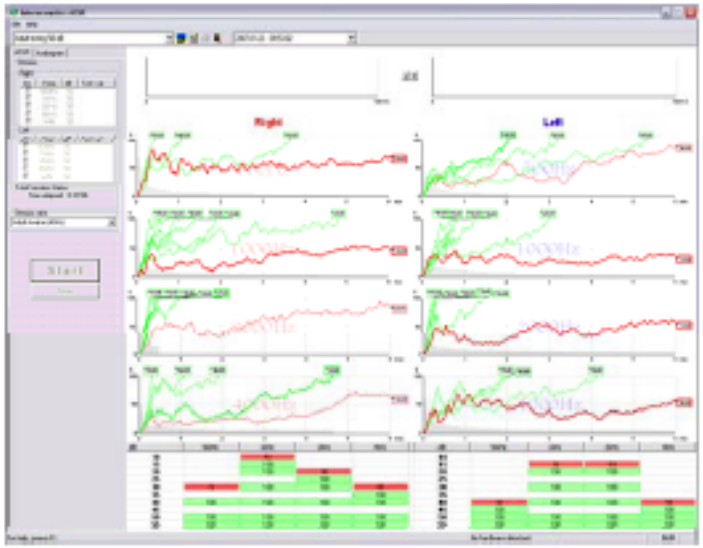
Confirmation du diagnostic

- <u>Potentiels Evoqués Auditifs seuils : Gold Standard</u>
- Sommeil naturel/ mélatonine/ sous AG
- 2ème examen de confirmation



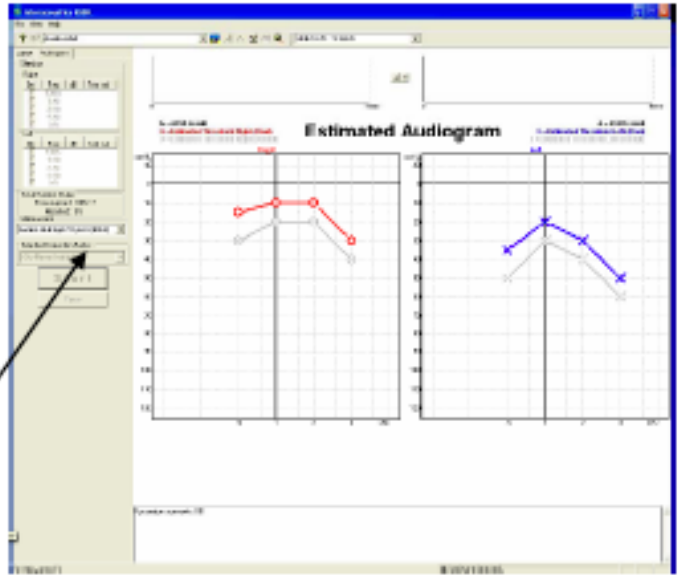
Confirmation du diagnostic

- <u>ASSR:</u> Auditory Steady State Responses
- Sommeil naturel/ mélatonine/ sous AG
- Stimulation auditive sur 4 fréquences (500, 1000, 2000, 4000 hz)



Press one button for Audiogram anytime

Apply appropriate correction table



Annonce du diagnostic

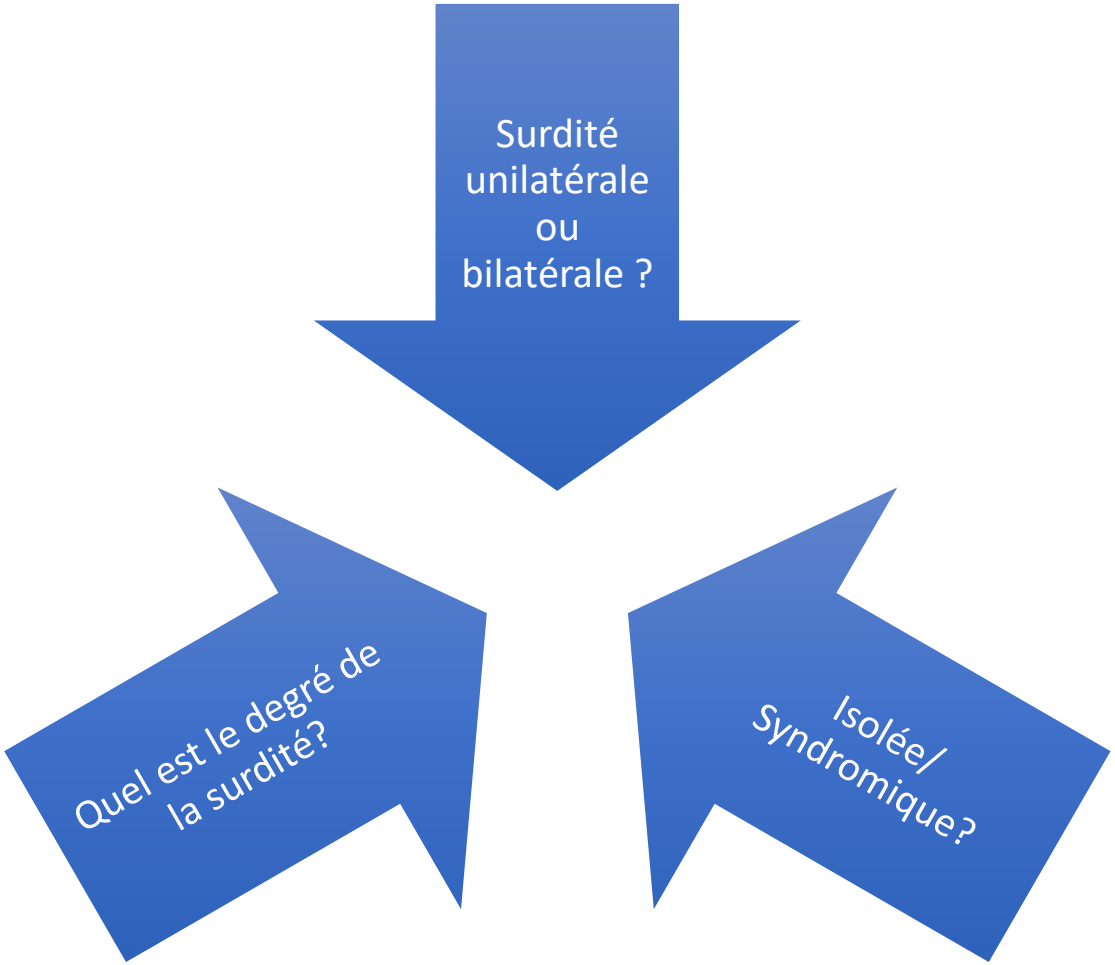
- Choc, sidération des parents

- Deuil de « l'enfant rêvé »

- Résilience, acceptation, reconstruction

➔ **Accompagnement psychologique**

Le diagnostic est confirmé, et alors?…



Surdité unilatérale ou bilatérale ?

