



Recommandation du BIAP 12/7 :

"Quels tests, quels objectifs, à quel âge ?

ÉVALUATION ÉTIOLOGIQUE APRÈS LE DIAGNOSTIC D'UNE PERTE AUDITIVE PERMANENTE

y compris les causes génétiques et les maladies associées (syndromes)

Avant-propos général

Ce document présente une Recommandation du Bureau International d'Audiophonologie BIAP. Une Recommandation du BIAP fournit une norme de référence pour la conduite d'une intervention audiologique ou phonologique qui représente, à la connaissance BIAP, base de preuves et les bonnes pratiques concernant la méthodologie et le champ d'application du document au moment de sa publication.

Bien que les informations fournies aient été préparées avec soin, le BIAP ne garantit pas et ne peut garantir l'interprétation et l'application de ces informations. Le BIAP ne peut être tenu pour responsable de toute erreur ou omission, et le BIAP n'accepte aucune responsabilité pour toute perte ou dommage, quelle qu'en soit la cause. Ce document reste en vigueur jusqu'à ce qu'il soit remplacé ou retiré par le BIAP.

Les commentaires sur ce document sont les bienvenus et doivent être envoyés au Secrétaire général du Bureau international d'audiophonologie BIAP. L'adresse est disponible sur le site web du BIAP à l'adresse suivante : www.biap.org.

Introduction

Dans le cas d'un enfant chez qui une perte auditive a été diagnostiquée, la littérature fournit diverses listes d'exams recommandés pour l'évaluation étiologique. Cependant, la plupart de ces listes restent assez générales et ne précisent pas, par exemple, ce qui suit :

- les détails qui doivent être demandés lors de la commande d'un certain examen
- à quel âge l'examen doit être effectué
- si l'examen doit être répété à certains intervalles
- quel type de perte auditive nécessite quel examen
- comment les antécédents médicaux et les résultats des tests déjà effectués influencent le choix exams complémentaires ...

Afin de garantir que les exams nécessaires soient effectués au bon moment et que les exams inutiles puissent être évités, cette recommandation tente de donner des lignes directrices questions suivantes : **Quels tests, quels objectifs, à quel âge ?**

Recommandation

Le BIAP recommande que les examens nécessaires au bilan étiologique soient proposés aux parents de tous les enfants atteints d'une perte auditive permanente au début du processus de réhabilitation :

- Les évaluations étiologiques doivent être effectuées parallèlement et sans retarder l'évaluation multidisciplinaire de la perte auditive elle-même.
- Le choix des tests doit dépendre de l'examen clinique préalable et des antécédents du patient.
- Les objectifs de cette évaluation complémentaire après le diagnostic de la perte auditive sont les suivants :
 - compléter et préciser le diagnostic auditif
 - de mettre en place certaines actions de prévention des risques (par exemple : vaccination contre l'*haemophilus influenzae* et le pneumocoque en cas de malformation de l'oreille interne, qui augmente le risque de méningite comme complication d'une infection de l'oreille).
 - d'adapter et de compléter l'information donnée aux parents en ce qui concerne diagnostic, les propositions thérapeutiques et le suivi.
- Tout bilan étiologique nécessite le consentement éclairé des parents.

Éléments du bilan étiologique

Recherche d'un indice pouvant conduire à une cause possible de la surdité :

