



**HAL**  
open science

# Analyse des facteurs de risque de Troubles NeuroDéveloppementaux chez des bébés de moins de dix mois atteints de surdit e cong enitale

Salom e Akrich

► **To cite this version:**

Salom e Akrich. Analyse des facteurs de risque de Troubles NeuroD eveloppementaux chez des b eb es de moins de dix mois atteints de surdit e cong enitale. M edecine humaine et pathologie. 2022. dumas-03859865

**HAL Id: dumas-03859865**

**<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03859865v1>**

Submitted on 18 Nov 2022

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destin ee au d ep ot et  a la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publi es ou non,  emanant des  tablissements d'enseignement et de recherche fran ais ou  trangers, des laboratoires publics ou priv es.

#### IMPORTANT : OBLIGATIONS DE LA PERSONNE CONSULTANT CE DOCUMENT

Conformément au *Code de la propriété intellectuelle*, nous rappelons que le document est destiné à un **usage strictement personnel**. Les "analyses et les courtes citations justifiées par le caractère critique, polémique, pédagogique, scientifique ou d'information" sont autorisées sous réserve de mentionner les noms de l'auteur et de la source (article L. 122-4 du *Code de la propriété intellectuelle*). Toute autre représentation ou reproduction intégrale ou partielle, faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit, est illicite.

---

De ce fait, nous vous rappelons notamment que, **sauf accord explicite** de l'auteur de la thèse ou du mémoire, **vous n'êtes pas autorisé** à rediffuser ce document sous quelque forme que ce soit (impression papier, transfert par voie électronique, ou autre). Tout contrevenant s'expose aux peines prévues par la loi.



UNIVERSITÉ DE NANTES

**NANTES UNIVERSITÉ**

---

**FACULTÉ DE MÉDECINE**

---

Année: 2022

N°

**THÈSE**

pour le

**DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE**

DES de Psychiatrie

Option Psychiatrie de l'Enfant et de l'Adolescent

par

**Salomé AKRICH**

---

Présentée et soutenue publiquement le 20 septembre 2022

---

Analyse des facteurs de risque de Troubles NeuroDéveloppementaux chez des  
bébés de moins de dix mois atteints de surdité congénitale

---

Président : Monsieur le Professeur Olivier BONNOT

Directrices de thèse : Madame le Docteur Claire FAVROT-MEUNIER  
Madame le Professeur Natalie LOUNDON

## REMERCIEMENTS

Je tiens à remercier le professeur Olivier Bonnot, d'avoir accepté de présider le jury de cette thèse. Je vous remercie pour tous vos enseignements dont j'ai pu profiter, à travers les cours dispensés, les consultations auxquelles j'ai pu assister, et les échanges que nous avons eus. Je vous suis sincèrement reconnaissante d'avoir accompagné mon internat avec tant de bienveillance, disponibilité et rigueur.

Je remercie chaleureusement le docteur Claire Favrot-Meunier, d'avoir accepté de diriger cette thèse dont le sujet nous passionne toutes les deux. Notre rencontre fut une chance inouïe pour moi en termes d'enrichissement professionnel mais aussi personnel. J'en mesure chaque jour l'importance, en appliquant vos enseignements à mes réflexions cliniques, ainsi que ceux issus de mes échanges avec les professionnels que vous m'avez permis de rencontrer. Le travail à vos côtés est non seulement fascinant, mais aussi agréable et convivial, ce qui n'enlève rien au plaisir d'apprendre. Je porte une grande admiration à votre implication sans relâche auprès des enfants et leurs familles. Je vous remercie pour votre soutien, votre disponibilité, votre ouverture aux réflexions, votre grand sens de l'engagement, et votre amitié.

Mes remerciements chaleureux vont aussi au professeur Natalie Loundon, d'avoir accepté de diriger ce travail de thèse, et plus largement pour avoir sollicité et cru en ce partenariat fécond entre nos deux disciplines, dans l'intérêt des enfants sourds et leurs familles. Nos échanges et vos encouragements ont été essentiels à ma persévérance dans la poursuite du projet. Je vous remercie encore pour l'accueil dans votre service, et la confiance que vous m'avez accordée. Tout cela fut très précieux.

Merci au docteur Julie Boyer, pour avoir accepté d'être membre du jury de cette thèse, et d'assister à sa soutenance. Je vous remercie pour votre accueil au sein du CAMSP Audition, que j'ai eu le plaisir de découvrir. J'en profite pour remercier Armelle de Gouveia, pour l'accueil et l'intérêt porté à ce sujet d'étude.

Merci au professeur Anne Sauvaget, pour avoir accepté d'être membre du jury de cette thèse et d'assister à sa soutenance. Merci d'avoir soutenu le projet de stage à l'UTES, qui fut déterminant dans la réalisation de ce travail, mais aussi dans mon engagement actuel et à venir auprès des enfants. Je vous suis reconnaissante de la confiance que vous m'avez accordée.

Je remercie le Dr Julie Bourgin, le Dr Anne-Sylvie Pelloux, et l'équipe de l'UTES : Sophie, Claire, Laure, Marie-Hélène, France, Bertrand, Julie, Sarah, Yann, Zoubida, Maëlle, Véronique, Nathalie, Mariana, Sabrina, Jean-Michel, Marie-Christine et Isabelle, Robert, Pauline et Julie, les interprètes LSF et autres langues, mais aussi les enfants et leurs parents, pour l'accueil, les enseignements, et la joie de vous côtoyer. Un grand merci au Dr Sophie Etori pour m'avoir permis cette riche expérience ; merci pour ton accueil et pour nos échanges.

Je remercie l'équipe de la Pirogue et en particulier les Tunisiennes que je n'ai pas citées, Fatiha et Marie-France ; quel enrichissement et quel plaisir ce fut de partager avec vous tant de moments emplis d'émotions, de rencontres, de découvertes.

Je remercie Muriel Chauvet pour m'avoir permis de venir filmer des séances et bilans de sensori-motricité ; ce fut une chance extraordinaire de te voir travailler et de participer aux soins, d'échanger sur nos observations et sur les outils dont tu te sers. Tu m'as aussi beaucoup aidée dans mes réflexions concernant l'étude de la cohorte, et plus largement cette thèse ; un grand merci pour ta générosité.

Je remercie Marie-Christine Laznik pour m'avoir accueillie pour filmer des séances de thérapies de bébés, sans oublier tous vos enseignements au travers de nos discussions, des séminaires de l'ALI, ou des ciné-clubs. C'est un plaisir d'entendre se parler psychanalyse, puériculture et neurobiologie. Je mesure la chance d'avoir pu observer votre travail de si près.

Un grand merci au professeur Erika Parlato de Oliveira pour m'avoir permis d'initier ce travail et m'avoir guidée dans les premiers pas de cette thèse. Votre savoir, votre expérience et votre rigueur m'ont été précieux. C'est aussi l'occasion de remercier les participants aux réunions « BB DA », à savoir Claire, Zoubida, Marco, Aurélia, et bien sûr Aurélie de Clerck, sans qui ces débuts auraient été bien plus laborieux. Tu m'as grandement aidée dans la constitution de la bibliographie et de la cohorte, et via nos réflexions communes. Nos thèses se croisent et s'entremêlent, je te souhaite de poursuivre avec autant de plaisir que j'en ai eu.

Je remercie Marlène Ribot et Caroline Rebichon pour avoir participé aux consultations conjointes et aux réflexions concernant les bébés. Votre intérêt pour le sujet fut essentiel au partenariat, et donc à cette thèse. Merci à toi Caroline pour notre collaboration sur les JPO de Necker, ce fut un plaisir et un honneur de présenter ce travail à tes côtés. Merci à Philippine Saint-Hilaire pour avoir rejoint le projet avec enthousiasme, et merci aux soignants du service d'audiophonologie de Necker, en particulier Dr Rouillon et Dr Parodi.

Je remercie les médecins et équipes avec qui j'ai travaillé, qui ont participé à la richesse de ma formation et au plaisir de pratiquer la psychiatrie au quotidien : Dr Mayer-Jung, Dr Guillerm, Dr Paty, Dr Catalan, Dr Audrey Verholleman et Dr Marie Fauconnier, Pr Bonnot, Dr Getin, Dr Gollier-Briant, Dr Pépin, Dr Vallée ; et l'équipe du SHIP, avec qui c'est un grand plaisir de travailler chaque jour.

A ma plus vieille et plus chère amie Camille, mon premier soutien, premier témoin de mes désirs de pédopsy, pour ton écoute si précieuse et si assidue.

A mes amis de la fac de Reims, Bastien, le club des 5 de l'*Autobus 975*, Pierre, Amine, Marine et les autres qui ont traversé l'externat avec moi.

Je remercie toutes les personnes qui ont rendu cet internat si plaisant, mes ami(e)s Amandine pour cette amitié si facile et agréable, Gaëlle pour nos discussions passionnantes et infinies, et pour m'avoir fait chausser les lunettes de la systémie, Salim, pour nos partages d'expériences pro et perso en tous genres, Inès pour notre entraide et nos futures collaborations, tous les internes de ma promo ou des autres, croisés en stage ou ailleurs, avec qui j'ai tant aimé échanger, apprendre, rire.

A Aurélie ma si chère amie, qui rend la vie à la maison si drôle et enrichissante, du développement personnel humoristique à domicile à dose filée. Je n'en aurai jamais suffisamment.

A Zou encore toi, une camarade de réunion « BB DA », devenue une super collègue mais surtout une amie très précieuse.

A France, pour ta joie de vivre, ta poésie, ton énergie, ta créativité et tes propositions au pied-levé, qui créent des occasions extraordinaires et qui protègent de la moisissure... Merci pour ton amitié et ta confiance, pour les VAD dépaysantes à St Michel sur Orge ou en Indonésie, et bien sûr merci de nous avoir toutes réunies à Sidi Bou Saïd, les soirées enivrantes sans alcool, le hammam, l'Association Voix du Sourd de Tunisie et Ichara.

A mes parents préférés, pour votre soutien, votre affection, tout ce que vous m'avez transmis et permis. Merci à ma mère, notamment pour le goût du soin aux enfants, et à mon père pour le goût de la réflexion sur l'Humain, d'abord!

A Elsa et Nina mes sœurs adorées, pour le temps que j'aime passer avec vous et qui m'est si précieux, et pour les merveilles que vous avez mis au monde, Fanette, Emile et Pio que j'aime tant voir grandir. Donc merci aussi à Aurélien et Bruno.

A ma famille entière, mes quatre très chers grands-parents, mes oncles et tantes, cousins cousines, à la joie que j'ai toujours de vous retrouver.

Lik Hicham...

## Table des matières

<b>REMERCIEMENTS</b>	<b>2</b>
<b>INTRODUCTION</b>	<b>7</b>
<b>LES TROUBLES NEURODÉVELOPPEMENTAUX</b>	<b>7</b>
Définition du neurodéveloppement	7
Une atteinte précoce à l'origine d'un "effet papillon"	9
Pathogenèse des Troubles NeuroDéveloppementaux	9
Période sensible du développement	10
Une atteinte complexe et multiple	11
<b>REPÉRAGE PRÉCOCE DES TND : UN DOMAINE DE RECHERCHE FLORISSANT</b>	<b>14</b>
Types d'études	14
Signes précoces étudiés	16
Outils de repérage précoces et ultra-précoces	22
Risques de TND : des facteurs communs à la surdité congénitale	25
<b>LA SURDITÉ CONGÉNITALE</b>	<b>27</b>
Définitions, étiologies, facteurs de risque	27
Développement précoce du bébé sourd	31
Parcours de soins en France	36
La prise en compte des TND en audiophonologie et implantologie	40
<b>RECHERCHE « EnTNDre »</b>	<b>49</b>
Méthode	50
Recueil des données	51
Résultats	55
Cas cliniques	57
<b>CONCLUSION</b>	<b>61</b>
<b>ANNEXES</b>	<b>63</b>
<b>BIBLIOGRAPHIE</b>	<b>65</b>

### **Liste des abréviations :**

ACFOS : Association Connaissance FOrmation pour la Surdit 

ADOS : Autism Diagnostic Observation Schedule

ADI-R : Autism Diagnostic Interview Revised

AOSI : Autism Observation Scale for Infants

CDI : Child Development Inventory

CHAT : CHeck-list for Autism in Toddlers

CHARGE (syndrome) : Coloboma, Heart defect, Atresia choanae, Retarded growth and development, Genital hypoplasia, Ear anomalies/deafness.

CMV : Cytom galovirus

CPAP : Continuous Positive Airway Pressure

DA : D ficiency Auditive

DI : D ficiency Intellectuelle

HAS : Haute Autorit  de Sant 

HR : High Risk

HR-ASD : High Risk with Autism Spectrum Disorder

HR-LD : High Risk with Language Disorder

HR-ND : High Risk with No Diagnosis

IC : Implant Cochl aire

IMC: Infirmit  Motrice C r brale

LPC : Langue Parl e Compl t e

LR : Low Risk

LSF : Langue des Signes Fran aise

MCDI : MacArthur-Bates Communication Development Inventory

MDPH : Maison D partementale des Personnes Handicap es

MG : Mouvements G n raux

PCO : Plateforme de Coordination et d'Orientation

PCR : Polymerase Chain Reaction

SA : Semaine d'Am norrh e

SNC : Syst me Nerveux Central

TDAH : Trouble D ficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivit 

TND : Trouble NeuroD veloppemental

TSA : Trouble du Spectre de l'Autisme

UTES : Unit  Th rapeutique Enfance et Surdit 

## **INTRODUCTION**

Les troubles neurodéveloppementaux (TND) correspondent à un groupe de pathologies touchant le développement global de l'enfant (sensorimoteur, langagier, social, affectif, émotionnel) de façon variable. Cette notion a permis un changement de paradigme en psychiatrie, en particulier chez les enfants, et ouvert tout un champ de recherche sur l'origine et l'installation des troubles. Elle pousse à s'intéresser à décloisonner les disciplines, pour prendre en compte les facteurs multiples intervenant dans le développement de la personne, et son vécu. D'après les études statistiques, la prévalence des TND semble plus importante chez les enfants sourds. Ce double-diagnostic a suscité des interrogations dans le champ des soins apportés aux enfants sourds, à l'heure du dépistage néonatal de la surdité et de l'implantation cochléaire précoce.