Surdité bilatérale

- Définir un projet éducatif
- Réhabiliter la déficience auditive
- Réaliser une prise en charge adaptée
- Surveillance développement langagier

Définir un projet éducatif

- Choix du projet: visuo-gestuel et/ou audiophonatoire

2.3.1 Environnement linguistique familial avant la naissance de l'enfant

Les enfants sourds sont élevés très majoritairemement au sein de familles entendantes. La plus grande enquête publiée, réalisée auprès de 30.000 enfants sourds par l'Institut Gallaudet aux USA, montre que 91,7 % des enfants sourds sont nés de parents tous deux entendants. La langue utilisée au domicile est une langue parlée pour 95 % d'entre eux (56) (tableau 2.1[13]). La situation des enfants sourds dont la langue maternelle est une langue parlée différente de celle du pays dans lequel est élevé l'enfant constitue une situation particulière qui nécessite d'être prise en compte.

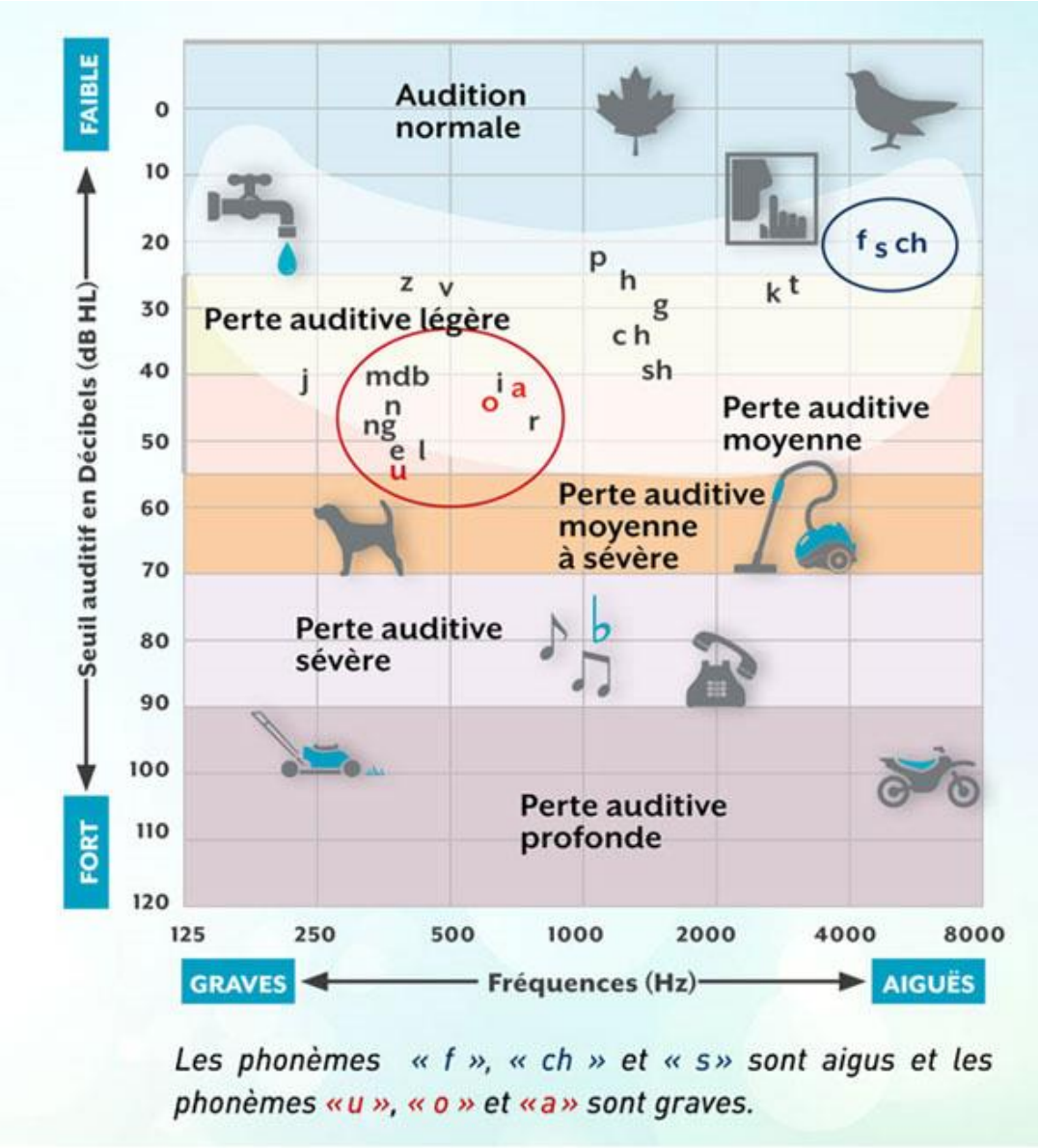
En France métropolitaine, 119.000 personnes utiliseraient la langue des signes, dont 44.000 personnes sourdes (soit 8 % des personnes ayant une déficience profonde ou totale) (60,61).