- Recherche de facteurs de risque selon la liste du JCIH
- Réexamen de l'histoire familiale, y compris des parents et des proches trois générations (l'utilisation d'un questionnaire avec des questions spécifiques est utile).
- Tous les enfants malentendants doivent faire l'objet d'un examen pédiatrique minutieux comprenant une évaluation neurologique pédiatrique et un examen clinique ORL, en particulier à la recherche de signes tels que... :
 - une mèche blanche, des taches cutanées non pigmentées, des couleurs d'yeux différentes ou des yeux bleus cristallins en combinaison avec une perte auditive neurosensorielle bilatérale indiquerait le diagnostic d'un syndrome de Waardenburg ;
 - Fistules et fosses cervicales avec déformations de l'oreille suggérant un syndrome branchio-oto-rénal BOR ;
 - Fente labiale/palatine, yeux inclinés vers le bas, colobome, petites oreilles externes basses, hypoplasie de la mandibule et du maxillaire en association avec une surdité de transmission qui pourrait indiquer un syndrome de Treacher Collins ;
 - Fentes palatines et labiales associées à une atrésie des choanes, à une déformation de l'oreille externe et à une paralysie faciale pouvant faire suspecter l'association CHARGE ou des syndromes similaires ;
 - Une fente palatine, un dysfonctionnement vélopharyngé, des malformations cardiaques congénitales (souvent déjà détectées par l'échographie pré-natale) peuvent suggérer un syndrome de microdélétion 22q11.2 (DGS, VCFS).
 - Microcéphalie pouvant être observée en association avec une infection périnatale par le CMV ou la rubéole ou d'autres événements tels qu'une asphyxie à la naissance ou un sous-développement du cerveau ;

Pour réduire la pression sur les familles, les examens recommandés devraient combinés dans la mesure du possible afin de limiter le nombre de rendez-vous.

Le calendrier et la liste des examens recommandés ne constituent pas une règle stricte et automatiquement suivie, mais une proposition qui doit être adaptée à la situation particulière de chaque enfant et de sa famille.

Timetable

Type of Hearing Loss		Sensorineural (SNHL)						conductive	
Degree of Hearing Loss		Profound		Other degrees progressive		Other degrees stable			
	Examination	1st test	Test-Repetition	1st test	Test-Repetition	1st test	Test-Repetition	1st test	Test-Repetition
1.	CMV screening	a.s.a.p.		a.s.a.p.		a.s.a.p.		-	-
2.	Genetic	See remark							
3.	MRI	< 12m		a.s.a.p.	-	When possible without sedation		-	-
4.	CT scan	< 12m	-	-	-	-	-	When possible without sedation or before surgery	-
5.	Ophtalmological examination	6m	every year	6m	every year	6m	every year	6m	every year
6.	Searching for pre- and perinatal infections	< 12m a.s.a.p.	-	< 12m a.s.a.p.	-	< 12m a.s.a.p.	-		-
7.	Hématurie/Protéinurie screening + echo kidney	If malformation of external or middle ear	-	If malformation of external or middle ear		If malformation of external or middle ear		a.s.a.p.	-
8.	ECG	< 6m	Once at ~ 18m	-	-	-	-	if CHARGE-S. in CT	-
9.	ERG	> 9M See remark	-	if clinical RP-signs	-	-	-	-	-
10.	Vestibular tests	< 6m	if first abnormal and pre and post CI	a.s.a.p.	if motor delay	< 12m	if motor delay	if hypotonia or if CHARGE	if hypotonia or if CHARGE