L'UTES (Unité Thérapeutique Enfance et Surdité) est un centre régional de soins et de ressources en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent sourds, situé à Paris. Elle accueille les enfants dès la naissance jusqu'au passage à l'âge adulte, concernés par la surdité, personnellement ou apparentés. Les situations médicales des enfants sourds accueillis sont souvent complexes, au-delà de la surdité. Un passionnant partenariat avec le service d'audiophonologie de l'hôpital Necker Enfants Malades est donc né de ces constats, et des questionnements communs aux deux disciplines que sont l'ORL pédiatrique et la pédopsychiatrie. Un dispositif d'évaluation très précoce du développement est né de cette collaboration, et a permis la constitution d'une cohorte de bébés que nous décrivons.

Afin de mieux cerner la question, nous aborderons dans un premier temps les connaissances actuelles sur les TND, leur pathogenèse et leur repérage très précoce, dans un esprit de pluridisciplinarité. Puis nous définirons plus précisément la question que pose la prévalence des TND en population sourde congénitale, qui a mené à la construction d'un partenariat transdisciplinaire, et au projet EnTNDre : un travail d'observation et d'analyse d'une cohorte de bébés de moins de dix mois atteints de surdité congénitale.

### **I. LES TROUBLES NEURODÉVELOPPEMENTAUX**

#### **1. Définition du neurodéveloppement**

Le neurodéveloppement correspond à la maturation, depuis la vie embryonnaire jusqu'à l'âge adulte, des fonctions mentales et neuropsychiques utiles au fonctionnement global d'un individu. Plus précisément, il s'agit de l'acquisition des différentes compétences nécessaires pour avoir un langage riche et ajusté, une motricité globale efficiente et harmonieuse, des fonctions exécutives et une motricité fine permettant la réalisation de tâches complexes de façon organisée et efficace, et enfin, des relations sociales enrichissantes et fluides. Le développement de ces fonctions



est interdépendant. Comme le dit si bien Pamela Douglas (2019), “*les développements moteur, sensoriel, cognitif, et de la communication sociale ne sont pas des phénomènes indépendants, se produisant en ordre séquentiel, ou en des zones neuroanatomiques distinctes, mais sont des fonctions complexes qui co-évoluent de façon dynamique au sein du réseau neuronal global lequel organise les systèmes complexes et adaptatifs [cérébraux] du fœtus et du bébé*”.

Dès la période *in utero*, le fœtus acquiert des compétences essentielles à son développement à venir. Dans son livre *Development of Normal Fetal Movements - The First 25 Weeks of Gestation* (2010), Alessandra Piontelli regroupe les données connues sur la vie fœtale, le développement morphologique mais aussi fonctionnel du corps du bébé à naître. Le fœtus expérimente, explore des comportements non fonctionnels, gagne en compétences : cela constitue des préalables à la vie extra-utérine (changement de milieu biophysique, rencontre avec l'autre, dépendance à l'autre pour les besoins primaires). A. Piontelli constate ce qui ressemble à des prémices de la communication (répertoire d'expressions), de la construction du schéma corporel et des limites corporelles, et même du cortex sensoriel et moteur avec un « proto-homonculus<sup>1</sup> » fœtal. Les observations échographiques de grossesses gémellaires ont permis d'acquérir de magnifiques images sur les premières interactions entre jumeaux, les signes de conscience de la présence de l'autre et sa prise en compte dans les comportements moteurs observés (Farges et al, 2016). Ainsi l'étude de Castiello et al (2010), montre la présence chez un fœtus de seulement 14 semaines, de planifications motrices différenciées lorsqu'adressées à son jumeau, puisque moins rapides que les mouvements dirigés vers soi-même ou vers la paroi utérine. Ces mouvements montrent aussi une décélération plus douce lorsque la main arrive vers le visage du jumeau. Il est intéressant de voir que c'est bien par l'action motrice que la sociabilité s'expérimente, se construit, et s'observe. Ces études démontrent un début de conscience sociale très précoce chez le bébé typique. Le petit d'Homme naît donc avec un certain niveau de maturité cérébrale : il possède déjà des compétences fines, quoiqu'encore très insuffisantes à son autonomie. Ce début de vie est donc fondamental, mais la suite n'est pas encore totalement déterminée.

---

<sup>1</sup> Proto-homonculus : cette expression renvoie à l'homonculus, sorte de carte mentale du cortex sensitif, sur laquelle sont réparties les aires cérébrales dédiées au traitement des informations sensorielles périphériques. Celle-ci est généralement représentée de façon schématique par un corps humain dont chaque partie est de taille proportionnelle à la surface corticale traitant les perceptions qui en proviennent. Sur le même modèle, il existe aussi un homonculus moteur.

## 2. Une atteinte précoce à l'origine d'un "effet papillon"<sup>2</sup>

Les fonctions neuropsychiques commencent donc à se mettre en place dès les premières semaines de vie embryonnaire. Elles sont soumises à la qualité de la maturation du système nerveux central (SNC), et évoluent sous la dépendance de facteurs génétiques, interagissant avec le milieu ambiant, l'environnement de l'individu et ses expériences (Larban Vera, 2016). Seulement, des facteurs intrinsèques ou extrinsèques peuvent entrer en jeu, et altérer plus ou moins sévèrement leur développement dès les premières étapes. C'est ce que soutient Pamela Douglas, d'après les études récentes dont elle fait la synthèse (Douglas, 2019) : les signes de TND seraient visibles dès ces premières étapes, comme des manifestations prodromales d'un trouble encore indéterminé. Elle distingue trois périodes : la vie intra-utérine, la période "très précoce" correspondant aux 100 premiers jours post-termes du bébé, et la période "précoce" correspondant aux 12 premiers mois de vie. Les recherches actuelles s'orientent actuellement vers une compréhension complexe et non réductrice des TND entre facteurs environnementaux et facteurs génétiques, altérations neuromotrices et neurobiologiques faisant des Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA) et TND des pathologies de l'organisation très précoce des grandes fonctions nécessaires au développement humain (Bonnet-Brilhault et al, 2018). L'article de Pamela Douglas publié en 2019 '*Pre-emptive Intervention for Autism Spectrum Disorder: Theoretical Foundations and Clinical Translation*' en est l'illustration, en rendant compte des avancées sur le sujet provenant de disciplines multiples et complémentaires (psychiatrie, psychologie du développement, biologie, génétique, neurologie, imagerie). Elle écrit : *"les TSA sont un spectre polygénique de troubles du développement du connectome neuronal, dans lequel une ou plusieurs boucles de rétroactions amplifient les minimales variations génétiques, structurelles, ou fonctionnelles lors du développement très précoce des voies sensorimotrices [...]. Au moment où des signes potentiels d'un diagnostic peuvent être identifiés, à partir de 6 mois, la pathologie neuronale des TSA est déjà enracinée"*.

Voyons donc quelques-unes des avancées ayant suscité ce changement de paradigme dans la compréhension des TND et de leur genèse.

## 3. Pathogenèse des Troubles NeuroDéveloppementaux

C'est au niveau du système nerveux central (SNC) en construction que les altérations (lésionnelles et fonctionnelles) produisent leurs effets. Les connexions synaptiques qui forgent les

---

<sup>2</sup> Effet papillon : la notion d'effet papillon (butterfly effect) est tirée de la fameuse formule d'Edward Lorenz en 1972 au sujet de la prédictibilité des phénomènes météorologiques : *"un battement d'aile de papillon au Brésil pourrait-il déclencher une tornade au Texas?"*. Cette métaphore, utilisée par Pamela Douglas dans son article de 2019, renvoie à la complexité des liens de causalité, due au grand nombre de paramètres intervenant entre la cause et l'effet, chacun ayant son propre degré de prévisibilité. Douglas l'applique à la pathogenèse des TND : *"Les lésions initiales déclenchent un "effet papillon" via des cascades de déséquilibres structurels et fonctionnels imprévisibles du maillage neuronal global"*.

fonctions perceptives (afférences, réceptions) et exécutives (efférences, productions) et permettent l'interconnexion entre les aires cérébrales, se développent avec certains défauts. Cela se répercute sur la construction des réseaux neuronaux, qui aboutit à une cytoarchitecture fragilisée, fonctionnant avec ces défauts. De ce fait, l'acquisition de certaines compétences, voire le fonctionnement global d'une personne peuvent être entravés, constituant parfois un véritable trouble. Ce trouble est dit neurodéveloppemental.

Une caractéristique de l'histoire naturelle des TND est son aspect dynamique, mouvant (Douglas, 2019). Dans une vision diachronique, l'amorce du trouble est d'abord une vulnérabilité génétique, modelée par des facteurs environnementaux positifs et négatifs, qui dessineront une trajectoire développementale. En effet le développement du SNC continue à se façonner, influencé et guidé par les expériences, les ressentis, et les comportements de la personne ; c'est l'action épigénétique de l'environnement<sup>3</sup> et des expériences. Ce caractère malléable est une source de complexification supplémentaire, mais aussi une opportunité pour intervenir positivement sur le devenir des enfants.

#### **4. Période sensible du développement**

Au niveau cérébral, cette complexification du développement est due à la neuroplasticité. Selon l'âge, l'activité de neuroplasticité varie, et donc la vitesse de maturation cérébrale aussi. Les premiers mois de vie du petit d'Homme correspondent à une période d'évolution très rapide, avec une forte activité de réarrangements de la cytoarchitecture neuronale, par créations et suppressions de synapses. Celles-ci se font en fonction de la génétique de l'espèce et de l'individu, de ses besoins, et de ses expériences. Plus une fonction est sollicitée, plus la création de réseaux à son service est stimulée. C'est notamment le cas pour l'aire cérébrale auditive, dont le développement est soutenu par les perceptions sonores. A l'inverse, elle peut perdre en fonctionnalité chez les enfants sourds congénitaux s'ils n'ont pas d'aide auditive, rendant la rééducation bien plus difficile si l'aide auditive est tardive.

De la même manière, Jones et Klin ont montré comment certaines compétences détenues à la naissance pouvaient décliner, de façon physiologique ou pathologique. Leur étude, publiée dans la revue *Nature* en 2013, fut marquante dans la construction du paradigme des TND. Elle montrait que les nouveau-nés sont tous munis de la capacité à fixer du regard les yeux et le visage humain, mais que cette compétence est en déclin entre 2 et 24 mois chez les enfants se développant sur un mode autistique. Cette période est donc *critique*, de par le risque de perte définitive auquel elle nous confronte. Klin soutient l'hypothèse que certaines compétences « pré-sociales » dont le nouveau-né

---

<sup>3</sup> L'environnement est un terme que nous utiliserons beaucoup, regroupant un large spectre de facteurs avec lesquels interagit une personne. Il peut s'agir à la fois de l'entourage relationnel de la personne, comme des paramètres physiques, sensoriels, et chimiques de l'endroit dans lequel elle vit, ou tout ce qui influe sur la tonalité de ses expériences.

dispose sont perdues du fait du manque de stimulation par l'expérience : les opportunités d'apprentissage par l'interaction sont là, mais sont « manquées » par l'enfant pour des raisons multiples. Ces « ratages » ont un impact à long terme sur le maintien et/ou le développement de compétences sociales (Klin, 2022).

En revanche, la période néonatale est aussi considérée comme une *période sensible* du développement. Cette notion suggère que durant cette période, le cerveau et la pensée sont particulièrement réceptifs à l'influence (positive ou négative) de l'environnement et des expériences (Vasseur et Delion, 2010 ; Douglas, 2019).

C'est comme cela que le petit d'Homme apprend, gagne en précision, et en compétences typiques de l'espèce humaine. Cette notion de fenêtre sensible suggère aussi qu'une action sur l'environnement et les expériences d'un bébé est susceptible de modifier sa trajectoire développementale. Beaucoup d'études soutiennent donc que le développement des fonctions neuropsychiques serait sensible à une action thérapeutique d'autant plus efficace qu'elle serait très précoce et donc préventive (Dawson et al, 2012).

Au cours de l'installation d'un Trouble NeuroDéveloppemental chez une personne donnée, beaucoup de paramètres ont le temps d'entrer en jeu et produire leurs effets. Nous allons voir que cela est source de complexification de l'organisation psychique et neuromotrice.

## **5. Une atteinte complexe et multiple**

Selon les réseaux neuronaux touchés, certains domaines de développement seront plus ou moins affectés, ce qui déterminera la sévérité de la ou des atteintes. En résulte une multiplicité de trajectoires développementales possibles, dont des tableaux cliniques très divers peuvent émerger.

Aujourd'hui, le DSM-V (Manuel Statistique et Diagnostique des troubles mentaux, 5<sup>ème</sup> version, traduction française parue en 2015) identifie 6 troubles neurodéveloppementaux caractérisés : Les Déficiences Intellectuelles ; Les Troubles de la Communication ; Les Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA) ; Les Déficits Attentionnels / Hyperactivités (TDAH) ; Les Troubles Spécifiques des Apprentissages ; Les Troubles Moteurs, et une 7<sup>ème</sup> catégorie correspondant aux « autres TND » (APA, 2013). La Classification Internationale des Maladies XI<sup>ème</sup> version (CIM XI) parue en janvier 2022, identifie elle aussi une catégorie "Troubles neurodéveloppementaux", intégrant : les Troubles du développement de la parole ou du langage, les Troubles du spectre de l'autisme, le Trouble d'apprentissage du développement, le Trouble de la coordination motrice du développement, le Trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité, et le Trouble des mouvements stéréotypés.

Selon les chiffres de la Haute Autorité de Santé, 5% de la population française souffriraient de Troubles NeuroDéveloppementaux, correspondant à 35000 naissances par an. En ce qui concerne

les TSA, les données de prévalence en France varient : elle serait de 8 à 10 sur 1 000 enfants nés en 2010 selon Santé Publique France, et d'une naissance sur 100 selon l'INSERM, ce qui correspond aux chiffres mondiaux (Zeidan et al, 2022).

Originaires de mécanismes pathogéniques proches, la frontière entre ces différentes catégories de troubles est parfois floue ; plusieurs troubles peuvent s'associer si l'atteinte touche plusieurs domaines de développement (Mammarella et al, 2022). Selon Clark et Bélanger (2018), *“plus de 50 % des personnes qui ont un TSA répondent aux critères du TDAH, et jusqu'à 50 % des enfants ayant un TDAH auraient des traits de TSA”*. Enfin, un tiers des personnes avec TSA présentent une déficience intellectuelle (DI) (Inserm, 2018). La majorité des personnes atteintes d'un TND auraient un autre TND comorbide, se répercutant sur les autres domaines de développement. Chaque atteinte impacte de façon indépendante l'autonomie et le bien-être de la personne (effet cumulatif), mais aussi ses capacités à « faire avec » les autres atteintes (effet synergique). Enfin, les comorbidités psychoaffectives ne sont pas rares, les personnes avec autisme subissant davantage de troubles anxieux et de dépression que la population générale (Kirsch et al, 2020).