Projet Audiophonatoire

∫ *Audition + neuro cognitif + psy + stimulation*

Développement du langage oral

Le degré de surdité conditionne le suivi

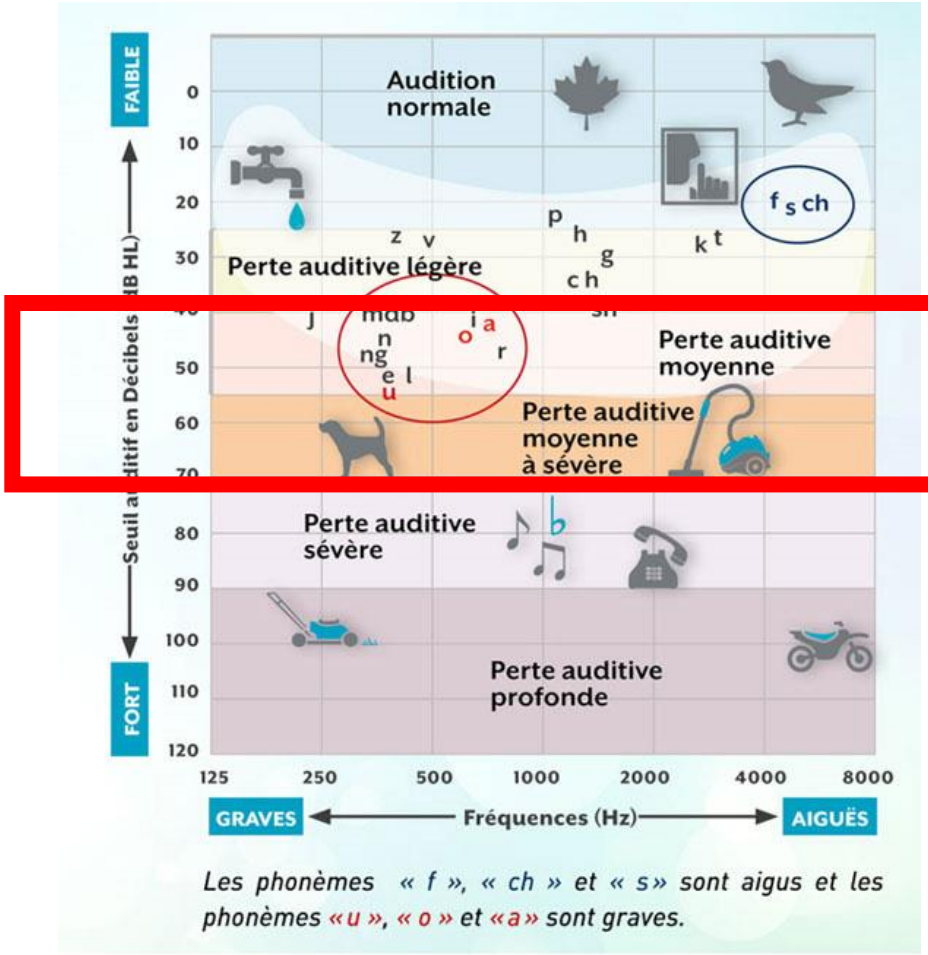


Crédits : © Starkey

Le degré de surdité conditionne le suivi

Surdité moyenne (seuil < 70 dB)
perception de la voix humaine

➔ Communication dans presque tous les cas en Français parlé

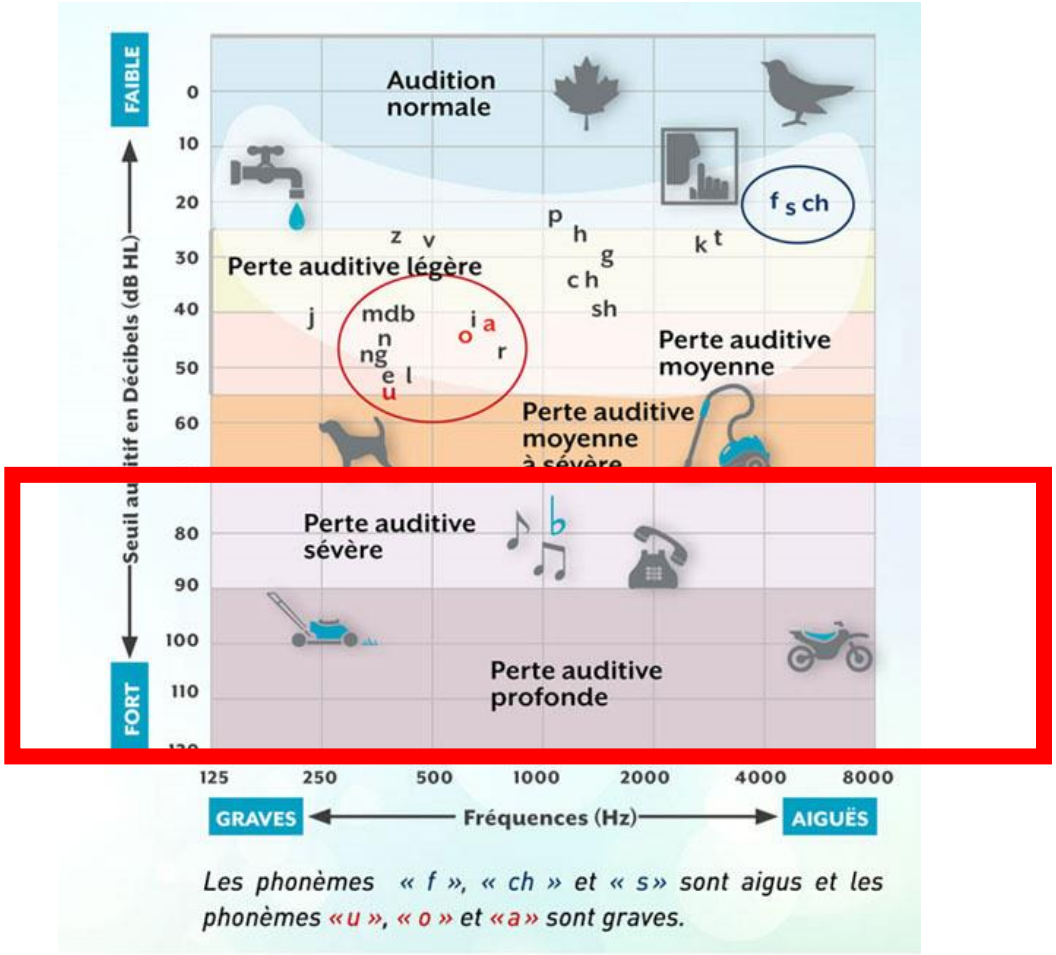


Crédits : © Starkey

Le degré de surdité conditionne le suivi

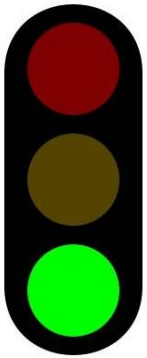
Surdité sévère à profonde (seuil ≥ 70 dB)

absence de perception de la voix humaine



Crédits : © Starkey

Surdité légère à moyenne



+/- Appareillage auditif

Surveillance rapprochée

Bilans audio:

Suivi ORL

Audiométrie subjective

Audiométrie objective

Évaluation du développement langagier : bilan orthophonique

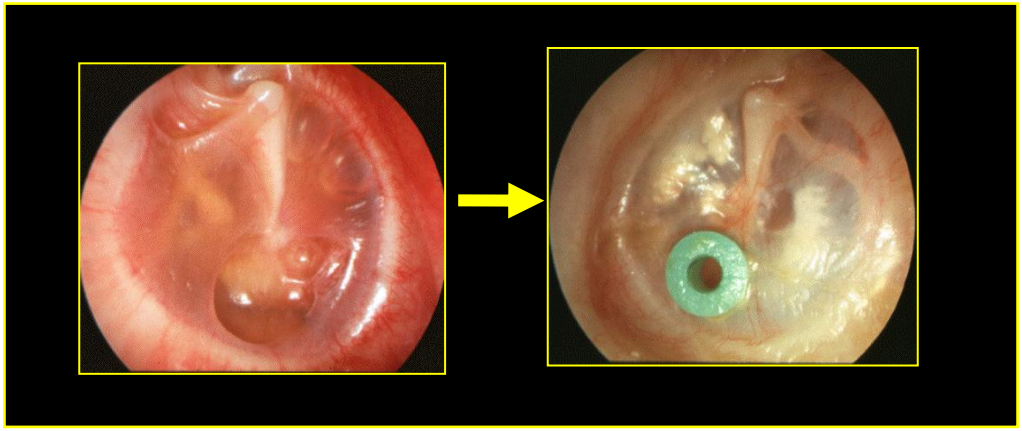
Surdité légère à moyenne

- Appareillage auditif:
  - Surdité moyenne
  - Dès 9 – 12 mois (tenue de tête/ station assise acquise…)