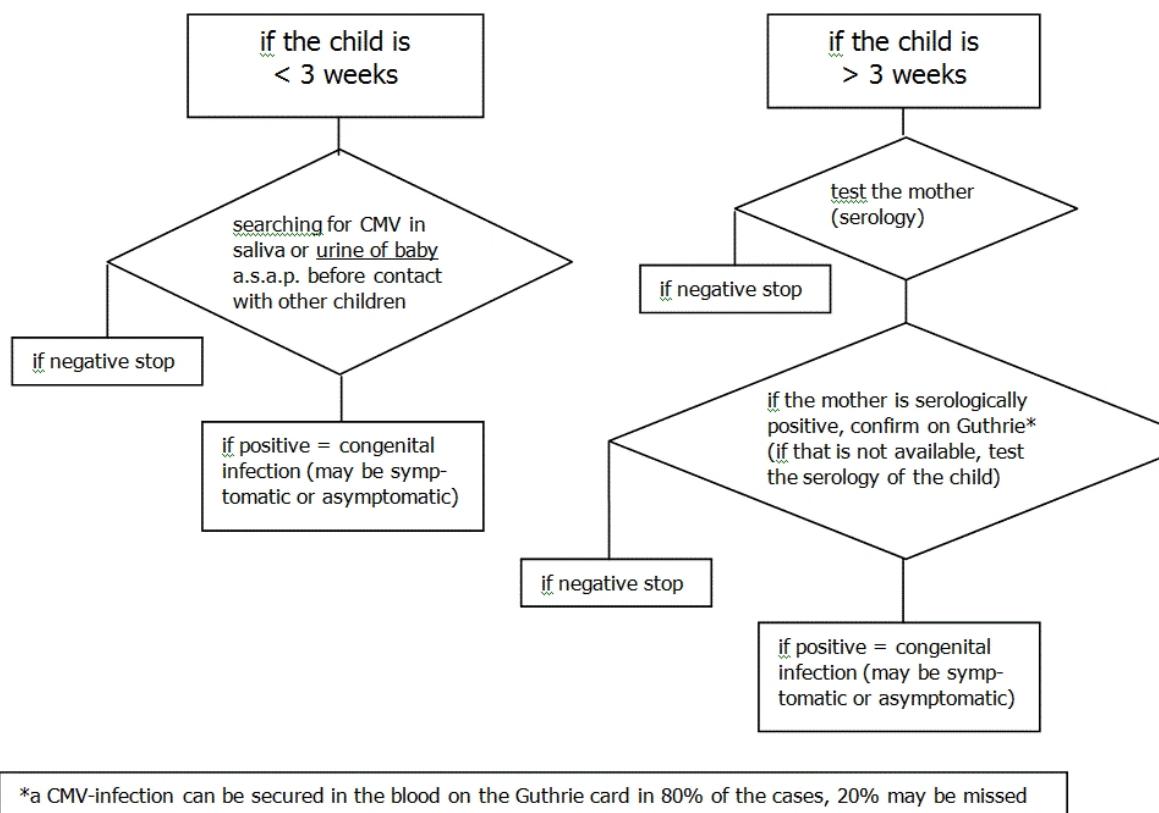
NB : In case of a mixed hearing loss the CT-scan should be done < 12m. If this CT-scan shows an inner ear malformation follow the recommendation for the "SNHL-other degrees stable".

précoce. Comme cela pourrait ne pas être accepté par tous les patients, le concept n'a pas été entièrement approuvé par le BIAP, mais le diagramme proposé se trouve dans une annexe cette recommandation.

¹E.M.R. De Leenheer et al, Etiological diagnosis in the hearing impaired newborn : Proposal of a flow chart, Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. (210), doi:10.1016/j.ijporl.21010.05.040

Spécifications pour les procédures de diagnostic mentionnées dans le calendrier ci-dessus :

1. Examen : CMV congénital - algorithme d'examen :



2. Les chances et les limites du test génétique doivent être discutées avec les parents. Ceux-ci doivent être informés des probabilités potentielles transmission de l'hérédité, mais aussi du fait que les résultats de l'évaluation génétique peuvent concerner non seulement l'enfant sourd, mais aussi d'autres membres de sa famille. Le test n'est autorisé qu'avec la permission des parents. Le conseil aux parents doit être assuré par un généticien spécialisé dans les troubles de l'audition (ou un spécialiste de l'audition spécialement formé au conseil génétique). Pour le test génétique, il est nécessaire de disposer, dans la mesure du possible, de l'historique médical complet, d'un examen pédiatrique clinique et des résultats de l'évaluation étiologique recommandée ci-dessus, y compris les résultats audiométriques des membres de la famille.

En cas de LNH cochléaire isolé, il est recommandé de rechercher en premier lieu une mutation des gènes des connexines 26 et 30, car il s'agit de la cause la plus fréquente dans ce cas. En cas de retard de développement moteur et de problèmes vestibulaires, il est recommandé de rechercher un syndrome d'Usher, à condition qu'il n'y ait pas d'autres signes cliniques, par exemple le syndrome CHARGE ou d'autres conditions syndromiques avec un retard de développement, des problèmes vestibulaires et auditifs.