De ce fait, le profil développemental de chaque personne est unique, et amené à se modifier au gré des facteurs internes et environnementaux, et du milieu ambiant. La dépendance au milieu ambiant dans l'expression phénotypique du trouble est bien illustrée par le cas du Trouble Déficit Attentionnel avec ou sans Hyperactivité (TDAH), dont les symptômes alertent surtout à l'âge de l'école élémentaire, où les exigences éducatives (calme, concentration, discipline) révèlent les difficultés d'inhibition de ces enfants. Un trouble et ses manifestations sont donc toujours fonction des contraintes du milieu dans lequel évolue la personne qui en est atteinte.

Parmi les TND, les Troubles du Spectre de l'Autisme constituent une catégorie importante de troubles neurodéveloppementaux caractérisés par la dyade symptomatique suivante : (1) un déficit de la communication et des interactions sociales, et (2) caractère restreint et répétitif des comportements, des intérêts (American Psychiatric Association, 2013). Le diagnostic est clinique. Il doit être aidé par les outils diagnostiques standardisés développés à partir d'évaluations cliniques et questionnaires de l'entourage ou du patient, selon l'âge. Classiquement et dans la littérature, les tests de référence sont l'association de l'ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule) et de l'ADI-R (Autism Diagnostic Interview Revised), dont l'âge minimal de passation est 12 mois pour l'ADOS, et 36 mois pour l'ADI-R. En complément du diagnostic clinique, des explorations neuropédiatriques sont indispensables en cas de signes d'appel neurologiques, ainsi qu'une recherche étiologique (génétique, métabolique, facteurs associés).

Le premier domaine concerne le manque de réciprocité socio-émotionnelle (capacité à anticiper et décrypter les états mentaux de son interlocuteur), le manque d'intégration du langage

non verbal et de la pragmatique du langage, le manque de compréhension instinctive des codes sociaux rendant la communication brouillée, en réception comme en production.

Le second domaine concerne les intérêts restreints parfois envahissants ou étranges, excessifs dans leur intensité ou leur but, les comportements ou mouvements stéréotypés répétitifs, l'intolérance au changement et l'attachement excessif à des routines et rituels, et la dyssensorialité (hyper ou hyposensibilité à certains stimuli sensoriels).

Le terme de « spectre » est apparu dans les années 1990, pour englober l'hétérogénéité des troubles ayant comme point commun les symptômes qui viennent d'être décrits, avec une notion de continuum entre chaque sous-catégorie. En effet, les TSA varient selon le développement cognitif et notamment l'accès au langage verbal, l'origine du trouble (identifiée ou non), la sévérité des symptômes et leur retentissement fonctionnel (notamment sur l'autonomie de la personne), et les comorbidités neurodéveloppementales ou psychoaffectives (anxiété, dépression, troubles obsessionnels compulsifs,...).

Pour résumer, dans une vision synchronique, un individu atteint d'un Trouble NeuroDéveloppemental souffre, à un instant donné, de difficultés dans certaines fonctions neuropsychiques, à un certain degré de sévérité, et entravant plus ou moins son autonomie et son bien être en fonction de l'environnement (au sens large) dans lequel il évolue. Enfin, de façon transnosographique, la notion de neurodéveloppement est de plus en plus incluse dans les réflexions autour de la psychopathologie globale de l'enfant et de l'adolescent. Au-delà de considérations purement psycho-affectives (développement de la structure psychique de l'enfant en fonction de ses expériences relationnelles précoces, de la sécurité du lien d'attachement notamment), ou purement neuro-comportementales (les comportements d'un enfant ne seraient que des réactions (efférences) à des phénomènes afférents, reflétant la qualité du fonctionnement du système nerveux), il est largement admis que les deux théories interviennent. Ainsi les signes de dysfonctionnement développemental peuvent altérer les interactions précoces, mais aussi être aggravés par un environnement relationnel carencé, un trouble de l'attachement, une dépression de l'enfant ou encore un psychotraumatisme, tous ces événements ayant des effets certains sur la maturation des structures cérébrales et leur fonctionnement. De la même manière, l'étude des bébés nous pousse aussi à dépasser le clivage psychique/somatique, en intégrant davantage les conséquences sensorielles, développementales et même narcissiques des affections somatiques et leurs soins sur le développement psychique du petit d'Homme, et de l'Homme devenu grand. Ces avancées ont fait naître une pratique différente de la pédopsychiatrie, s'aidant davantage des apports des autres disciplines pédiatriques, dans une vision plus intégrative de la construction du psychisme de l'enfant.

## II. REPÉRAGE PRÉCOCE DES TND : UN DOMAINE DE RECHERCHE FLORISSANT

Depuis la description de l'autisme selon Kanner (1943), les questions de nosographie ont agrémenté les recherches dans le domaine de la psychiatrie du développement de l'enfant. Autrefois qualifié de « Trouble Envahissant du Développement », aujourd'hui appartenant aux « Troubles NeuroDéveloppementaux », la catégorie des Troubles du Spectre Autistique regroupe elle-même plusieurs tableaux cliniques différents. La recherche concernant les signes précoces de TND utilise principalement le terme de « risque d'autisme » ; récemment, quelques-unes élargissent le champ de leur recherche au « risque neurodéveloppemental ». Malgré tout, nous verrons que les études prospectives en population à risque rendent compte du fait que l'issue clinique n'est pas restreinte aux troubles du spectre autistique. Comme le dit Solène Ekizian (2017), la notion de risques d'autismes au pluriel permet d'élargir les prédictions. Malgré des signes prodromiques, la trajectoire développementale n'est jamais prédéterminée. Cependant, les repérer permet d'envisager une prévention secondaire (Jones et Johnson, 2016); c'est bien là l'espoir que nourrissent les études florissantes sur les prodromes des TND. Nous allons en faire une brève revue, bien loin d'être exhaustive étant donné le foisonnement de la recherche sur ce sujet ces vingt dernières années.

### 1. **Types d'études**

#### a. Témoignages des parents

L'intérêt pour ce champ de recherche vient d'abord des témoignages de parents d'enfants autistes, faisant état de leurs inquiétudes parfois apparues dès les premiers jours de vie de leur enfant, et pas toujours suffisamment prises en compte par les professionnels de la petite enfance. Les études sur le sujet rapportent que les premières préoccupations parentales sont multiples et variées, mais concernent fréquemment les comportements socio-émotionnels (la pauvreté des interactions), et l'évitement ou la fuite du regard. Plus tard, c'est le plus souvent un retard de langage qui alerte et conduit aux soins (Guinchat et al, 2012 ; De Giacomo et Fombonne, 1998). Moins spécifiques à l'autisme, les parents peuvent aussi être inquiets face à d'importants troubles du sommeil ou de l'alimentation (Guinchat et al, 2012). Les premiers signes d'alerte dont les parents se souviennent dans ces études datent généralement de la deuxième année de l'enfant, voire plus tard.

#### b. Films familiaux

Pour pouvoir observer d'éventuels signes précoces et subtils d'anomalies du développement, les chercheurs se sont intéressés aux films familiaux, devenus de plus en plus fréquents dès les premiers mois de l'enfant. Ces films constituent un matériel clinique précieux : des images revisionnables de scènes d'interactions de la vie quotidienne, dans l'environnement habituel du nouveau-né, réduisant les biais liés au cadre parfois peu écologique d'un examen standardisé. Les

données que l'on peut y recueillir sont riches : comportements moteurs et sensori-moteurs, interactions spontanée et en réponse, bien-être de la dyade ; dans une analyse synchronique mais aussi diachronique : ces observations peuvent être comparées selon le contexte du film (change ou repas, nombre d'interlocuteurs, états de veille), et leur évolution au cours du développement, grâce à la multiplication des vidéos ; ce qui permet une analyse de la trajectoire développementale. Enfin, ces études comparent les données issues de films familiaux d'enfants devenus autistes, à ceux d'enfants au développement typique, et à ceux d'enfants se développant avec un retard mental.

### c. Etudes de fratrie (high risk siblings)

Il s'agit d'études multicentriques, longitudinales et prospectives, portant sur le développement précoce de frères et sœurs d'enfants avec autisme. Ces fratries sont considérées comme à *haut risque d'autisme*, puisque le risque de récurrence de TSA serait de 12,9% pour les frères et sœurs (*full siblings*), soit 10 fois plus que la population générale (Sandin et al, 2014). Ce type d'études permet de se défaire des biais suivants : *biais de mémoire* dû à l'hypothèse que les parents d'enfants devenus autistes pourraient se souvenir davantage de signes auxquels ils n'auraient pas prêté attention en cas de développement typique ; le *biais de sélection* dû à l'hypothèse que les films familiaux d'enfants montrant des atypicités de développement ne seraient pas enregistrés dans les mêmes conditions que les enfants typiques (coupure des films lors des atypicités, consciemment ou non).

Les recherches dont nous allons décrire les découvertes se sont concentrées sur deux domaines de développement précoce : le développement posturomoteur, et celui des interactions et du langage. Le schéma de ces études consiste classiquement à comparer les groupes suivants : enfants à risque faible de TSA (risque statistique correspondant à celui de la population générale - nommés *LR* pour *Low Risk*) versus enfants à haut risque de TSA (*HR*) du fait d'un(e) aîné(e) atteint(e). Le suivi longitudinal permet ensuite de comparer trois groupes : *LR*, *HR-ASD* pour les enfants à haut risque ayant développé un TSA, et *HR-ND* pour les enfants à haut risque sans diagnostic de TSA à l'âge préscolaire. Outre les aspects cliniques du développement, les fratries d'enfants TSA ont aussi été l'objet d'études génétiques (Gangi et al, 2016), en neuroimagerie (Pote et al, 2019), ou sur le microbiote intestinal (Hedin et al, 2017). Voyons ce que les recherches cliniques ont permis de découvrir.

## **2. Signes précoces étudiés**

### a. Sur le plan des interactions

Si la technique de l'eye-tracking n'est pas considérée comme un outil de repérage de l'autisme en pratique courante, elle a permis l'étude des comportements visuels des tout petits. C'est



notamment à partir de cette technique que Jones et Klin (2013) ont pu montrer la décroissance de certains comportements sociaux (le regard social) chez l'enfant se développant avec un autisme. Le déclin commence très tôt : les comportements intersubjectifs (regard social, orientation vers l'autre, réponse à l'appel du prénom, initiation de l'interaction, expression émotionnelle, exploration des objets dans un but social) sont moins fréquemment retrouvés chez les enfants TSA que chez les enfants présentant une DI, et ce dès la première année de vie (Saint-Georges et al, 2011 ; Zwaigenbaum et al, 2005). Ensuite, ces comportements sociaux sont nettement en déclin chez les enfants avec TSA, alors que chez les enfants avec DI ils augmentent et suivent la même trajectoire que celle des enfants typiques (mais de façon retardée). Le manque d'exploration à visée sociale chez ces enfants pourrait contribuer aux prémices du manque d'attention conjointe, déficit très évocateur d'un TSA (St-Georges et al, 2011). Selon Rebecca Landa, les bébés à risque d'autisme auraient effectivement des difficultés à utiliser le regard de l'autre comme indice, notamment dans les tâches d'apprentissage du vocabulaire. Elle rapporte aussi une désynchronisation des vocalisations avec le *caregiver*<sup>4</sup>, un retard de babillage et d'utilisation de gestes en réponse à une sollicitation. Ces signes seraient les prémices d'un développement du langage de nature atypique, c'est-à-dire une utilisation peu adaptée à la communication à visée purement sociale. Enfin, en termes de trajectoire, une décélération progressive du développement du langage réceptif et expressif aurait lieu entre 6 et 24 mois, décélération non constatée chez les enfants présentant un retard de langage, ou un développement typique (Landa et al, 2013).

Les anomalies précoces du regard sont bien repérées dans l'autisme (Young et al, 2009). Sont identifiés comme atypiques un regard périphérique, des échanges de regards brefs, peu intenses ou peu animés, peu communicatifs. Le bébé à risque d'autisme aurait tendance à utiliser son regard pour observer les objets, davantage que les personnes (Palomo et al, 2006). Or, ne pas observer l'autre ne permet pas de stimuler les neurones-miroirs, cellules nerveuses impliquées dans les différentes composantes de l'empathie (empathie émotionnelle et empathie cognitive, (Smith, 2009)). Celles-ci s'activent lorsqu'on regarde une personne faire une action, et permettent au cerveau de se mettre à la place de la personne, et d'apprendre de cette action observée (Rizzolatti et al, 1996). En observant moins, on apprend moins à faire, et à s'identifier émotionnellement à l'autre (Larban Vera, 2016). Citons également les travaux d'Adam Smith concernant les déséquilibres entre l'empathie émotionnelle (en excès) et l'empathie cognitive : la difficulté de la personne autiste à regarder dans les yeux serait selon lui davantage secondaire à un excès d'empathie émotionnelle, une hypersensibilité émotionnelle, plutôt qu'un manque d'intérêt pour l'autre (Smith, 2009).

---

<sup>4</sup> Ce terme anglosaxon peut être traduit par "donneur de soins", et renvoie à la (ou les) principale(s) personne(s) (parent(s), puéricultrice référente pour les bébés placés en pouponnière) s'occupant au quotidien des soins de l'enfant, faisant figure d'attachement.

### b. Dans la dyade

Puisqu'« un bébé [seul], ça n'existe pas » (Winnicott, 1969), la recherche s'est aussi intéressée aux indices pouvant se trouver dans les comportements des dyades formées par des bébés à risque d'autisme et leur caregiver, le plus souvent leur mère. Dans une étude s'appuyant sur des films familiaux de la première année d'un petit échantillon de dyades parents-enfants (Apicella et al, 2013), les auteurs constatent que les réponses des enfants à leur caregiver dans le groupe contrôle augmentent nettement avec le temps, augmentation qui n'est pas constatée dans les dyades avec enfants TSA. De plus, ces dernières montrent une diminution parallèle du temps passé par le parent à attirer l'attention de son enfant, et une diminution du niveau d'implication dans l'interaction et des « gestes d'affections tactiles » des parents envers leur nourrisson.