- Problème de compréhension parentale : l’enfant entend

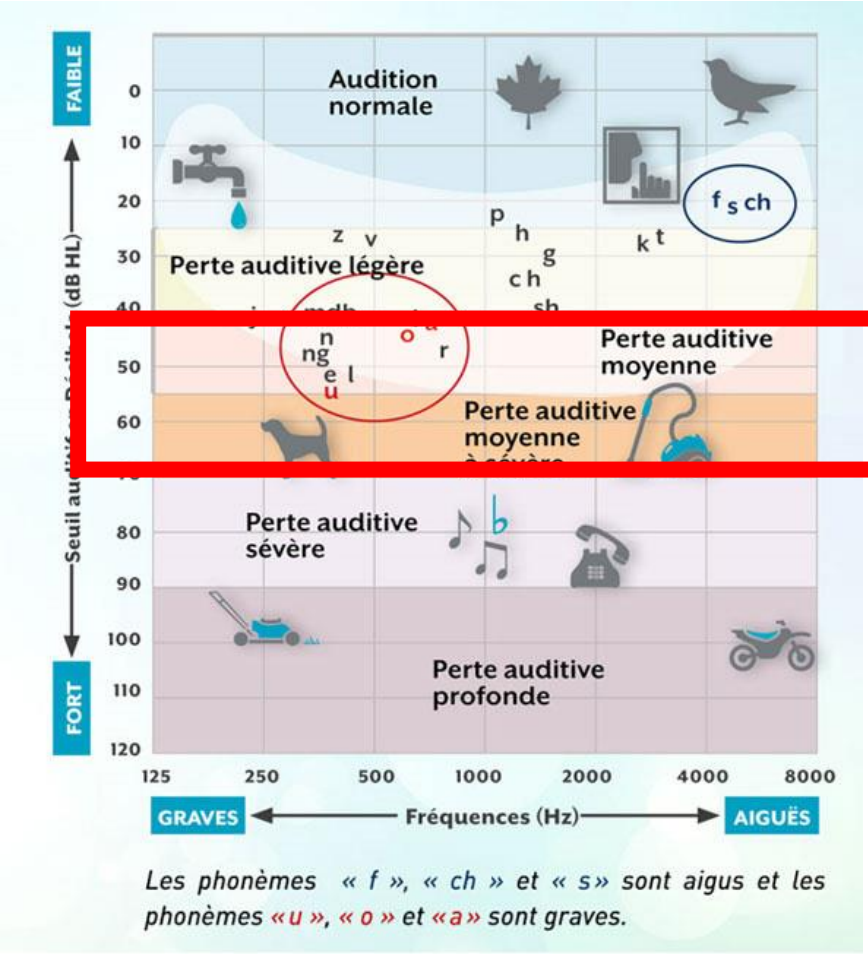
Surdité légère à moyenne

- Surveillance:
  - Régulière: 4 à 6 mois
  - Recherche pathologies intercurrentes: OSM



  - Une OSM peut aggraver les seuils sur une surdité légère

Surdité légère à moyenne



Crédits : © Starkey

- Bilan auditif:
  - Audiométrie subjective
  - Si besoin audiométrie objective (PEA/ASSR)
  - Surdité stable? Évolutive? Aggravation?
- DA Moyenne: Retentissement sur la compréhension de la parole

Surdité légère à moyenne

- Bilan orthophonique annuel:
  - Perception, compréhension
  - Production : parole, voix
  - Langage syntaxe / lexique / Compréhension, production
  - Communication
  - Retentissement scolaire

➔Rééducation ortho si problèmes

➔Appareillage si besoin en cas de DA légère

Surdité sévère à profonde

Choix du projet éducatif

Appareillage auditif **précoce**

Prise en charge **pluridisciplinaire**

Évaluation du gain auditif: développement langagier?

Bilan étiologique

Un exemple de PEC précoce : **Jardin d'Enfants Sourds** de l'ISP Projet Audiophonatoire

PEC des enfants sourds sévères à profond de la naissance à 6 ans environ

Définir un projet éducatif

- Choix du projet: visuo-gestuel et/ou audiophonatoire

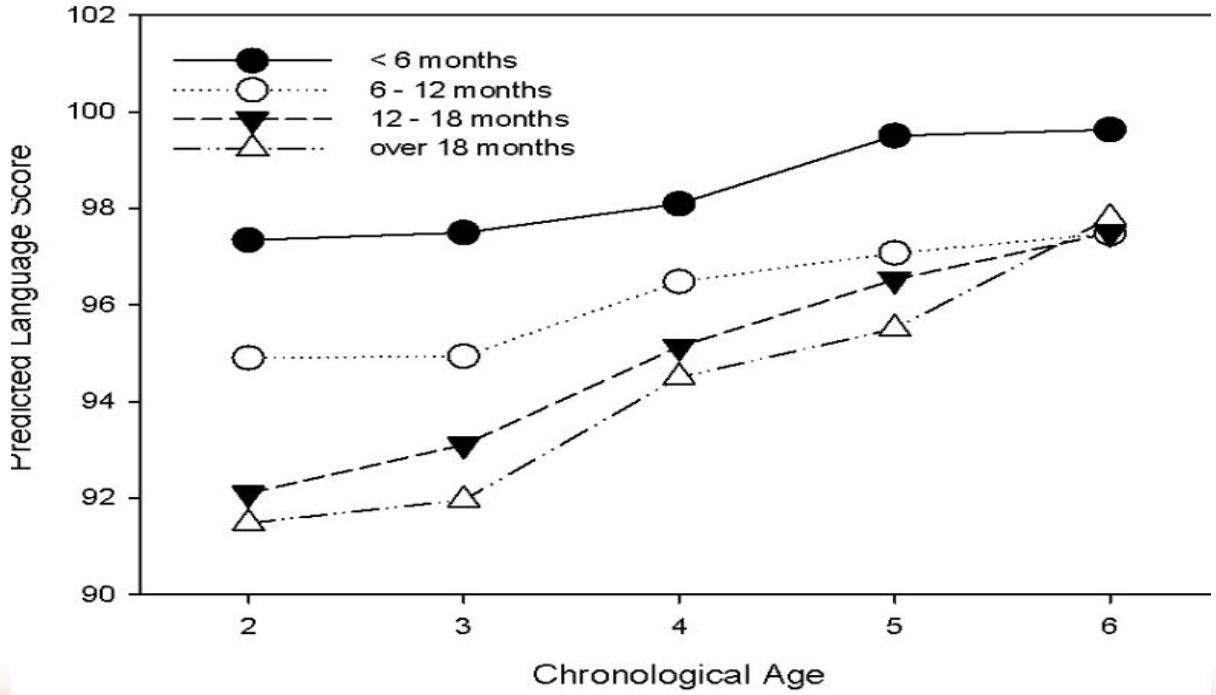
2.3.1 Environnement linguistique familial avant la naissance de l'enfant

Les enfants sourds sont élevés très majoritairemement au sein de familles entendantes. La plus grande enquête publiée, réalisée auprès de 30.000 enfants sourds par l'Institut Gallaudet aux USA, montre que 91,7 % des enfants sourds sont nés de parents tous deux entendants. La langue utilisée au domicile est une langue parlée pour 95 % d'entre eux (56) (tableau 2.1[13]). La situation des enfants sourds dont la langue maternelle est une langue parlée différente de celle du pays dans lequel est élevé l'enfant constitue une situation particulière qui nécessite d'être prise en compte.

En France métropolitaine, 119.000 personnes utiliseraient la langue des signes, dont 44.000 personnes sourdes (soit 8 % des personnes ayant une déficience profonde ou totale) (60,61).

Appareillage: à quel âge ?