Le choix du type de test génétique dépendra de la recherche d'une cause syndromique (Waardenburg, Pendred, Jervell, Alport) ou d'une cause isolée non syndromique de la perte auditive.

Dans le cas d'une perte auditive non syndromique, la sélection des tests génétiques sera influencée par les résultats diagnostiques précédents d'une perte auditive non syndromique :

- conductive ou neurosensorielle
- AN ou spectre de dyssynchronie auditive (otoferlin)
- Malformation de l'oreille interne ou non
- Malformation de l'oreille externe ou moyenne
- Mode de transmission génétique révélé par l'histoire familiale (type mitochondrial ?, lié à l'X ?, dominant ?, récessif ?)

Le séquençage de nouvelle génération (NGS) à haut débit permet de cibler en parallèle de vastes panels de gènes liés à l'audition avec une grande précision, en peu de temps et à un coût inférieur à celui du séquençage Sanger conventionnel. Ce résultat peut être obtenu soit par la capture ciblée de plusieurs dizaines de gènes, soit par le séquençage direct de tous les exons présents dans le génome (ce que l'on appelle le "séquençage de l'exome entier" ou WES). Le dépistage ciblé par NGS ne détecterait que les variations du génome dans les gènes connus pour être impliqués dans la perte auditive. Le WES devrait théoriquement découvrir toutes les variations des séquences d'ADN, mais les laboratoires qui proposent ce type de WES peuvent décider de filtrer les données et de ne prendre en compte que les gènes pertinents (en donnant néanmoins la possibilité de revenir aux données brutes et d'analyser d'autres gènes si nécessaire). Il est évident que le séquençage ciblé est pratique dans le cadre d'un diagnostic. La stratégie suivie par le laboratoire auquel les échantillons sont envoyés doit donc être clairement définie. À ce stade, l'utilisation des données WES non filtrées est limitée à la recherche.

Les parents doivent être informés avant l'examen si le dépistage NGS se fera dans un cadre diagnostique (c'est-à-dire axé sur les gènes connus responsables de la perte auditive) ou si l'investigation est plus large et peut découvrir des résultats négatifs inattendus, tels que des mutations nocives dans des gènes prédisposant à des troubles à déclenchement tardif. Le diagnostic et le conseil génétiques utilisant ces nouvelles technologies nécessitent un lien étroit entre les cliniciens et les audiologistes, les généticiens cliniques (ou les conseillers en génétique) et les biologistes moléculaires, afin d'éviter une mauvaise interprétation et une validation croisée entre le génotype et le phénotype : même les NGS ciblées révèlent une grande quantité de variations de séquences d'ADN dont la signification peut être inconnue, ou douteuse. Le conseil génétique fondé sur les données de la NGS peut donc comporter un certain nombre de risques et de questions éthiques qui ne trouvent pas de réponse satisfaisante, ni sur le plan politique, ni sur le plan juridique, ni dans les sociétés civiles elles-mêmes.

3. /4. L'imagerie doit être réalisée par un spécialiste en radiologie pédiatrique :

La décision d'utiliser d'abord un scanner ou une IRM sera influencée par le fait que lon recherche des déficiences osseuses ou des déficiences des tissus mous.

CT et temporale, considérations générales :

- en cas de surdité profonde
- avant la fin de la première année de vie
- pour la tomodensitométrie, il convient d'utiliser un scanner à faible rayonnement (par exemple, un scanner à faisceau conique)
- le scanner nécessite des radiations, mais il peut être effectué si rapidement qu'il peut être réalisé pendant le sommeil naturel (en particulier chez les très jeunes enfants) ou sous sédation.
- l'IRM n'émet pas de radiations mais prend beaucoup plus de temps et nécessite donc normalement une anesthésie générale.