Il a été observé dans les comportements de la dyade, une tendance du caregiver à sur-stimuler sensoriellement son enfant pour attirer ou maintenir son attention. De façon non consciente, l'adulte adopte ces comportements appelés « regulation up » : il touche le bébé de façon énergique, agite ses mains dans son champ de vision, ou encore vocalise intensément. Avant 12 mois, ce signe est prédictif d'un retard de développement ou d'un TSA de manière indifférenciée. L'hypothèse est que ces comportements sont rendus plus fréquents, plus nécessaires, à cause des « capacités sociales fragmentées » du bébé (Muratori et al, 2016), sa tendance à interrompre l'échange en rompant le contact visuel. A l'inverse, on constate que le caregiver passe significativement moins de temps à calmer ou diminuer l'éveil de son bébé (moins de regulation down ; Muratori et al, 2011). Entre 1 et 2 ans, la persistance de la regulation up est spécifique au TSA (Saint-Georges et al, 2011 ; Srinivasan et Bhat, 2020). Enfin, le parentais<sup>5</sup> est intensifié, tout comme les vocalisations chez les pères d'enfants à devenir autistique (Cohen et al, 2013). Notons que les vocalisations sont considérées comme le moyen de communication le plus efficace pour maintenir l'attention du bébé et l'affectivité des échanges intersubjectifs (Saint-Georges et al, 2011).

Enfin, l'étude de Kellerman et al (2020) montre que plus la mère répond, plus le niveau de langage de l'enfant à l'âge préscolaire est bon, avec ou sans diagnostic de TSA. Cela confirme d'ailleurs des notions déjà étudiées, et l'intérêt d'une prise en charge parent-enfant soutenant les échanges langagiers, qu'ils soient oraux ou signés.

Les études sur les comportements de la dyade mettent en lumière le fait que l'altération du neurodéveloppement a aussi des répercussions sur ce qui soutient la construction du psychisme, et le plaisir à vivre : les relations.

---

<sup>5</sup> Le parentais (*parentese*) correspond à la prosodie chantante (variations plus amples, rythme ralenti, tonalité moyenne plus aiguë) que les adultes (en particulier les parents), quelle que soit la culture à travers le monde, utilisent dans une interaction plaisante avec un bébé. Il a aussi été nommé *mamanais* (*motherese*).

### c. Concernant les aspects tonico-posturaux et moteurs

Dès 1998, les cliniciens s'intéressant aux premiers signes d'autisme rendent compte d'atypicités des mouvements des bébés diagnostiqués plus tard autistes (Teitelbaum et al, 1998). Dans cette lignée, l'étude des enfants à haut risque confirme des données acquises par l'étude des films familiaux : ceux-ci ont une activité motrice peu efficace pour engager ou répondre à une sollicitation de leur parent (Muratori, 2016 ; Delafield-Butt & Trevarthen, 2017). L'observation des comportements d'enfants lors de temps de jeu libre montre des différences de trajectoire de développement posturomoteur. Au cours de la première année, le temps passé en position allongée ou assise avec appui ne diminue pas chez les HR-ASD en comparaison avec les enfants à faible risque (LR), et ce malgré l'acquisition de postures plus complexes dans les deux groupes (Nickel et al, 2013). Leezenbaum confirme ces observations dans une étude prospective de fratrie, et y ajoute des précisions en scindant le groupe HR en trois : les HR-ASD, les HR-ND, et les HR-LD (Language Disorder) pour ceux ayant développé un trouble du langage sans TSA. Les trajectoires développementales de chaque posture étudiée entre 6 et 14 mois (couchée, assis avec appuis, assis sans appui, 4 pattes, debout avec appuis et debout sans appui) sont significativement différentes chez les HR-ASD en comparaison des LR. Plus les postures demandent un contrôle tonique de l'axe tête-tronc-bassin, plus les enfants devenus plus tard autistes mettent du temps à les acquérir complètement, et à s'en désintéresser. Ainsi ils passent plus de temps en position couchée à 6 mois ; l'acquisition du quatre pattes est plus lente que les LR, et ne montre pas de déclin à 14 mois, à la différence des trois autres groupes.

Cette étude ne s'attache pas à montrer des retards d'acquisitions, mais des trajectoires développementales différentes. Elle suggère aussi que le tonus du bébé à risque d'autisme est précocement perturbé. Enfin, elle montre que les enfants à risque d'autisme ayant développé un retard de langage sans TSA présentent eux aussi des particularités de développement moteur, s'apparentant à celles des enfants HR-ASD mais de façon moins importante. Cela renforce l'idée que ces troubles auraient des intrications physiopathologiques.

En clinique, l'équipe de Muratori développe les comportements moteurs qui selon elle devraient alerter sur le développement : les troubles de la régulation du tonus peuvent s'exprimer en excès, avec une agitation psychomotrice, un excès de recrutement tonique du tronc ou des membres, voire un développement moteur d'apparence en avance (Bullinger, 2007 ; Muratori et al, 2016). Par exemple, certains enfants montrent très tôt des comportements de redressement, sans être passé par les étapes du ramper et du quatre pattes (Chauvet, 2022). A l'inverse, l'hypotonie et l'hypoactivité motrice sont aussi à prendre en compte. De même, il a été démontré la valeur clinique d'un excès de symétrie des postures (position assise les deux jambes symétriques par exemple) ou à

l'inverse des postures anormalement asymétriques et rigides, comme « coincées », empêchant le mouvement (Muratori et al, 2016). Les troubles du tonus peuvent aussi avoir comme manifestation des mouvements répétitifs, bien connus dans le syndrome autistique mais souvent considérés comme d'apparition tardive. Plus subtils, des mouvements répétés et sans organisation typique des mains et des bras peuvent se voir dès les premiers mois (Loh et al, 2007 ; Purpura et al, 2017).

#### d. Effets en cascade des anomalies tonico-posturales

L'installation de ces atypicités peut avoir des conséquences bien plus larges que le seul développement moteur. Comme le dit Leezenbaum, ces altérations aussi subtiles que précoces des comportements peuvent entraver les autres domaines de développement. Le concept de "cascade développementale" correspond à la succession d'effets cumulatifs que peuvent avoir certains facteurs (positifs ou négatifs) sur un ou plusieurs domaines de développement. Dans une forme d'effet boule de neige, l'impact produit par ce facteur sur un domaine du développement, produira lui-même ses effets sur d'autres domaines, qui eux-mêmes propageront leurs effets (Masten et Cicchetti, 2010).

D'après cette vision, ne pas avoir de tonicité suffisante pour maintenir le tronc et la tête en verticalité peut réduire le temps passé à fixer le regard, avoir les mains libres pour explorer, et coordonner yeux et mains pour construire une représentation de son environnement physique (Nickel et al, 2013). Grâce à la verticalisation du tronc, l'appareil phonatoire peut bénéficier d'une plus grande capacité pulmonaire et développer les vocalisations et jeux d'exploration phonatoire bien plus facilement.

Aussi, dans la dyade, il est observé que les parents nomment davantage un objet qui est tenu et regardé par l'enfant, que s'il est seulement tenu, ou seulement regardé. Ainsi le développement du langage est favorisé par les acquisitions tonicomotrices de l'enfant (Iverson, 2018). De la même manière, on fait l'hypothèse que le déficit de contrôle posturomoteur – constaté notamment dans une étude sur la manœuvre du tiré-assis chez des enfants de six mois à haut risque d'autisme (Flanagan et al, 2012) – entraîne des signes d'autisme constatés plus tardivement dans le développement, comme la passivité et l'atypicité d'exploration des objets (Ozonoff et al, 2008). Or, tous ces éléments sont nécessaires au développement d'une attention conjointe de qualité.

Nous voyons comment du fait de particularités du tonus et des postures, les expériences et explorations sensorimotrices<sup>6</sup> du bébé à risque d'autisme sont tout à fait différentes et appauvries.

---

<sup>6</sup> La sensorimotricité est une approche développementale fondée par le Pr André Bullinger, élève de Jean Piaget, et dont les travaux ont permis la construction du Bilan SensoriMoteur (BSM). Bullinger considère le développement de l'enfant comme un long processus s'appuyant sur les interactions de l'organisme avec son milieu, dont l'aboutissement devrait être la constitution d'une subjectivité stable, une représentation de soi dans le monde environnant. L'observation chez le bébé des "différents systèmes de régulation tonique [et émotionnelle], du soubassement sensorimoteur des conduites, du travail de représentation de l'activité psychique, du développement psychomoteur d'après la maîtrise d'espaces corporels fondent cette approche et amènent une meilleure compréhension du comportement de l'enfant au cours de son évaluation" (Kloekner

Plus largement, c'est le développement global et son influence sur l'intersubjectivité<sup>7</sup> qui sont affectés, secondairement aux troubles moteurs, comme en font l'hypothèse Colwyn Trevarthen et Jonathan Delafield-Butt (2013). Dans la cascade développementale, les études les plus récentes appuient cette idée d'une atteinte motrice première, participant aux atteintes suivantes (Muratori, 2016 ; Douglas, 2019). Tout se passe comme si l'organisation motrice du bébé était altérée à un âge très précoce, retentissant sur la synchronie des comportements interactionnels du bébé et de ses parents, lesquels soutiennent moins la construction de l'intersubjectivité. Le bébé aurait donc des motivations sociales, mais un équipement moteur qui le freine et brouille la communication avec son parent, qui ne reçoit pas bien ces signaux et n'y répond pas comme avec un enfant typique. Au quotidien, c'est moins d'occasions d'observer, vivre, et mettre du sens sur des interactions sociales typiques, pour les intégrer. Et nous l'avons vu, l'intersubjectivité soutient le développement du langage, lui-même interconnecté aux autres domaines du développement (Douglas, 2019).

Pour aller plus loin, Leezenbaum et son équipe considèrent que les outils de mesure se concentrant sur les comportements socio-communicationnels, qui repèrent des signes d'alerte surtout à partir de la deuxième année, pourraient être complétés par des observations de la motricité. Son étude montre en effet les trajectoires inhabituelles de développement postural chez les enfants développant un autisme, dès 6 mois. Elle postule aussi que les interventions précoces devraient cibler ces anomalies posturales, pour favoriser les expériences précoces de l'enfant et éviter les effets en cascade sur les autres domaines de développement, notamment le langage et le cerveau social (Leezenbaum et al, 2019).

e. Observation des Mouvements Généraux et de la motricité spontanée : une fenêtre sur l'état fonctionnel du Système Nerveux Central (SNC)

Dans les années 1980, Prechtl étudie et décrit avec précision la motricité spontanée du nouveau-né (celle qui n'est pas provoquée par un stimuli externe). Ce qu'il nomme les mouvements généraux (MG - mouvements spontanés du tout petit intéressant tout le corps (tête, tronc, membres)) débutent dès la 7ème SA, et persistent jusqu'à 3-4 mois post-terme. Ils sont régis par le tronc cérébral, et modulés par une couche de neurones situées dans la lame inférieure du cortex en construction : la *sous-plaque corticale*. Ils sont réflexes, sans contrôle volontaire. Grâce à ses observations, Prechtl s'aperçoit que les mouvements généraux reflètent la qualité du fonctionnement du SNC (Prechtl, 1990), et peuvent montrer des signes prédictifs de paralysies motrices cérébrales avec une fiabilité comparable à celle des imageries et examens neurologiques.

et al, 2012). Ainsi, le BSM permet de comprendre l'auto-organisation des conduites, plutôt que d'apprécier une déviation à la norme. Pour plus d'informations voir : [www.absm-andre-bullinger.com](http://www.absm-andre-bullinger.com)

<sup>7</sup> L'intersubjectivité est définie par le Pr Bernard Golse comme « *le vécu profond qui nous fait ressentir que soi et l'autre, cela fait deux* » (2010).

En observant la qualité des mouvements généraux d'un nouveau-né, on peut donc appréhender le niveau et la qualité de la maturation de son système nerveux moteur (Beaulieu, 2021).

Durant ses premiers mois de vie, les comportements moteurs d'un nourrisson deviennent de plus en plus volontaires, maîtrisés. Cette évolution reflète la transition du contrôle moteur de la sous-plaque corticale au cortex. Cette plaque se résorbe durant la fin de la grossesse et les premiers mois post-terme (Hadders-Algra, 2018) : ses neurones migrent vers le cortex et d'autres meurent par apoptose, pour laisser le cortex prendre le relais de la commande motrice.

D'après les études post-mortem, la résorption de la sous-plaque aurait été incomplète chez les personnes avec TSA (Serati et al, 2019). L'étude clinique de cette population a permis de rendre compte du potentiel de prédiction que l'observation des MG pouvait offrir concernant le risque neurodéveloppemental (Lev-Enacab, 2015 ; Einspieler 2016 ; Souza et al, 2021 ; Oberg et al, 2015 ; Phagava et al, 2008 ; Zappella et al, 2015). L'hypothèse d'Hadders-Algra suggère que l'atteinte de la variabilité des mouvements spontanés du bébé impacterait la qualité de sa motricité volontaire. Cela constitue une piste de compréhension des liens entre défauts de connectivité corticale, pauvreté du répertoire moteur, et mouvements stéréotypés chez la personne avec TSA (Hadders-Algra, 2018).

Zappella et al ont consulté les films familiaux des 6 premiers mois de 18 garçons ayant manifesté des comportements autistiques durant leur deuxième année de vie. Seul 1 enfant n'a montré ni signe d'anomalie développementale précoce (avant 6 mois), ni diagnostic de TND par la suite. Sur les 10 enfants ayant plus tard reçu un diagnostic de TSA (isolé ou comorbide), 8 ont présenté des signes d'anomalies développementales avant 6 mois. Parmi les 7 enfants restants (ayant présenté des signes d'anomalies développementales avant 6 mois sans avoir ensuite reçu de diagnostic de TSA), 6 ont reçu un diagnostic de syndrome Gille de la Tourette et/ou de TDAH. Les signes précoces recherchés étaient : la qualité des MG, le répertoire moteur, le tonus et les postures, le contact visuel, le sourire-réponse, et les vocalisations pré-langagières. Les MG étaient le seul signe différenciant significativement les enfants dont les comportements autistiques étaient transitoires et ceux qui développeraient un autisme par la suite (isolé ou comorbide à un autre trouble parmi TDAH et syndrome de Gille de la Tourette).