- Le plus tôt possible !
  - < 3 mois
  - **Stimuler** précocément le canal auditif
  - Développer l'appétence aux sons



Evolution des scores du langage en fonction de l'âge d'appareillage
Population d'enfants sourds sévères âgés de 2 à 6 ans
Tomblin JB et al, Ear Hear 2015

Appareillage: à quel âge ?

- Le plus tôt possible (< 3 mois de vie)
- Appareillage en Y initialement
- Puis contours d'oreilles (tenue de tête acquise, station assise): 6 mois environ

Prise en charge pluri-disciplinaire

➔Précoce

- Orthophonie
- Psychomotricité
- Psychologue
- Lien avec les structures éducatives: crèches/ écoles
- Lien avec les partenaires (SESSAD, UE..)

- Fréquence à déterminer en fonction de l'âge, des besoins de l'enfant, des troubles associés,

Orthophonie

- Développer et maintenir toute forme de communication
- Favoriser le développement du langage oral de l’enfant sourd
- Développer les interactions non verbales et verbales

Orthophonie

- Développer l’appétence sonore: jeux sonores,…
- Mettre en place des aides à la communication : Français Signé, Langage Parlé Complété
- Guidance parentale

Psychomotricité

Favoriser et soutenir

- les acquisitions développementales
- La sensorialité
- La motricité
- Les émotions

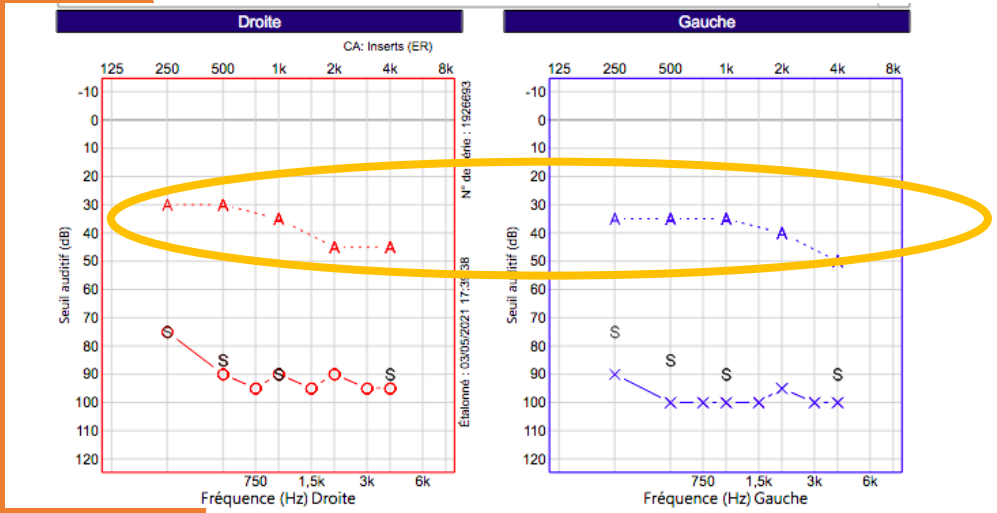
Psychologue

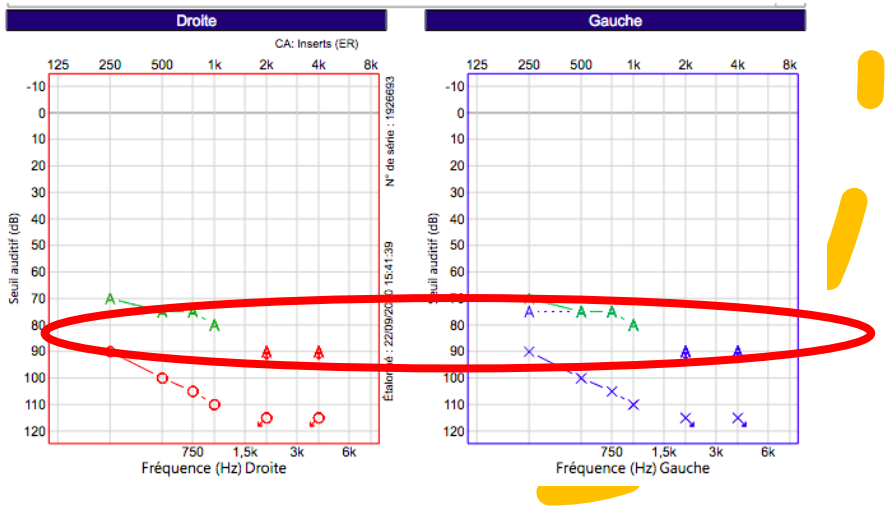
- Acceptation du handicap
- Soutient de la famille et de la fratrie
- Rencontre de familles

Evaluation du bénéfice de l'appareillage

- Evaluation conjointe: audioprothésiste pédiatrique/ Médecin ORL
- Rapproché (x 1/mois)

- Gain prothétique suffisant pour le développement du langage ?



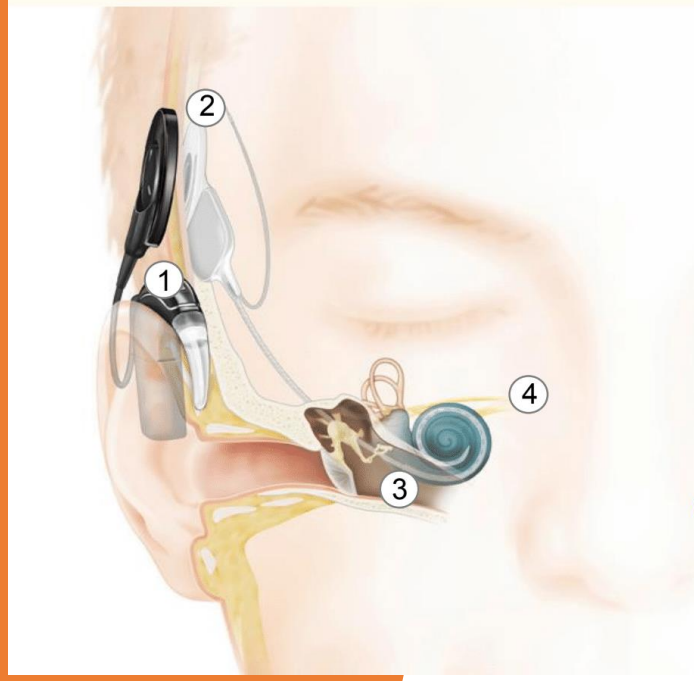


Evaluation du bénéfice de l'appareillage

- Prothèse auditive
- Implant cochléaire

Evaluation du bénéfice de l'appareillage

Pour résumer :



L'implant cochléaire stimule électriquement le nerf auditif et ainsi se dispense de l'oreille interne qui ne joue plus correctement son rôle :

1. Les microphones sur le processeur captent les sons et les convertissent en données numériques.
2. Ces informations sont transmises par l'antenne, à l'implant situé sous la peau.
3. L'implant envoie des signaux électriques le long des électrodes situées dans la cochlée.
4. Les fibres du nerf auditif captent ces signaux dans la cochlée et les envoient au cerveau, ce qui crée la sensation sonore.

L'implant cochléaire, kézako ?