Objectif de l'IRM temporelle : recherche d'une malformation de l'oreille.

- dilatation de l'aqueduc vestibulaire
- fibrose cochléaire ou vestibulaire
- canal auditif interne
- le nerf auditif, le nerf vestibulaire et le nerf facial
- Voies auditives centrales
- Lésions cérébrales

Objectif du scanner : recherche d'une malformation de l'appareil digestif.

- l'(externe, moyenne et interne) et l'organe vestibulaire,
- canal auditif interne
- dilatation de l'aqueduc vestibulaire

5. Examen : ophtalmologique (y compris étude de la motricité oculaire et examen du fond d'œil) effectué par un spécialiste expérimenté dans l'examen des jeunes enfants.

Objectif : rechercher toute altération de la vision susceptible de renforcer le déficit sensoriel de l'enfant et notamment les signes 'un "syndrome oculo-auditif" : colobome, anomalies du nerf optique, anomalies oculomotrices, troubles de la réfraction, inflammation de la cornée ou de la rétine, cataracte.

(L'examen précoce du fond d'œil ne permet pas d'exclure un "syndrome d'Usher I", car les signes spécifiques d'une rétinite pigmentaire apparaissent plus tard dans l'enfance !)

Pour l'indication d'un électrorétinogramme, voir le point 8.

6. Comme pour certaines infections telles que le CMV, la toxoplasmose et la rubéole, ni la mère ni l'enfant ne peuvent présenter de signes cliniques évidents de l'infection, il convient de rechercher infections prénatales et périnatales suivantes également en cas de perte auditive idiopathique isolée :

- a. CMV (voir ci-dessus)
- b. Toxoplasmose :

La détermination des anticorps (IgM et IgG) contre Toxoplasma gondii chez le nouveau-né malentendant doit être effectuée, sauf dans les cas où l'on sait que la mère était immunisée avant la grossesse.

- c. Rubéole :

Si la mère n'a pas vaccinée contre la rubéole ou si son statut n'est pas connu, ce diagnostic doit être envisagé et les IgM et IgG maternelles et néonatales spécifiques de la rubéole doivent être déterminées.

Les infections congénitales asymptomatiques de la syphilis et de l'herpès étant très peu probables, il n'est pas nécessaire de procéder à des dépistages sérologiques de routine de ces infections chez les enfants malentendants par ailleurs en bonne santé.

Certaines situations particulières justifient le recours à des tests complémentaires :

6. Examen : bandelette urinaire

Objectif : recherche d'une hématurie et/ou d'une protéinurie

(procédure non invasive, mais il n'existe pas de preuves solides permettant de recommander cet examen tant que dépistage général. En cas de signes cliniques d'un dysfonctionnement rénal, un examen approfondi des reins est nécessaire.)

Examen : Échographie rénale, en cas de malformations même mineures de l'oreille ou 'antécédents de symptômes urinaires et rénaux.

Objectif : recherche de malformations des reins et des voies urinaires

7. Examen : L'ECG doit être réalisé par un cardiologue pédiatrique.

But : recherche d'un allongement de l'intervalle QT en cas de surdité bilatérale (syndrome de Jervell et syndrome de Lange-Nielsen).

8. (voir aussi le top 5)

Examen : Un électrorétinogramme doit être effectué chez les enfants sourds profonds présentant une hypotonie et/ou une aréflexie vestibulaire (pas avant l'âge de 9 mois).

Objectif : recherche de "syndrome d'Usher de type I". Mais un ERG anormal ne prouve pas le diagnostic d'Usher tous les cas ; une évaluation génétique est donc également nécessaire. Le diagnostic de syndrome d'Usher ne doit être communiqué aux parents que par un clinicien ayant une expérience spécifique dans la prise en charge des patients atteints du syndrome d'Usher.