Hadders-Algra soutient l'hypothèse que l'atteinte du développement normal de la sous-plaque serait un mécanisme pathogénique important dans les TSA, la schizophrénie, et possiblement le TDAH (Hadders-Algra, 2018). Les recherches à ce sujet sont florissantes et apportent des éléments clés sur la physiopathologie précoce des TND, soutenant l'idée que leur observation serait nécessaire au repérage précoce, et pourrait même permettre une intervention préventive. L'observation de la motricité spontanée du bébé (même au-delà de la période des MG) serait donc un aspect incontournable de l'évaluation du développement des bébés.

### 3. Outils de repérage précoces et ultra-précoces

Si les altérations sont très précoces, c'est avec l'âge que leurs signes deviennent plus visibles, à mesure que les attentes en termes de compétences socio-communicationnelles deviennent plus importantes (Trevarthen et Delafield-Butt, 2013). Les études rétrospectives sur les signes d'atteinte neurodéveloppementale visibles dès les premiers mois de vie guident l'élaboration d'échelles de repérage précoce, davantage spécifiques aux TND. Ces échelles ont vocation à compléter les surveillances habituelles du développement (âge des acquisitions développementales, troubles du sommeil ou de l'alimentation), qui concernent un champ beaucoup plus large de pathologies développementales ou neurologiques, et dont les résultats peuvent être normaux malgré des atypicités de développement bien présentes, quoique subtiles.

#### a. Outil de dépistage en lien avec les témoignages de parents

Les impressions des parents étant irremplaçables en termes de richesse d'informations cliniques, des outils de dépistage basés partiellement ou totalement sur leur recueil ont été développés, en se concentrant sur la recherche d'éléments d'inquiétude retrouvés fréquemment chez l'entourage de jeunes enfants autistes : le M-CHAT (Modified-CHecklist for Autism in Toddlers) est un questionnaire parental abordant les comportements d'alerte autistique dans plusieurs axes sémiologiques chez les enfants de 16 à 30 mois. La FYI (First Year Inventory) s'adresse aux parents d'enfants de moins de douze mois. Faite de 63 items, elle explore les comportements autistiques dans deux domaines principaux : la communication sociale et les fonctions de régulation sensorielle, au sens large. Ce questionnaire, comme d'autres ciblant les moins de 12 mois, est encore en cours de validation.

#### b. Outils de dépistage en lien avec les comportements socio-communicationnels, moteurs, et sensoriels des bébés

L'*Autism Observation Scale for Infants*, ou échelle d'observation de l'autisme pour les bébés. Cette échelle a été développée pour s'adresser aux enfants entre 6 et 18 mois. Elle se base sur l'évaluation de comportements sociaux, moteurs, et sensoriels, afin de repérer les déficits de compétences et d'appétence sociale, et l'attachement à des stimuli ou comportements répétitifs (Bryson et al, 2008). La performance de cette échelle en termes de prédiction de TND est la suivante : une sensibilité de 38% et une spécificité de 86%. L'AOSI prédit mieux l'autisme que la catégorie plus large des troubles du spectre autistique. Aussi, sa fiabilité est significative lorsqu'elle est utilisée pour des enfants de 12 mois, mais pas pour des enfants de 6 mois (Zwaigenbaum, 2005). Les différentes études concluent que l'outil ne se suffit pas à lui-même. En revanche, l'AOSI fournit une grille d'observation intéressante, orientant le regard clinique sur les comportements autistiques.

La *grille Olliac* (Olliac, 2017) a été développée à partir des travaux menés par une équipe de chercheurs français, psychiatres et psychologues d'orientation psychanalytique<sup>8</sup> dans le cadre de l'association PREAUT (Programme de Recherche et Évaluation sur l'AUTisme), avec comme caractéristique de s'adresser à une population de moins de 12 mois. La construction de la grille avait comme objectifs de s'intéresser aux comportements du bébé dans la dyade, de mesurer sa capacité à solliciter l'interaction, et d'observer l'appétence relationnelle innée du nourrisson. À l'issue de l'étude princeps en population générale, la grille Olliac a été élaborée et publiée (Olliac et al, 2017 ; Crespin et al, 2018). D'utilisation simple et rapide, cette grille s'adresse aux professionnels de la périnatalité afin qu'ils puissent évaluer en 20 minutes les compétences relationnelles spontanées d'un bébé et dépister un risque d'autisme.

Le référentiel théorique du développement de cette grille est l'hypothèse clinique d'un déficit, chez le bébé à risque d'autisme, de l'élan inné de susciter la relation, et d'être une source de plaisir pour son interlocuteur, en comparaison aux enfants dits neurotypiques<sup>9</sup> (Laznik, 2000). La notion de plaisir dans la relation est essentielle dans la construction de cet outil, rejoignant les travaux de Reddy (2005) et de Trevarthen. Le bébé qui n'a pas de risque d'autisme est d'emblée compétent pour susciter la joie de ses parents, par le regard, par les vocalisations, par son comportement gestuel. Le bébé et ses *caregivers* profitent tous les deux de cet échange jubilatoire. Il se créent alors des boucles relationnelles interactives.

La grille Olliac évalue les réponses du bébé aux sollicitations de ses parents et à celles de l'examineur/trice, mais aussi et surtout ses capacités à interpeller l'adulte spontanément et dans un but social (via des vocalisations, gesticulations, regards). L'enfant dont les compétences relationnelles sont de qualité manifestera un désir d'attirer l'attention sur lui, de se faire regarder, et y parviendra très rapidement puisque doté de moyens interactionnels très efficaces. Ainsi, à travers 4 questions posées au clinicien (cf. Annexe n°1), la grille Olliac évalue la présence ou le manque de réponses et d'initiatives de la part du bébé dans l'interaction, en fonction de son interlocuteur et de son âge. Si le bébé regarde spontanément l'examineur/trice, cherche à se faire regarder par son parent, et répond aux adultes qui lui parlent (protoconversation), il n'est pas considéré à risque de TND. À la grille 4 mois, lorsque l'enfant ne regarde pas spontanément l'examineur/trice, ne sollicite pas le regard de son caregiver, et n'essaie pas de provoquer des réactions positives chez ce caregiver, il est considéré "*à risque d'autisme*", qu'il réponde ou non aux sollicitations (score  $\leq 3$ ). À la grille 9 mois, le seuil de risque est augmenté à 5 points, c'est-à-dire coté "*à risque*" même si l'enfant sollicite

---

<sup>8</sup> B. Olliac, G. Crespin, M-C. Laznik, O. Cherif Idrissi El Ganouni, J-L. Sarradet, C. Bauby, A-M. Dandres, E. Ruiz, C. Bursztejn, J. Xavier, B. Falissard, N. Bodeau, D. Cohen, C. Saint-Georges.

<sup>9</sup> Le terme neurotypique renvoie au développement et comportements "atypiques" des personnes avec TND. C'est un terme utilisé par les militants de la neurodiversité, pour distinguer les personnes avec TSA des personnes "neurotypiques" sans considération d'appartenance ou non à une norme.



et répond à l'examineur/trice, mais pas à son parent. Le score intermédiaire (entre 4 et 14 à la grille 4 mois et entre 5 et 14 à la grille 9 mois) peut indiquer une autre vulnérabilité (risque de retard mental, dépression parentale, autre trouble neurodéveloppemental). Le constat que fait Klin à propos de la perte progressive de compétences sociales entre 2 et 24 mois (cf. plus haut) incite à être vigilant face à un bébé qui présente des résultats intermédiaires.

Cet outil a d'abord été testé dans une population vulnérable, à savoir des enfants atteints du syndrome de West (Ouss et al, 2014) puis en population générale (Olliac et al, 2017). Portant sur 12179 enfants dont 4835 ont pu être suivis jusqu'à 24 mois pour la passation de la Checklist for Autism in Toddlers (CHAT), cette recherche a montré que la sensibilité de l'outil (30%) était proche de celle de la CHAT pour le repérage des signes d'autisme, mais réalisée 15 à 20 mois plus tôt. Faire passer la grille Olliac à 4 mois puis à 9 mois augmenterait sa sensibilité à 70%. De plus, parmi les faux-positifs, beaucoup ont reçu un diagnostic de déficience intellectuelle, augmentant le nombre de patients positifs à la grille Olliac atteints de TND à 50%. Une autre donnée importante est que la valeur prédictive négative de chaque outil (Olliac à 4 mois, Olliac à 9 mois, CHAT à 24 mois, ou deux de ces trois outils combinés) était entre 99,2 et 99,8%.

Ces outils de repérages très précoces associant recueil des impressions parentales, observations cliniques de l'enfant, et de la dyade, sont aujourd'hui des moyens à disposition des professionnels de première ligne et des pédopsychiatres pour repérer les bébés présentant des vulnérabilités développementales, voire un TND.

Les outils de repérage très précoces que nous venons de décrire ont été évalués et utilisés en population générale, et dans certaines populations à risque élevé de TSA, mais la population sourde n'en avait pas encore bénéficié en France. Or, les bébés sourds présentent un sur-risque de TSA et de TND (cf. paragraphe III ; 4.), en partie du fait comme nous le verrons, de facteurs de risque qui seraient plus fréquents et parfois cumulés.

#### **4. Risques de TND : des facteurs communs à la surdité congénitale**

La vulnérabilité génétique que l'on place classiquement à l'endroit de l'origine, est extrêmement complexe dans le cas des Troubles NeuroDéveloppementaux. L'héritabilité (poids de la composante génétique dans la physiopathologie du trouble) des TND est importante (entre 50 et 90% selon les études - Sandin et al, 2014 ; Xie et al, 2020), et le fait d'avoir un parent au premier degré atteint de TND augmente fortement le risque d'en souffrir aussi, tous TND confondus. Si certaines affections monogéniques ou caryotypiques sont indéniablement identifiées comme cause de TND, elles concernent une portion minime des étiologies. Pour ce qui concerne spécifiquement le risque de TSA, on cite par exemple le syndrome de l'X fragile, la délétion 22q11 (syndrome de DiGeorge), le syndrome de Rett, le syndrome CHARGE, la sclérose tubéreuse, les syndromes de

Prader Willi et d'Angelman (Ornoy et al, 2016). Le reste est représenté par des combinaisons génétiques complexes, elles-mêmes rendues plus complexes encore par des modifications épigénétiques, causées par l'environnement au sens large. Comme le dit Ami Klin, « *la nature (amplement hétérogène) des TSA est néanmoins bien saisie par le spectre syndromique, diagnostiqué par les experts cliniciens, non pas du fait des similitudes entre les centaines de causes, mais du fait des similitudes entre ce que ces causes altèrent : la réciprocité enfant - caregiver de l'engagement social, (...) qui est le terreau universel qui sous-tend le développement des comportements et du cerveau social* » (Klin, 2022).

Outre la génétique, il existe des facteurs extérieurs au génome qui sont corrélés à la survenue de TND. « *Un facteur de risque est un facteur associé statistiquement avec la fréquence de survenue d'une maladie [...] L'existence d'une relation statistique entre un facteur de risque et une maladie signifie simplement que la survenue de la maladie est associée en termes de probabilité à la présence du facteur. Cela ne veut pas dire que le facteur est la cause de la maladie* » (Cucherat, 1999).

Les facteurs de risque de TND identifiés (dont la liste qui suit n'est pas exhaustive) peuvent être classés en différentes catégories (Ornoy et al, 2016 ; Wang et al, 2017, Hisle-Gorman et al, 2018 ; Cheng et al, 2019) :

- Les facteurs pré-conceptionnels : parenté au premier degré atteint d'un TND (les études sur les fratries ont montré qu'environ 20% des frères et sœurs d'enfants avec autisme montraient aussi un diagnostic de TSA) ; âge du père et/ou de la mère > 35 ans, exposition à des substances neurotoxiques ;
- Les pathologies de la grossesse : obésité maternelle ; facteurs d'inflammation : diabète (gestationnel, ou pré-conception), asthme, syndrome des ovaires polykystiques, maladies auto-immunes, infection maternelle ; maladie épileptique maternelle, et son traitement médicamenteux ; hypertension gravidique ; exposition à certaines substances psychoactives ;
- Les événements périnataux : menace d'accouchement prématuré ; naissance prématurée ; césarienne, travail déclenché, présentation par le siège ; prééclampsie ; détresse fœtale ; hémorragie du post-partum ; anoxie néonatale ; hyperbilirubinémie néonatale (Lozada et al, 2015 ; Beaulieu et Lheureux-Davidse, 2018) ;
- Les facteurs liés au développement fœtal : petit poids de naissance ; anomalie cérébrale ; infections materno-fœtales par le cytomégalovirus, ou par le virus de la rubéole.

Plusieurs facteurs périnataux exposent à la fois au risque de TND, et au risque de surdité. On peut citer les affections génétiques comme le syndrome CHARGE, la neurofibromatose, la délétion

22q11 ; des infections maternofoetales comme le virus de la rubéole ou le CMV ; et les complications périnatales ayant pour conséquences une anoxie néonatale ou une naissance prématurée. De plus, certains enfants subissent les effets cumulatifs de plusieurs de ces facteurs de risque. L'exemple du déficit auditif, cumulé à (et parfois causé par) la prématurité est pris en compte dans l'analyse de covariance de Kuban, citée par Lisa Ouss et ses collègues (2012), révélant l'augmentation du risque de TSA provoqué par cette "simple" combinaison. On peut imaginer l'amplification de ce risque que cause un syndrome génétique aux expressions multiples sur le développement.

Nous voyons donc comment les concepts actuels permettent d'appréhender les troubles psychiatriques du jeune enfant de façon intégrative, multidisciplinaire et préventive. Forts de ces constats, notre volonté est maintenant de repérer les facteurs de risque de perturbation du neurodéveloppement chez les bébés sourds. Cela afin d'agir, le cas échéant, sur la cascade développementale, soutenir et améliorer la trajectoire de développement. L'objectif secondaire est de réduire les complications psychiatriques et comportementales les plus sévères. Cette prévention pluridisciplinaire permet de favoriser la qualité de vie de l'enfant et de sa famille.

D'ailleurs la "stratégie nationale autisme et TND 2018-2022" soutient le repérage et les soins précoces des signes de TND en France. Des Plateformes de Coordination et Orientation (PCO) ont été développées en 2020, afin d'accélérer l'accès aux soins des enfants présentant des signes de TND. En cas de suspicion chez un enfant de moins de 7 ans, les médecins de première ligne (médecins généralistes, pédiatres, médecins scolaires ou médecins de PMI) ont la possibilité de l'adresser à une de ces plateformes. Cela permet de déclencher un "forfait précoce" finançant des soins utiles au diagnostic, et/ou aux thérapies para-médicales nécessaires pour une durée d'un an. Une grille d'observation du développement de l'enfant pour repérer les signes d'alerte d'un TND doit être remplie par le médecin. Cela contribue à sensibiliser encore davantage les professionnels de la petite enfance sur l'intérêt de la précocité du repérage et des interventions qui peuvent infléchir le devenir de l'enfant (HAS, 2020).