Chez l'enfant

Âge de l'implantation

- Chez les sourds prélinguaux, l'implantation doit être la plus précoce possible. Une implantation précoce donne des résultats sur la compréhension et la production du langage meilleurs et plus rapides qu'une implantation tardive.
- Au-delà de 5 ans, en cas de surdité congénitale profonde ou totale non évolutive, il n'y a d'indication (sauf cas particuliers) que si l'enfant a développé une appétence à la communication orale.

  Si l'enfant est entré dans une communication orale, il peut bénéficier d'une implantation quel que soit son âge. Les adultes jeunes sourds congénitaux peuvent être implantés.

➔ En pratique: Implantation cochléaire vers l'âge de 9 mois

Indications audiométriques de l'implantation

- Dans le cas d'une surdité **profonde**, l'implantation cochléaire est indiquée lorsque le gain prothétique ne permet pas le développement du langage.
- Dans le cas d'une surdité **sévère**, l'implantation cochléaire est indiquée lorsque la discrimination est inférieure ou égale à 50 % lors de la réalisation de tests d'audiométrie vocale adaptés à l'âge de l'enfant. Les tests doivent être pratiqués à 60 dB, en champ libre, avec des prothèses bien adaptées.
- En cas de **fluctuations**, une implantation cochléaire est indiquée lorsque les critères sus-cités sont atteints plusieurs fois par mois et/ou lorsque les fluctuations retentissent sur le langage de l'enfant.

Le bilan pré-implant : 3 questions

1. **Bénéfice supplémentaire par rapport à la prothèse ?**

2. **l'implantation cochléaire est-elle possible**?

3. L'équipe, le patient, les parents (et l'enfant lorsqu'il le comprend) sont-ils **favorables à une implantation** cochléaire et le projet audio-phonatoire a-t-il été retenu ?

Le bilan pré-implant : 3 questions

1. **Bénéfice supplémentaire par rapport à la prothèse ?**

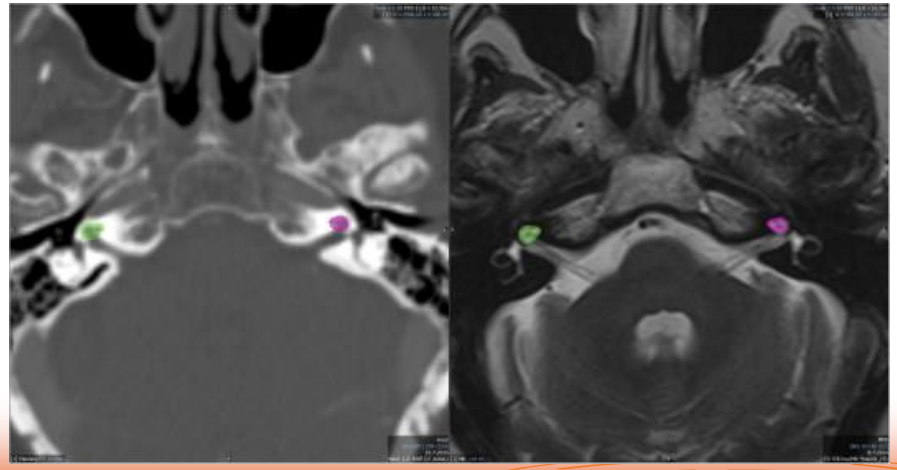
   - **OUI en cas de surdité profonde**

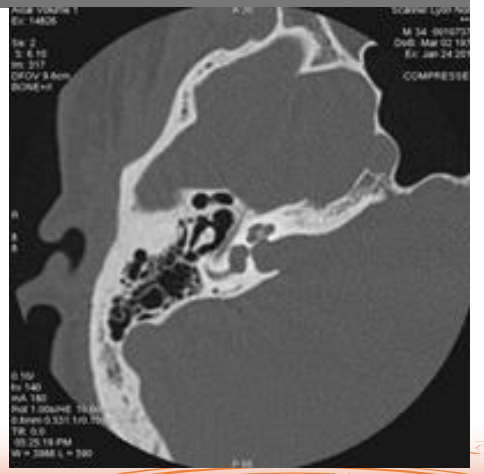
   - **Évaluation audiologique/orthophonique en cas de surdité sévère**

Le bilan pré-implant : 3 questions

2- l'implantation cochléaire est-elle possible ?

- Raisons anatomiques: Bilan IMAGERIE :
  - IRM: présence d'un nerf auditif ? Cochlée perméable ?
  - Scanner: malformations anatomiques

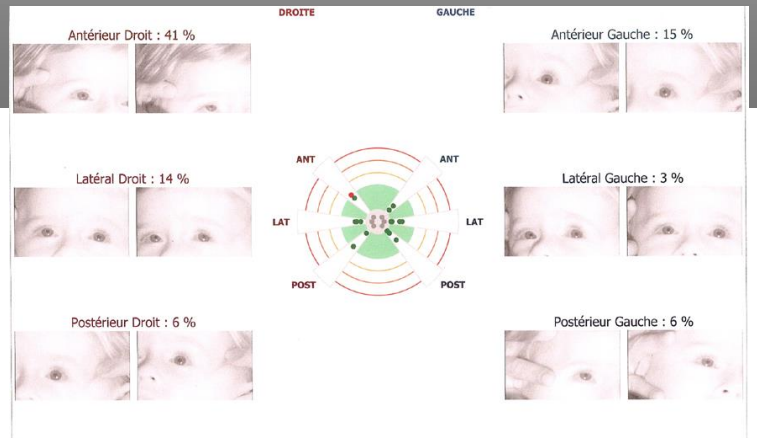


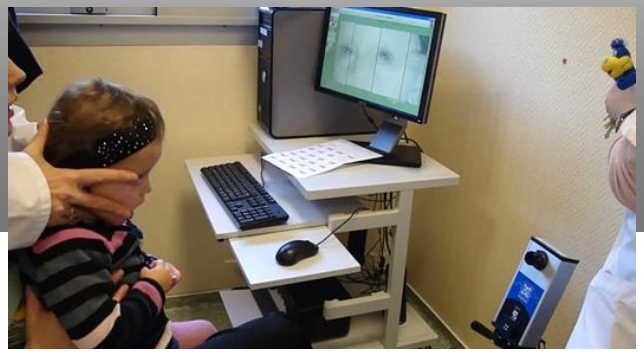


Le bilan pré-implant : 3 questions

2- l'implantation cochléaire est-elle possible ?

- Raisons fonctionnelles: Bilan VESTIBULAIRE: âge de la marche/ développement moteur





Le bilan pré-implant : 3 questions

3. L’équipe, le patient, les parents (et l'enfant lorsqu'il le comprend) sont-ils **favorables à une implantation** cochléaire et le projet audio-phonatoire a-t-il été retenu ?

   - Oui après discussion avec les parents, l’enfant et tous les intervenants

Implant cochléaire : uni ou bilatéral ?