9. L'examen vestibulaire doit porter sur les fonctions otolithiques et les fonctions du canal semi-circulaire.

Références :

Groupe d'experts de l'American College of Medical Genetics, évaluation génétique de la perte auditive congénitale, Genet Med 2002;4(3):162-171, mai/juin 2002.

Barbi M. et al, Cytomegalovirus DNA detection in Guthrie cards : a powerful tool for diagnosing congenital infection, Journal of Clinical Virology 17 (2000) 159-165

Boppana S.B. et al pour l'étude CHIMES du National Institute on Deafness and Other Communication Disorders, Saliva Polymerase-Chain-Reaction Assay for Cytomegalovirus Screening in Newborns, N Engl J Med 2011;364:2111-8.

British Association of Paediatricians in Audiology (BAPA), British Association of Audiological Physicians (BAAP), Guidelines for the aetiological investigation of infants with congenital hearing loss identified through newborn hearing screening, <http://hearing.screening.nhs.uk>

E.M.R. De Leenheer et al, Etiological diagnosis in the hearing impaired newborn : Proposal of a flow chart, Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. (210), doi:10.1016/j.ijporl.21010.05.040

Foulon I. et al, A 10-Year Prospective Study of Sensorineural Hearing Loss in Children with Congenital Cytomegalovirus Infection, J Pediatr 2008;153:84-8

Foulon I., et al, Hearing thresholds in children with a congenital CMV infection : A prospective study, Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol. (2012), doi:10.1016/j.ijporl.2012.02.026

Gürtler N., Etude : Etude prospective multizentrique sur l'étiologie de la maladie congénitale bilatérale Nicolas Gürtler HNO-Klinik, Kantonsspital Aarau AG, Westallee 1, 5001 Aarau

Soetens O. et al, Evaluation of Different Cytomegalovirus (CMV) DNA PCR Protocols for Analysis of Dried Blood Spots from Consecutive Cases of Neonates with Congenital CMV Infections, Journal of clinical Microbiology, Mar. 2008, p. 943-946 Vol. 46, No. 3 0095- 1137/08/

Cette recommandation a été élaborée et approuvée dans le cadre d'une coopération multidisciplinaire entre des professionnels de toutes les disciplines audiophonologiques, à savoir la médecine, la pédagogie, l'orthophonie, la psychologie et l'audiologie des appareils auditifs.

La langue originale de ce document est l'anglais.

Le BIAP autorise la diffusion des documents disponibles sur son site web mais interdit toute modification de leur contenu.

Président de la commission 12 : Th. Wiesner (Allemagne)

Membres de la commission 12 : E. Boéchat (Brésil), A. Bohnert (Allemagne),
A. Enderle-Ammour (Allemagne), M. Delaroche (France), J.P. Demanez (Belgique+
L. Demanez (Belgique), G. Dessy (Belgique), N. Deggouj (Belgique), C. Gilain (Belgique),
D. Hennebert (Belgique), N. Herman (Belgique), C. van der Heyden (Belgique),
A. Juarez Sanchez (Espagne), K. Kerkhofs (Belgique), A. Kerouedan (France),
V. Leflere (Belgique), J. Leman (France), Th. Lhussier (Belgique), B. Martiat (Belgique) ,
N. Matha (France), N. Melis (France), Ph. Samain (Belgique), M.-N. Serville (Belgique),
G. Schram (Suisse), P. Verheyden (Belgique), F. Zajicek (Autriche)

La commission remercie les spécialistes correspondants pour leurs remarques et leurs contributions :

I. Foulon (Belgique), N. Gürtler (Suisse), A. Keilmann (Allemagne),
R. Lang-Roth (Allemagne), A. Nickisch (Allemagne), W. Shehata-Dieler (Allemagne),
D. Veraguth (Suisse), A. Verloes (Belgique) Malte, 29^e

avril 2013

Mots clés : perte auditive, surdité, nourrisson, dépistage néonatal, évaluation, intervention précoce,
diagnostic précoce, étiologie, évaluation étiologique, enfance