C'est en ce sens que notre intérêt s'est porté sur un dispositif transdisciplinaire pilote permettant de répondre aux objectifs nationaux pour les bébés atteints de surdité congénitale. Nous commencerons par définir le contexte de ce dispositif, puis nous présenterons notre travail d'analyse et nos hypothèses à partir d'une cohorte issue de ce dispositif, concernant les facteurs de risque de TND chez les bébés sourds.

### III. LA SURDITÉ CONGÉNITALE

#### 1. Définitions, étiologies, facteurs de risque

La surdité congénitale est définie comme une déficience auditive (DA) permanente, présente depuis la naissance. Classiquement ce terme est utilisé pour les déficiences auditives bilatérales, moyennes à profondes (cf. plus bas), c'est-à-dire celles dont l'impact fonctionnel est potentiellement important. A l'heure actuelle, l'incidence des surdités congénitales bilatérales sévères ou profondes est estimée à 1 à 2 naissances sur 1000 au niveau mondial (Denoyelle et al, 2020).

On classe les surdités selon plusieurs paramètres :

##### a) Selon le degré de perte auditive

Les surdités (qu'elles soient congénitales ou acquises) sont classées en fonction du degré de perte auditive moyenne, qui peut être différent d'une oreille à l'autre, et qui peut dans certains cas être évolutif. Ainsi, il existe 5 grades de perte auditive : légère, moyenne, sévère, profonde, et totale (cf. annexe n°2).

##### b) Selon le mécanisme physiopathologique

On distingue les surdités de transmission, des surdités de perception, dites « neurosensorielles ». Cette classification repose sur l'origine anatomique de la surdité, et son mécanisme physico-acoustique. Les surdités de transmission correspondent à une atteinte de l'oreille externe ou de l'oreille moyenne, responsables de la transmission du son à l'oreille interne. L'origine peut être une atteinte du conduit auditif externe, du tympan, ou de la chaîne ossiculaire de l'oreille moyenne. Les surdités de perception, ou neurosensorielle, correspondent à une atteinte de l'oreille interne (la cochlée) ou du nerf auditif. Les surdités mixtes regroupent des atteintes du système de transmission et du système de perception.

##### c) Selon les facteurs étiologiques

Les principales étiologies des surdités congénitales sont génétiques, infectieuses, ou « toxiques ». La grande majorité des surdités congénitales sont neurosensorielles, c'est-à-dire imputables à l'oreille interne ou aux voies auditives centrales. Parmi elles, plus de 50% seraient d'origine génétique (site de l'AP-HM, 2015 ; Blanchard et al, 2012).

On distingue aussi les surdités génétiques syndromiques (avec multiples atteintes liées à la même anomalie génétique) et isolées, non syndromiques. Près de 120 gènes sont responsables de surdité dite monogénique (Institut Imagine, 2021).

Celle liée à la mutation du gène GJB2 représenterait 60 % des surdités congénitales non syndromiques autosomiques récessives. Ce gène code pour la protéine *Connexine 26*, impliquée dans la formation de jonctions communicantes entre les cellules de la cochlée. Ainsi, une double

transmission de cette mutation entraîne une surdité congénitale neurosensorielle, bilatérale, moyenne à profonde, et non progressive. Il n'y a pas de trouble vestibulaire associé.

Parmi les plus fréquents syndromes responsables d'une surdité congénitale, on trouve :

- Le *syndrome de Waardenburg*, dont le phénotype est variable selon le type de mutation, et selon l'expressivité chez l'individu qui en souffre. Il s'agit d'une surdité congénitale neurosensorielle, de degré variable, souvent évolutive et bilatérale. Elle est associée à des anomalies de pigmentation de la peau et/ou des cheveux, et parfois à des dysmorphies (dystopie canthale, synophrys, hypoplasie des ailes du nez, hypoplasie des membres supérieurs, maladie d'Hirschprung). Il peut exister des troubles vestibulaires uni ou bilatéraux, d'intensité variable.
- Le *syndrome d'Usher*, responsable de 2 à 10% des surdités congénitales, et qui s'associe à une rétinite pigmentaire. Il en existe plusieurs types, qui varient selon la précocité et l'intensité des atteintes auditives et visuelles, et de l'association ou non avec une atteinte vestibulaire. Le pronostic visuel est la cécité, à un âge plus ou moins avancé. Le type I est le seul causant une surdité congénitale. Il est le plus fréquent, et engendre une aréflexie vestibulaire bilatérale congénitale et une rétinite pigmentaire apparaissant classiquement à l'âge pré-pubertaire, entraînant une cécité vers l'âge adulte.
- Le *syndrome de Pendred* représente 4 à 10% des causes de surdité congénitale sévère à profonde. Celle-ci est bilatérale, de degré variable, prédominant sur les fréquences aiguës, et parfois évolutive. Elle peut être isolée, mais est fréquemment associée à des troubles des fonctions vestibulaires (hypo ou aréflexie), et peut se développer un goître thyroïdien congénital ou apparaissant avant la puberté ou à l'âge adulte.
- Le *syndrome CHARGE* concerne entre 1/15000 et 1/12000 naissances. De façon variable, il associe une atrésie des choanes (responsable de cyanose à la naissance, constituant une urgence vitale), une cardiopathie cyanogène, un colobome rétinien, une anomalie des nerfs crâniens (olfactifs, faciaux, auditifs, vestibulaires, et ceux impliqués dans la déglutition), et des anomalies des oreilles externe et interne, responsables de surdité. Ces différentes atteintes ont un fort impact sur le développement : staturo-pondéral selon la sévérité des troubles de la succion/déglutition, psychomoteur selon la sévérité des troubles vestibulaires et l'existence d'anomalies du système nerveux central, mais aussi en lien avec de possibles symptômes autistiques (cf. plus bas). D'autres anomalies peuvent être associées (dysmorphies faciales, malformation des voies aériennes supérieures, hypoplasie génitale, altérations endocriniennes,...) engendrant chez ces enfants de fréquentes hospitalisations et interventions médicales dès les premiers mois de vie.

Les surdités congénitales d'origine infectieuse sont essentiellement dues au cytomégalo­virus (CMV), puis au virus de la rubéole et à la méningite à pneumocoque. La prévalence de ces affections au sein de la population sourde a évolué ces dernières décennies à la faveur des vaccinations infantiles, faisant du CMV le premier virus responsable de surdité, avant la rubéole. Les infections materno-fœtales sont les plus pourvoyeuses de surdité, le plus souvent syndromiques. On les regroupe classiquement sous l'acronyme ToRCH, pour Toxoplasmose, Rubéole, Cytomégalo­virus et Herpès simplex virus (HSV).

- *L'infection materno-fœtale à CMV* engendre des tableaux cliniques très variables. La surdité neurosensorielle qui peut en résulter varie elle-même en degré, en âge d'apparition, et en latéralité (50% de bilatéralité). Elle serait responsable de 20 à 30% des surdités infantiles (site de l'AP-HM, 2015). Les symptômes de l'infection surviennent chez 15% des nouveau-nés infectés, et peuvent apparaître jusqu'à l'âge de six ans. La surdité peut donc être congénitale, d'apparition pré-linguale, ou post-linguale. A la naissance, les enfants symptomatiques peuvent présenter un retard de croissance, une microcéphalie, un ictère, un hépatosplénomé­galie, une chori­oré­tinite, des calcifications périventriculaires. Des troubles des fonctions vestibulaires (de latéralité et intensité indépendantes de celles de la surdité), et des signes de TND peuvent s'y associer, avec un risque de handicap intellectuel.
- *Le virus de la rubéole* provoque chez la personne immunocompétente une maladie bénigne et spontanément résolutive. Chez la femme enceinte, le virus peut infecter le placenta et provoquer un risque de fausse couche, de mort fœtal *in utero*, ou d'un syndrome de rubéole congénitale à la naissance. Celui-ci peut inclure une microcéphalie, des pathologies ophtalmologiques, des cardiopathies congénitales, et une surdité neurosensorielle. Ces graves conséquences sont le fait d'une infection materno-fœtale précoce, avant la 16<sup>ème</sup> SA. En ce qui concerne la surdité, elle peut être provoquée par une infection jusqu'à 20 SA. Le risque de TND est aussi accru. La prévalence de la surdité d'origine rubéoleuse a nettement diminué grâce à la vaccination des femmes en âge de procréer.

Enfin, certains accidents et agents extérieurs peuvent avoir un impact sur le développement du fœtus ou du nouveau-né, et entraîner une surdité congénitale, ou pré-linguale. Les facteurs de risque sont les suivants (AP-HM, 2015) : poids de naissance < 1500g ; médicaments ototoxiques ; anoxie néonatale avec un score d'Apgar <5 à 5 minutes ; ventilation mécanique > 5 jours ; hyperbilirubinémie avec taux sanguin proche du seuil d'exsanguinotransfusion ; anomalies craniofaciales. Aussi, il est démontré qu'un séjour postnatal en unité de soins intensifs est associé à un risque de déficience auditive décuplé (Bailly et al, 2019).

La population des enfants atteints de surdit  congenitale est donc tr s h t rog ne. L' tude de White (2018) souligne cette caract ristique, en montrant la diversit  des situations de ces enfants, en termes de degr  surdit , de lat ralit , de d veloppement, et de situation familiale. 90% des enfants sourds cong nitaux ont deux parents entendants. Parmi eux, certains choisissent d'apprendre la langue des signes pour d velopper pr cocement une langue commune riche. Mais une grande partie utilisent des signes calqu s sur la langue orale qu'ils parlent (pour le fran ais on parle de « fran ais sign  »), ou bien parlent   l'oral et l'enfant lit sur les l vres et tente de « deviner » ce qui n'est pas saisi (effort mental que toute personne entendante fait, consciemment ou non, mais dans une proportion bien moins importante que les personnes sourdes). Le mode de communication est donc une donn e essentielle   l' tude du d veloppement des enfants sourds. Enfin, la fr quence des affections associ es (troubles vestibulaires, atteintes neurologiques, affections m dicales s v res...) ajoute de la complexit    l' tude du d veloppement de ces enfants.

## **2. D veloppement pr coce du b b  sourd**

### **a. D veloppement psychoaffectif en cas de surdit  congenitale isol e**

Le d pistage, puis le diagnostic de surdit  profonde chez un nouveau-n  d s les premiers jours de sa vie, l'expose   une arriv e au monde teint e de pr occupations inhabituelles. La majorit  des enfants n s sourds ont des parents entendants, et le diagnostic est rarement fait avant la naissance. Comme pour tout diagnostic   la naissance (risque vital, risque d veloppemental, malformation, d ficit sensoriel,...), l'annonce est g n ralement perturbante pour les parents, et on observe des r actions d'aspect et d' volution proches de celles face   un deuil, celui de l'enfant id alis  qui r pondrait aux attentes narcissiques des parents, et des enfants qu'ils  taient. Ce n'est bien s r pas un ph nom ne propre   la naissance d'un enfant malade ou pr sentant des besoins sp cifiques, mais il est mis   plus rude  preuve dans ces situations.

Le b b  n  sourd vit donc ses premi res semaines dans un contexte o  la rencontre avec ses parents est potentiellement teint e de pr occupations, d'angoisses, voire de tristesse. La sp cificit  de la surdit  ajoute une modification des modalit s d'interaction entre les parents et le b b , adaptative et n cessaire, mais pas toujours  vidente. Cela est bien s r amplifi  lorsque la surdit  est associ e   d'autres affections.

### **b. D veloppement des comp tences socio-communicationnelles chez l'enfant sourd**

#### **❖ *Premi res communications***

Comme chez les b b s entendants, les premiers mois de la vie d'un b b  sourd sont d j  importants pour le d veloppement de son langage. Les initiatives et moyens de communication se mettent en place tr s t t chez le petit d'Homme. D s 2 mois, la premi re boucle interactionnelle

avec intention communicative se met en place entre le bébé et son *caregiver*, le sourire-réponse. Cela commence par un sourire spontané, voire réflexe, auquel une intention est attribuée (créée) par l'adulte qui sourit en retour. Cette conversation non verbale fait trace ; le bébé apprend à utiliser ses mimiques faciales pour s'exprimer, et celles de son interlocuteur pour le comprendre. Cette séquence de communication est universelle dans l'espèce humaine, et a de multiples fonctions, dont celle d'inscrire le bébé dans la lignée des êtres pensants et communicants, en premier lieu dans les yeux de son parent. Si ces échanges non verbaux sont nécessairement multisensoriels (vocalisations en *parentais*, caresses tactiles), le sourire-réponse fait surtout appel au visuel. La surdité d'un bébé n'empêche pas de faire fonctionner ce modèle de premier dialogue.

❖ *Des échanges tout aussi efficace dans la construction des premiers liens*

Lorsqu'il existe un ou plusieurs déficit(s) sensoriel(s) chez un nouveau-né dont l'intersubjectivité n'est pas encore construite, ce sont les autres modalités sensorielles qui prennent le relais, s'imposent comme voie majeure de communication. C'est en particulier le cas des stimuli tactiles, très utilisés dans les dyades mère-enfant sans déficit sensoriel, mais dont la variété et la charge communicative sont encore plus importantes dans les dyades comprenant un ou deux des partenaires avec une surdité (Koester et al, 2000 ; Abu-Zhaya et al, 2019). On comprend aisément comment chez le bébé sourd, une main posée sur son corps peut augmenter la richesse du message qui lui est adressé, selon que le toucher se veuille rassurant, contenant, apaisant, marque d'affection, pour capter l'attention ou garder le contact. En retour, cette main reçoit des informations concernant l'état émotionnel de l'enfant (tension, agitation, détente). Les mimiques faciales sont souvent amplifiées chez les mères de bébés sourds, et la prosodie du parentais est aussi utilisée, si d'autres facteurs extérieurs (dépression, trouble de la relation parent-enfant) ne viennent pas entraver ces messages affectueux (modulations qui ne sont pas seulement perçues par l'oreille) (Abu-Zhaya et al, 2019 ; Fagan et al, 2014). De même, les mères signantes adoptent une langue signée spécifique lorsqu'adressée à leur bébé. Comme observé dans le parentais, le « maman-signé » est plus lent, s'attarde, répète les signes, et les agrandit pour leur donner une plus forte tonalité affective et captivante pour le bébé. Les adresses sont plus longues, plus cycliques, et agrémentées de mimiques faciales plus marquées qu'en langue des signes classique (Masataka, 1992). Du côté du bébé, dès ses premiers mois, le contact visuel avec son *caregiver* est maintenu plus longtemps que chez son camarade entendant du même âge. Il s'intéresse davantage aux informations captées par ses yeux, les mimiques, les mouvements des lèvres, la direction des yeux. Les enfants atteints de surdité congénitale n'ont aucune difficulté à utiliser des mimiques faciales pour exprimer clairement leurs émotions (Jones et al, 2021). La surdité de l'enfant n'entrave donc pas la mise en place d'une relation parent-enfant de qualité, avec accordage affectif et construction de l'attachement.