En 2007

bilatéral si

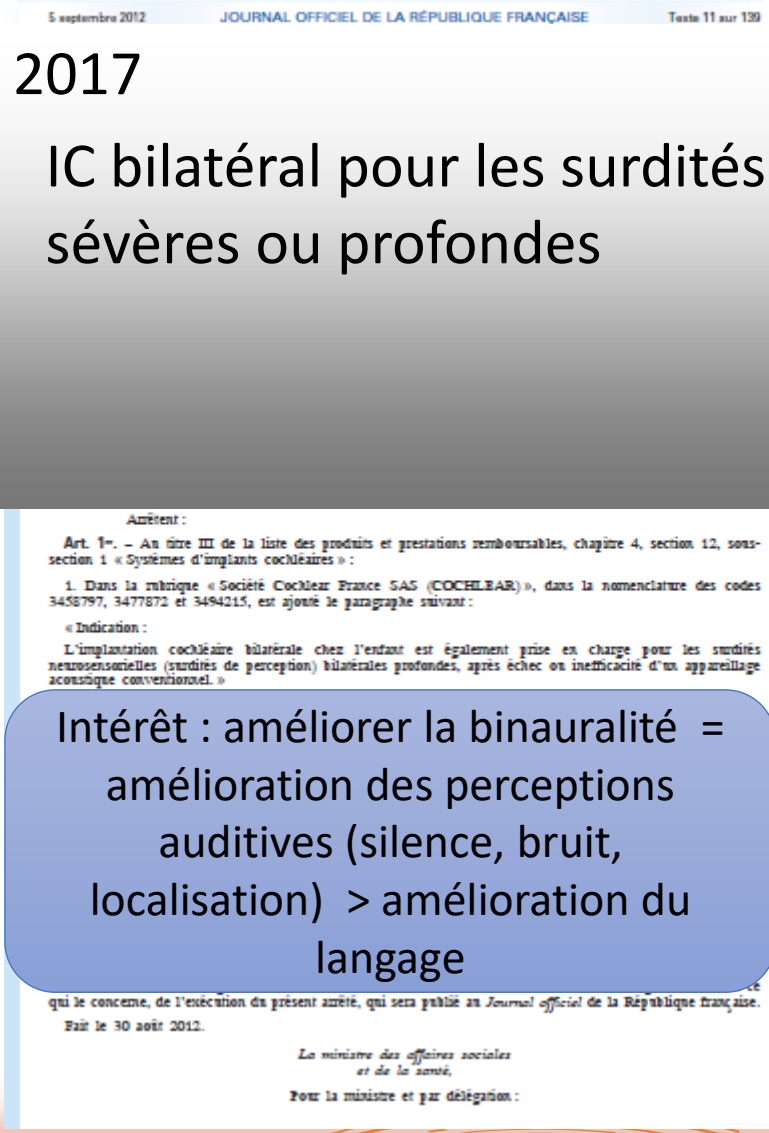
- méningite
- Syndrome de Usher
- Traumatisme

En 2017

IC bilatéral pour les surdités sévères ou profondes

En 2012

IC bilatéral pour surdités profondes après échec ou inefficacité de l'appareillage conventionnel



5 septembre 2012 JOURNAL OFFICIEL DE LA RÉPUBLIQUE FRANÇAISE Texte 11 sur 139

Arrêtent :

Art. 1er. – Au titre III de la liste des produits et prestations remboursables, chapitre 4, section 12, sous-section 1 « Systèmes d'implants cochléaires » :

1. Dans la rubrique « Société Cochlear France SAS (COCHLEAR) », dans la nomenclature des codes 3458797, 3477872 et 3494215, est ajouté le paragraphe suivant :

« Indication :

L'implantation cochléaire bilatérale chez l'enfant est également prise en charge pour les surdités neurosensorielles (surdités de perception) bilatérales profondes, après échec ou inefficacité d'un appareillage acoustique conventionnel. »

Intérêt : améliorer la binauralité = amélioration des perceptions auditives (silence, bruit, localisation) > amélioration du langage

qui le concerne, de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait le 30 août 2012.

La ministre des affaires sociales et de la santé,

Pour la ministre et par délégation :

Bilan étiologique

40 % Non génétique

Infectieuse

Périnatale

?

60% Génétique

70% Non syndromique

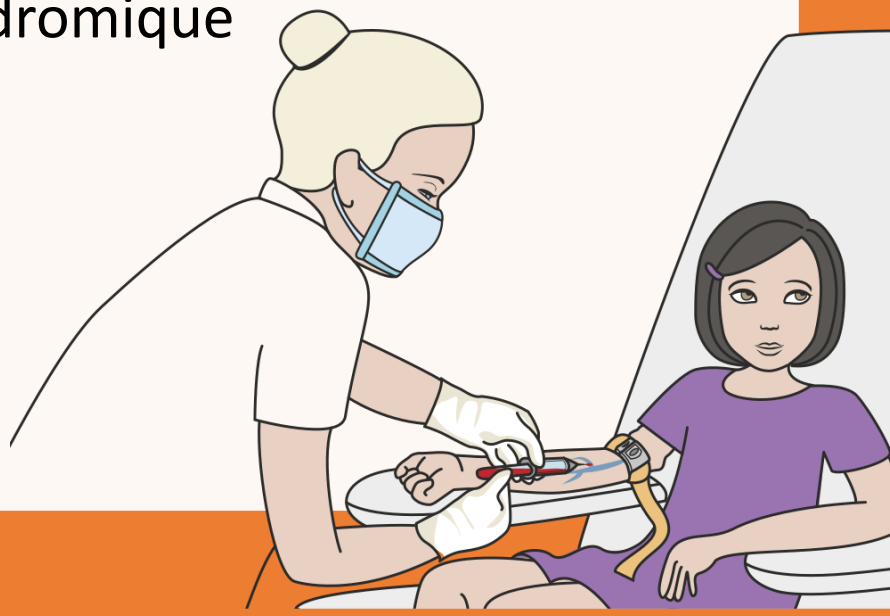
- GJB2

30% Syndromique

- Usher
- Pendred

Bilan génétique: pourquoi ?

- Conseils génétiques: projets d'autres enfants ?
- Adapter la prise en charge :
  - Surdité isolée vs surdité syndromique
  - Syndrome de Usher
  - Syndrome de Pendred



Phénotype de la surdité

- Analyse moléculaire orientée en fonction du phénotype de la surdité

Type de Surdité

Onset

Degré de la perte auditive

Evolutivité

Type de courbe

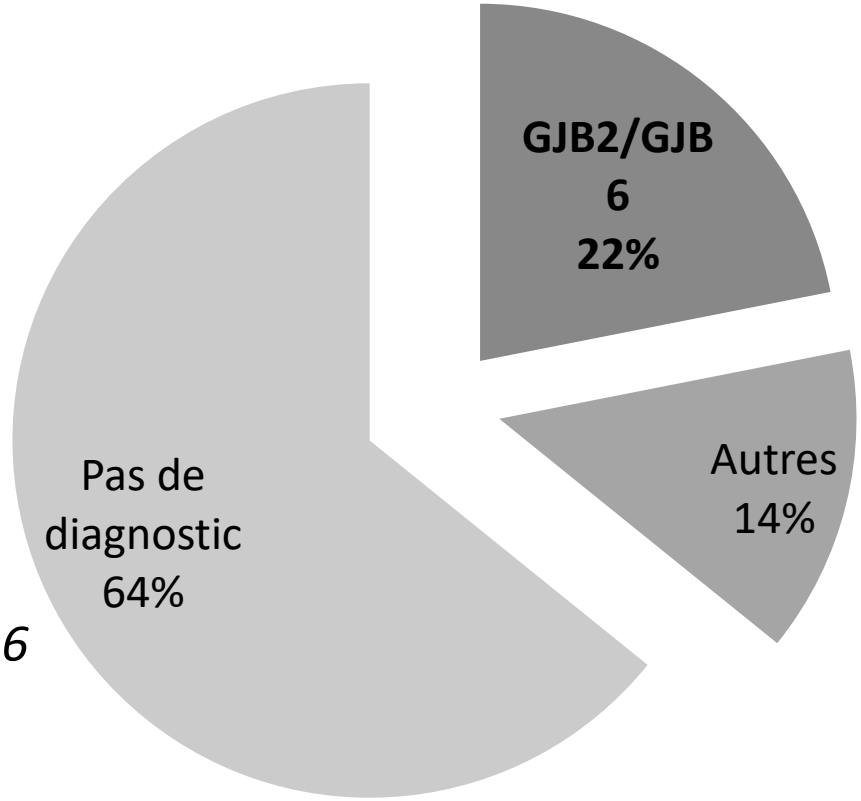
Imagerie

Système vestibulaire

Mode de Transmission

Hereditary Hearing Loss - Hereditary Hearing loss Homepage - GENDEAF recommendations
http://hereditaryhearingloss.org

Bilan génétique chez 525 patients sourds de 2001 à 2016



- *22% (108 patients) avec mutation sur le gene GJB2/GJB6*

= Surdité isolée

=Transmission autosomique recessive

Next Generation Sequencing

2001-2016

525 patients

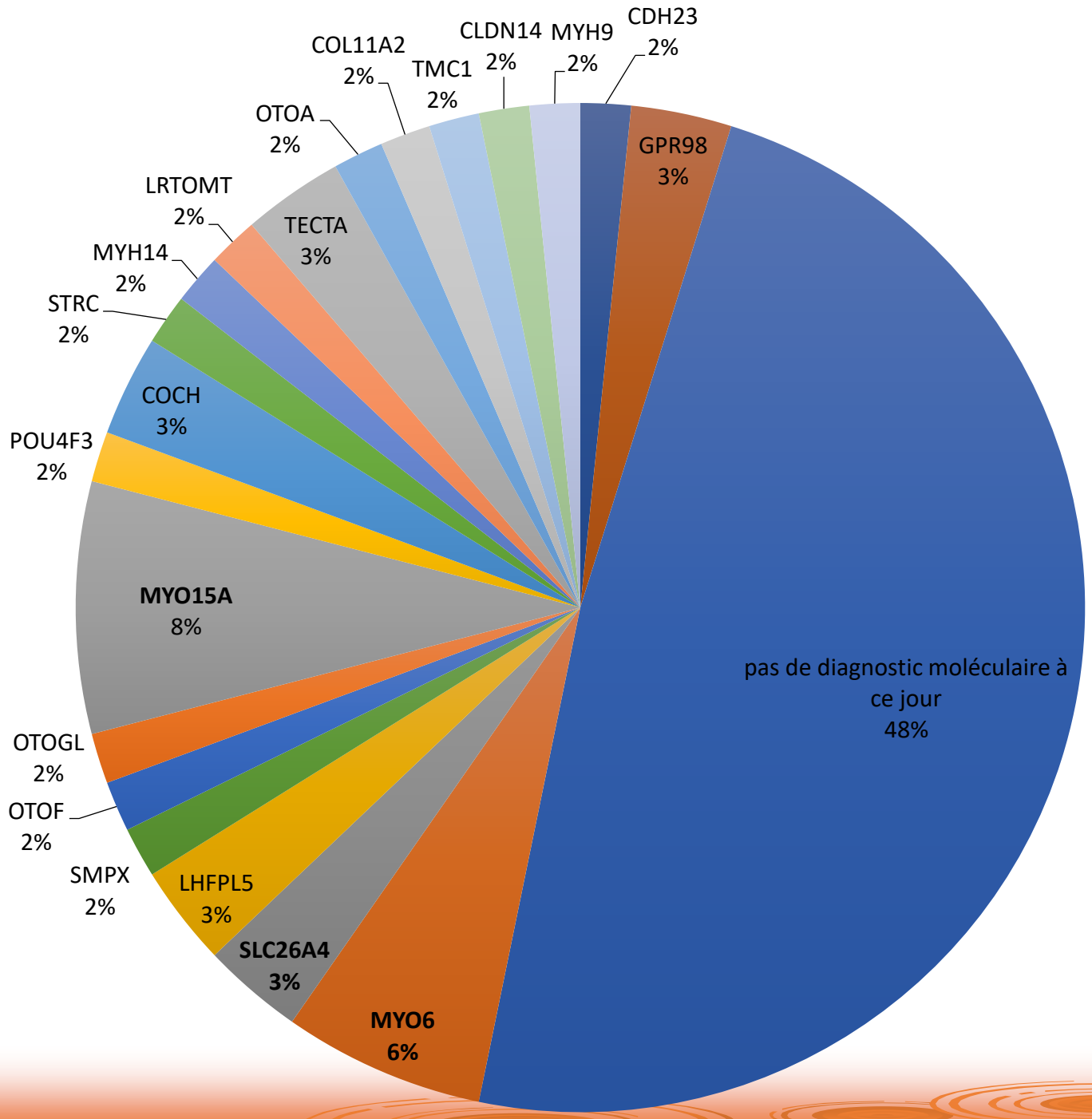
Analyse SANGER ciblé sur 1 gène (GJB2)

Depuis 2011

62 patients

NGS

- **62 patients (11,8% de notre cohorte)**
- Diagnostic moléculaire: rendement positif important: **51,6%** de résultats positifs


CDH23
2%
MYH9
2%
CLDN14
2%
TMC1
2%
COL11A2
2%
OTOA
2%
LRTOMT
2%
MYH14
2%
STRC
2%
GPR98
3%
TECTA
3%
COCH
3%
POU4F3
2%
MYO15A
8%
OTOGL
2%
OTOF
2%
SMPX
2%
LHFPL5
3%
SLC26A4
3%
MYO6
6%
pas de diagnostic moléculaire à ce jour
48%

Accompagnement social et scolaire

Accompagnement social: dossier MDPH, AJPP…

Participation aux équipes éducatives; lien avec école/ crèche…

Relais par un SESSAD (ARIEDA, CROP, CESDA, SEA…)

Au total: PEC précoce / Pluridisciplinaire

Définir le projet éducatif

Réhabiliter l'audition

- Appareillage prothétique conventionnel / implant cochléaire
- Développer l'appétence aux sons

Suivi ORL

- Gain prothétique, OSM, évolutivité
- PEC des troubles associés

Mise en place des aides à la communication

- Faciliter la compréhension de la parole par le canal extra-auditif : (LL, LPC, FSC, LSF)
- Rééducation du langage et de la parole

Mise en place d 'une éducation adaptée

- milieu normo-entendant, intégration
- structures spécialisées : polyhandicap, choix de parents

Soutien des parents : accompagnement parental, soutien social et administratif (MDPH)