#### ❖ *Prérequis du langage chez le nourrisson sourd*

Les premières productions orales du nourrisson, entendues de 0 à 2 mois, sont universelles et propres à l'espèce humaine ; elles sont identiques quelle que soit la langue maternelle, et quel que soit le statut auditif de l'enfant. Elles sont réflexes, et visent essentiellement à exprimer la faim, l'inconfort, le besoin (Plaza et al, 2012, ). La personne qui prend soin du tout petit attribue déjà des intentions et des significations à ces signaux sonores, comme les prémices d'une conversation. S'ensuit ce qui est appelé le *jasis*, correspondant aux sons que l'enfant produit en explorant les vibrations de son larynx, avec un certain plaisir ludique et sensoriel.

Chez l'enfant sourd, la stimulation du larynx apparaît plus fréquente durant la période de vocalisations que chez l'enfant entendant. Lorsque l'audition est fonctionnelle, au plaisir glottique s'ajoute progressivement le plaisir auditif, avec l'enclenchement de la boucle audio-phonatoire (Aubineau et al, 2017). Celle-ci permet un retour (*feedback*) sur ses propres productions, qui engendre du plaisir de s'entendre et à moduler les sons. Dans l'intersubjectivité se développent le plaisir de provoquer une réaction chez l'autre par les sons produits et l'imitation des voix entendues. Chez l'enfant sourd, le plaisir des stimulations laryngées n'est pas relayé et soutenu par le plaisir d'entendre sa propre voix. D'autres modalités sensorielles prennent le relais : l'enfant s'exprime grâce aux mimiques faciales, aux gestes et configurations manuels. Le babillage canonique peut être observé chez le bébé déficient auditif, mais avec un retard proportionnel au degré de surdité (Hage, 2006). En revanche entre 7 et 18 mois (et plus spécifiquement entre 10 et 14 mois), un *babillage manuel* peut se mettre en place, selon le bain de langage dans lequel l'enfant évolue. Il correspond à la répétition de configurations manuelles s'apparentant à des signes (Borel et Leybaert, 2020) ; et, tout comme dans une dyade parent-enfant entendants, l'adulte met du sens sur les productions du bébé, et soutient sa mise en sens progressive, son accès au langage verbal. Ces interactions participent à la construction de l'intersubjectivité primaire durant les 6 premiers mois de la vie du bébé, *via* les échanges au sein de la dyade (Lepot Froment, 1988).

S'ensuit la mise en place de l'intersubjectivité secondaire, qui ouvre les échanges, et y introduit la référence à des objets extérieurs à la dyade. On verra se construire l'attention conjointe, dont le but est de parler ensemble d'une même chose, partager l'objet de son attention. Cela nécessite un jeu de regards qui force l'enfant sourd, très dépendant des informations visuelles, à couper brièvement le contact avec son interlocuteur pour regarder l'objet (Aubineau et al, 2017). Lieberman montre que dans les dyades mère sourde - enfant sourd, les mères prennent plus de temps à regarder leur enfant pour lui laisser le temps d'être en contact, changer d'orientation

visuelle, puis revenir prendre contact à nouveau. Elles permettent ainsi le maintien du lien malgré les aller-retours attentionnels de l'enfant (Lieberman et al, 2014).

#### ❖ *Langue signée*

Étudier le développement du langage de l'enfant sourd nécessite bien sûr de prendre en compte la langue de ses parents. Le bébé sourd de parents entendants ne signant pas ou peu aura plus d'efforts cognitifs et attentionnels à fournir. Chez les enfants sourds dont la langue maternelle est la Langue des Signes Française (LSF), c'est l'apprentissage de la lecture qui peut être plus difficile à mettre en place que chez les enfants entendants (Tourrette, 2020). Ce qui est certain est que la qualité du développement cognitif des enfants est soumise à l'accès à un mode de communication suffisamment précoce et étayant, quel qu'il soit (Plaza et al, 2012). Enfin, l'étude des enfants sourds congénitaux le prouve : ceux dont l'accès à une langue — en l'occurrence la langue signée — n'est effectif qu'à l'âge scolaire, montrent de moins bonnes performances dans les épreuves de théorie de l'esprit (par exemple les épreuves de fausses croyances), ce qui persiste parfois jusqu'à l'âge adulte (Siegal, 2007). Ce domaine du développement cognitif étant fondamental à la compréhension et l'ajustement en situation de relation, il est ce qui permet l'accès à un langage pragmatique et plus largement, une intégration sereine dans la vie sociale.

La stimulation des structures cérébrales dédiées au langage, quelle que soit la modalité de communication, est un soutien non négligeable au développement de la relation, de l'intersubjectivité, et du langage verbal et non verbal. En effet, considérer l'enfant sourd comme un être doté de signes, revient à le considérer comme être doté de pensée, de parole, et donc partenaire de communication. C'est l'illusion créatrice, celle qui soutient les échanges et leur fonction dans le développement psychique et langagier (Lepot-Froment et Clérebaut, 1996).

Le diagnostic de surdité peut entraver le soutien que constitue l'illusion créatrice, et impacter la spontanéité des premiers échanges, voire l'humeur des parents. Cependant, les modalités de communication et surtout la motivation sociale dont est doté le bébé de façon ontogénétique, lui permettent de susciter la relation. C'est pour cela que l'absence d'audition ne semble ni nécessaire, ni suffisante pour engendrer un trouble neurodéveloppemental.

#### c. Développement psychomoteur chez l'enfant sourd

##### ❖ *Ajustements posturomoteurs liés du déficit auditif*

La privation du sens auditif engendrerait un surinvestissement de la modalité visuelle, qui peut se traduire par une vigilance visuelle accrue (Babin, 2020). Le contrôle de la tenue de tête est donc important pour l'enfant sourd, qui peut mieux maîtriser l'exploration de son environnement par le regard. Cette spécificité du système d'alerte pourrait se traduire, selon la thèse de Jade Babin

(2020) par une hypertonicité des postures, en comparaison des enfants sans déficit sensoriel. Le fait que l'action se déroule à portée de vue d'un bébé sourd peut le soulager de cet état de vigilance. Ainsi, le dos contre une surface plane (au sol lorsqu'il est bébé, contre le mur lorsqu'il se tient debout), il peut profiter d'une scène en voyant tous les protagonistes. Par exemple, un bébé assis sur les genoux d'un de ses parents, dos contre son buste, bénéficie d'un appui-dos contenant et stabilisant, facilitant ses interactions avec les personnes en face. Mais cette position ne lui permet pas de recevoir et adresser des messages avec son parent par le regard. Cela incite encore davantage à prendre régulièrement contact avec ces bébés, visuellement.

#### ❖ *Troubles vestibulaires*

Une donnée importante à prendre en compte dans l'évaluation de la motricité d'un bébé sourd, est l'existence ou non d'un déficit vestibulaire. Selon l'origine de la surdité neurosensorielle, s'y associe dans environ 50 à 60% des cas une atteinte des fonctions vestibulaires, et celle-ci est sévère et bilatérale dans 20 à 40% des cas (Thierry et al, 2014 ; Jacot, 2012 ; Lavender et al, 2022). Cette prévalence est due au fait que l'origine embryonnaire de l'oreille interne et du système vestibulaire est commune. Ce dernier a pour rôle de mesurer en permanence l'orientation de la tête, ses mouvements et leur vitesse. L'information, combinée à celles issues des systèmes visuel et proprioceptif, plus périphériques, permet le bon fonctionnement de l'équilibre du corps et le repérage dans l'espace. Ainsi, ce système complexe permet la stabilité des postures, la locomotion, et les coordinations entre les appareils perceptifs et moteurs, comme par exemple la coordination oculo-manuelle.

Une atteinte vestibulaire est variable en intensité d'un enfant à l'autre, et donc en conséquences. Lorsque l'oreille interne est déficiente, il peut exister une baisse voire une perte du fonctionnement du réflexe vestibulaire. On parle alors respectivement d'hyporéflexie et d'aréflexie vestibulaire. Cette atteinte est souvent responsable d'un grand inconfort, voire d'un véritable handicap, selon le type d'atteinte. Cliniquement, l'enfant porteur d'une atteinte canalaire aura un développement psychomoteur dans les attentes selon l'âge mais fragile, demandant de grands efforts pour maintenir une posture stable. Un enfant porteur d'une atteinte otolithique souffrira d'une hypotonie axiale retardant l'âge des acquisitions motrices (tenue de tête acquise après 6 mois, tenue assise après 9 mois, station debout avec appui après 14-18 mois, marche après 19 mois, etc.) du fait d'un manque de réactions posturales antigravitaires (Paillar, 1976). L'acquisition de la marche aidera à la récupération d'un tonus axial satisfaisant (Wiener-Vacher, 2000).

Par conséquent, les signes alertant sur les troubles vestibulaires précoces sont (Lina-Granade, 2013) : des troubles du tonus de l'axe tête-nuque-tronc, une intolérance aux mouvements rapides (pleurs lors des déplacements trop brusques), un retard des acquisitions du

contrôle posturomoteur et locomoteur, une limitation de l'espace de préhension à la longueur du bras. L'enfant chute fréquemment, paraît maladroit. Le retard de tenue de tête entraîne une fixation moins aisée du regard, ce qui peut faire soupçonner des signes précoces de retrait relationnel. Assis confortablement avec de bons appuis dorsaux (axe tête-nuque-tronc-bassin), la qualité de la relation et la durée des échanges sont nettement améliorés.

Dans les comportements de l'enfant, on peut constater une recherche plus fréquente d'appuis, des réactions d'évitement de certaines situations à même d'entraîner une instabilité corporelle, une fatigabilité, une mauvaise représentation de l'espace. Les efforts nécessaires à son confort au quotidien seront responsables d'une fatigabilité, d'une irritabilité, voire d'un retrait des activités de groupes avec les pairs.

De cette description, on peut tirer l'hypothèse que les troubles vestibulaires, s'ils ne sont pas directement responsables d'un TND tel qu'il est défini, peuvent participer à son aggravation. Un enfant sourd avec troubles vestibulaires est doublement déficient, ce qui implique des efforts considérables pour s'adapter à son environnement et profiter des situations d'interactions.

### **3. Parcours de soins en France**

#### **a. Dépistage néonatal de la surdité**

Depuis l'arrêté du 23 avril 2012 relatif à l'organisation du dépistage de la surdité permanente néonatale, chaque enfant naissant sur le territoire français est censé passer un examen de repérage des troubles de l'audition avant trois mois de vie, et idéalement avant la sortie de l'établissement dans lequel le nouveau-né a été pris en charge. L'objectif de ce dépistage organisé est de repérer les enfants sourds sévères à profonds dès le deuxième jour de vie, de confirmer le diagnostic avant le troisième mois de vie, et de mettre en place un appareillage auditif et/ou une intervention thérapeutique (telle que des aérateurs trans-tympaniques pour les surdités de transmission) avant l'âge de 6 mois (Denoyelle et al, 2021). Une enquête de 2015 (Santé Publique France) révèle que 94% des nouveau-nés en France accèdent au dépistage de la surdité, repérant 0,9 déficiences auditives pour 1000 bébés examinés.

Au cours de leur première année de vie, les enfants atteints de surdité congénitale traversent un parcours de soin permettant de caractériser la surdité (type d'atteinte, degré, étiologie, déficit vestibulaire ou autre trouble associé) et d'envisager avec la famille les moyens déployés pour pallier au déficit sensoriel, développer une communication satisfaisante. La HAS (2009) détaille les recommandations de bonne pratique concernant l'annonce diagnostique et la mise en place du suivi.

## b. Implant cochléaire

La surdité sévère à profonde, permanente bilatérale est l'une des indications à la pose d'implant(s) cochléaire(s). C'est un dispositif biomédical implanté chirurgicalement, permettant de produire des perceptions auditives chez une personne atteinte de surdité sévère à profonde bilatérale. Il fonctionne en suppléant l'oreille interne : il capte les stimuli sonores et les transmet au nerf cochléaire sous forme de signaux électriques, lequel communique les informations sensorielles à l'aire cérébrale auditive. La qualité des perceptions est variable d'un individu à l'autre, en particulier en fonction de la qualité des voies auditives en aval de l'implant (nerf cochléaire et aire cérébrale auditive).

Chez les enfants atteints de surdité congénitale, l'âge moyen d'implantation cochléaire n'a cessé de diminuer depuis les années 2000 (Wathour). Aujourd'hui en France, la plupart ont accès à l'implantation avant l'âge de 12 mois (parfois 9, voire 6 mois), comme l'a autorisé la FDA (Food and Drug Administration) en 2000. Cette évolution s'explique par le fait que l'efficacité de cette aide auditive dépend de l'âge d'implantation, nous allons voir pourquoi.

Le petit d'Homme naît avec un organe sensoriel auditif, la cochlée, mature et fonctionnel : le fœtus perçoit des sons bien avant sa naissance. En revanche, le cortex auditif ne l'est pas ; il continue à se former, gagner en fonction et précision au cours des premiers mois de sa vie. Les afférences sonores stimulent la maturation des voies centrales auditives et permettent donc son bon fonctionnement, la capacité à bien entendre. Ainsi, stimulées précocement, non seulement les fibres nerveuses auditives présentes à la naissance ne dégèrent pas, mais elles poursuivent leur maturation. Cette période sensible au développement des structures auditives court jusqu'à 3-4 ans environ (Purcell et al, 2021 ; Sharma et al, 2002 ; Sharma & Campbell, 2011) et nécessite une stimulation suffisamment riche, longue et entretenue pour être optimale. Il paraît donc logique que l'accès aux sons avant la fin de la période de plasticité neuronale maximale soit primordial si l'on veut pallier le déficit auditif congénital. De plus, un accès précoce à l'audition favorise le développement du langage oral en offrant un bain de langage plus long, a fortiori chez les enfants vivant dans une famille entendante et non signante. Car l'aire cérébrale dédiée au langage bénéficie elle aussi de périodes sensibles, utiles aux acquisitions pré-verbales et aux suivantes.

Ces raisons expliquent l'efficacité constatée de l'implantation cochléaire précoce, comme elle est désormais recommandée (Simon et al, 2019). En 2012 l'HAS préconise : « 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 ».

En effet, les nombreuses recherches étudiant les résultats de l'IC en fonction de l'âge d'implantation montrent le bénéfice de la précocité en termes d'audition (Sharma et al, 2002) et de développement du langage oral et écrit (Dettman et al, 2016 ; Colletti, 2009 ; Leigh et al, 2013). La différence est même significative en comparant des enfants implantés avant 12 mois à des enfants implantés entre 12 et 24 mois (Mitchell et al, 2019). De plus, le bénéfice reste visible à l'âge préscolaire (Mitchell et al, 2019), et 10 ans après l'implantation (Colletti et al, 2011). Malgré un léger décalage, la trajectoire développementale suit celle des enfants entendants jusqu'à la rejoindre, atteignant les mêmes acquis langagiers trois ans après implantation (Leigh et al, 2013), et les années suivantes (Colletti, 2009). Ces constats cliniques rejoignent ceux établis en mesures audiophonologiques ; l'implantation précoce permettrait même une neuroplasticité suffisante à la récupération d'un développement normal des voies auditives centrales (Sharma et al, 2002).

Au-delà du développement de l'audition et du langage, les critères d'évaluation des bénéfices de l'implant chez l'enfant concernent l'équilibre psychoaffectif de l'enfant, la qualité de la vie familiale, et le type de scolarisation. L'équipe de l'hôpital Necker en 2016 (de Lamaze et al, 2016) fait le constat qu'à trois ans de recul, les enfants implantés avant 18 mois et ne présentant pas de trouble associé à la surdité congénitale (notamment TND) montrent un taux de scolarisation ordinaire de 85% deux ans après l'implantation cochléaire, et 93% trois ans après l'implant.

Pour les cas des surdités congénitales dues au CMV, le développement du langage oral (perception, production) serait amélioré après l'IC pour les enfants dont l'infection à CMV est symptomatique, mais moins que lorsque l'infection est asymptomatique, et que chez les enfants « connexine 26 » (Corazzi et al, 2020).

Ainsi, le parcours de l'enfant dépisté sourd à la naissance est jalonné d'exams et consultations pour déterminer la pertinence et la faisabilité d'une implantation cochléaire. La première nécessité est de confirmer le diagnostic de surdité permanente sévère à profonde et bilatérale, par des exams audiométriques multiples et répétés (Purcell et al, 2021). Classiquement, dès le diagnostic posé, un appareillage auditif est mis en place jusqu'à l'implantation afin de vérifier l'absence de gain prothétique suffisant, qui remettrait en question l'indication de l'IC.

L'examen clinique pédiatrique général, et plus spécifiquement Oto-Rhino-Laryngologique, seront à la recherche d'éventuelles autres malformations ou affections pouvant orienter vers une cause syndromique et/ou génétique. S'ensuivent des exams d'imagerie (IRM cérébrale, TDM des rochers) pour confirmer la présence d'un nerf cochléaire, rechercher des malformations de l'oreille interne, et préciser les rapports anatomiques en vue de l'acte chirurgical.

Les entretiens avec les parents permettront d'informer sur la pathologie de l'enfant, les principes de la prise en charge, les bénéfices à en attendre, ses limites et ses risques, et enfin les

alternatives et compléments à l'IC et à la communication orale (LSF, LPC (Langue Parlée Complétée)). Purcell et ses collègues précisent que les familles doivent être informées des limites de l'implantation cochléaire concernant le développement psychomoteur de leur enfant, qui n'est pas seulement dépendant de l'accès à l'audition. Un ou plusieurs entretiens psychologiques sont proposés aux parents pour faire le point sur le vécu du diagnostic de surdité de leur enfant, leurs questionnements, attentes et réticences concernant l'IC. Le ou la psychologue a un regard sur le développement du nourrisson, et participe au projet de soins global.

#### c. Réglages

Pour fonctionner, l'implant doit être activé (quelques jours après la chirurgie), puis des réglages réguliers sont réalisés pour adapter au mieux le fonctionnement de l'implant à la personne qui le porte, en fonction de la maturation des fibres nerveuses et du confort auditif. Un enfant né sourd doit découvrir progressivement ces sensations, qui ne sont pas les fidèles copies des sons perçus par une oreille humaine fonctionnelle. Les moments de changement de programme de l'implant peuvent être source de déstabilisation pour les enfants qui présentent d'autres vulnérabilités, en particulier dans l'intégration sensorielle. Chez ces enfants, une expérience auditive douloureuse, voire traumatique, peut entraîner des réactions de désorganisation psychomotrice les jours suivants le réglage, voire un rejet de l'implant (la partie externe du dispositif n'est plus portée, le nerf n'est plus stimulé). Plus l'enfant est jeune, moins il a de compétences pour communiquer clairement ses ressentis, rendant le réglage plus difficile. Or « ce n'[est] pas tant l'âge d'implantation qu'il [faut] prendre en compte, mais bien l'âge à partir duquel l'enfant utilise son implant « à temps plein », c'est-à-dire 80% de son temps d'éveil au minimum. Et malheureusement il existe parfois un décalage de plusieurs mois entre ces deux moments » (Borel & Leybaert, 2020). Permettre à un enfant d'investir progressivement et sereinement son implant est essentiel pour qu'il en retire les meilleurs bénéfices à long terme (Mancini et al, 2021).

#### d. Prise en charge précoce des enfants sourds en France

Les soins adressés aux enfants diagnostiqués sourds avant leur première année s'organisent autour de structures sanitaires et médico-sociales, offrant des prises en charge pluridisciplinaires. D'après la HAS en 2009, 12 Centres d'Action MédicoSociale Précoce (CAMSP) spécialisés en surdité existent en France. Ils accueillent, comme les CAMSP polyvalents, des enfants de 0 à 6 ans, et sont d'accès direct. Les Services d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce (SAFEP) s'adressent spécifiquement aux enfants sourds (de 0 à 3 ans) et leur famille, qui peuvent en faire la demande auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH). Les soins sont médicaux, orthophoniques, psychomoteurs, psychologiques, et pédagogiques. L'accompagnement est global, et

visent la qualité de vie de l'enfant et l'intégration dans sa famille, à l'école, et plus largement dans la société. La loi précise que les CAMSP exercent des actions préventives spécialisées.

Dans bien des cas, les enfants sont pris en charge dans des structures associatives spécialisées (lieux de soins, lieu d'accueil bilingue français-LSF, crèches bilingues,...), et/ou par des professionnels exerçant en libéral (médecins ORL, orthophonistes, psychomotriciens, audioprothésistes,...).

Ces acteurs sont donc en première ligne dans les soins prodigués aux enfants sourds congénitaux, dès leurs premiers mois. Ils sont des partenaires de travail essentiels pour mieux appréhender le développement des jeunes enfants sourds, et offrir les soins nécessaires.

#### **4. La prise en compte des TND en audiophonologie et implantologie**

##### **a. Epidémiologie des troubles associés à la surdité congénitale**

On parle de troubles associés lorsqu'une anomalie développementale se surajoute à une affection congénitale, en l'occurrence la surdité (Cochard, 2012). Cette association peut être fortuite ou due à une affection syndromique, et peut accentuer les effets délétères sur le développement.

Fitzpatrick et ses collègues en 2014 retrouvent chez une cohorte d'enfants sourds, 6% de symptômes évocateurs d'un autisme (code CIM allant de « traits autistiques » à un diagnostic de TSA), et 2,2% de diagnostic de TSA selon les critères du DSM IV.

En 1999, Rosenhall retrouvait une prévalence de 3,5% de surdité sévère à profonde, et 7,9% de surdité légère à moyenne dans une cohorte de 199 enfants avec autisme. Enfin, plus récemment, l'étude d'une cohorte d'enfants sourds (sévéres à profonds) implantés avant 12 mois (donc pour qui l'indication d'implantation précoce a été posée) a montré que 20% souffraient d'un trouble associé à la surdité qui exposait à un potentiel impact sur les résultats de l'implant. 11,8% avaient reçu un diagnostic avant l'implantation cochléaire, et 8,6% dans les trois ans après l'implant (correspondant à la durée de suivi maximale) (Friedmann et al, 2020).

Il existe donc un sur-risque statistique de comorbidité neuro-psychiatrique dans la population sourde (Szymanski et al, 2012). En revanche, tous les enfants ne sont pas exposés au même risque. L'étude de Chilosi et collègues (2010) portant sur un échantillon de 100 enfants atteints de surdité neurosensorielle âgés de 8 mois à 16 ans (moyenne 5,7 ans), retrouvait 48 enfants atteints de TND. Ce chiffre résultait de passations d'échelles psychométriques, psychomotrices, cognitives, auxquelles s'ajoutaient des bilans sériques de routine, génétiques et métaboliques, des bilans urinaires, un électroencéphalogramme, et une IRM cérébrale, afin d'étudier la cause et les facteurs associés à la surdité. Les affections les plus pourvoyeuses de TND étaient les syndromes génétiques (60% pour les syndromes identifiés, 92% pour les affections présumées syndromiques) ; les antécédents d'infections maternofoetales et/ou de complications périnatales (anoxie,



prématurité) étaient retrouvés dans environ 50% des cas de TND. Enfin, la prévalence de TND associé aux surdités génétiques non syndromiques (mutation du gène de la connexine) n'était pas nulle : elle représentait 32% des cas. Le risque de troubles multiples était corrélé aux affections prénatales et à la présence de malformations majeures à l'IRM. Cela confirme l'importance de l'impact des facteurs surajoutés à la surdité dans la prévalence des TND chez les enfants sourds.

#### b. Impact de la surdité sur le développement des enfants avec trouble associé

Comme nous l'avons vu, la situation de surdité de l'enfant dans la dyade parent-bébé n'est pas en soi un frein au développement de l'intersubjectivité. Seulement, lorsqu'un trouble développemental s'y associe, cela complexifie la prise en charge. C'est le cas pour certains troubles exécutifs, troubles visuels, troubles vestibulaires, ou neuro moteurs (Lasserre, 2007).

L'étude de Meizen-Derr et al (2014) décrit une cohorte d'enfants au double diagnostic surdité-TSA. Sur 24 enfants inclus, la moyenne d'âge auquel le diagnostic de TSA a été posé est de 66,5 mois (5 ans et demi) allant de 33 à 106 mois. 25% (n = 6) étaient atteints d'un syndrome génétique (CHARGE, Usher ou Waardenburg), 25% d'une cause inconnue de surdité, 17% d'une cause génétique (sous-entendant une étiologie monogénique), 13% (n = 3) avaient une surdité due au CMV, 2 avaient une surdité due à une malformation de l'oreille interne, 2 avaient une neuropathie auditive, et 1 une délétion chromosomique.

#### c. Interrogations en audiophonologie

De nombreuses publications d'équipes ORL à l'international se posent la question des indications et contre-indications de l'implant cochléaire, relatives à des paramètres auditifs (nerf auditif visible à l'imagerie, gain prothétique, morphologie de l'oreille interne), mais pas seulement. Les paramètres qui pourraient influencer les résultats attendus de l'implantation cochléaire incluent aussi les « troubles associés ». En effet, les affections psychiatriques, atteintes cognitives, ou déficiences visuelles peuvent être des freins aux objectifs principaux de l'implantation cochléaire précoce. La diminution de l'âge d'implantation a permis de diminuer les chiffres d'enfants grandissant sans bain de langage suffisant, dont le développement cognitif et global était freiné. Seulement, certains enfants implantés ne répondent pas aussi favorablement à cette prothèse auditive, montrant que l'accès aux sons, cette forme particulière de sons, ne résout pas toutes les difficultés qui peuvent s'associer à la surdité. Le professeur Loundon en fait le constat au 9<sup>ème</sup> colloque de l'Association Connaissance Formation en Surdité en 2012 « *Les enfants n'ont pas de contexte médical particulier et sont le plus souvent trop jeunes pour que leur profil développemental ait permis de mettre en évidence les troubles associés. Dans ce cas, les difficultés se démasquent avec le temps, plusieurs mois après l'implantation. Le repérage et le diagnostic de ces troubles sont*

*d'autant plus difficiles que : les enfants sont jeunes, les troubles sont légers, qu'il n'y a aucun contexte médical spécifique. Parfois certains éléments cliniques précoces alertent les professionnels ou les familles (troubles du regard, retrait, balancements, agitation, non utilisation du code signé...), mais analysés comme secondaires au retard de diagnostic de surdité, ou à l'inadéquation des outils de communication proposés. Il faut rester attentif à ces signes évocateurs de troubles éventuellement primaires ».* Les équipes ORL ont donc étudié la balance bénéfice/risque de l'IC chez les enfants avec troubles associés (essentiellement développementaux, psychiatriques ou visuels). Or, avec le dépistage néonatal de la surdité et la réduction de l'âge d'implantation, cette question se pose souvent a posteriori, une fois l'implant posé. Ainsi formulée, cette question ne prend pas en compte la possibilité de repérer et prendre en charge les difficultés avant l'âge d'implantation.

d. Evaluation des bénéfices de l'implant cochléaire chez les enfants avec TND associé

En termes de développement du langage oral, l'implantation cochléaire est significativement bénéfique chez les enfants sourds avec TSA, mais moins que chez les enfants dont la surdité est isolée (Eshragi et al, 2015 ; Cejas et al, 2015). Les parents rapportent tout de même que l'implant a permis à leur enfant d'être plus attentif à l'environnement, et de ce fait plus en lien, « moins dans leur bulle » (Jenks et al, 2022), ce qui est particulièrement intéressant chez des enfants souvent effractsés par les afflux sensoriels (Eshragi et al, 2015). C'est le message que tente de faire passer Tavares à travers une revue de la littérature publiée par son équipe en 2021, sur les bénéfices de l'implant cochléaire en population sourde avec TSA. Les bénéfices ne sont pas à attendre seulement en termes de développement du langage oral ; à ce sujet les résultats sont variés mais toujours moins bons qu'en population sourde sans TND. En revanche, l'implant cochléaire apporte une amélioration sur le plan du développement global, et sur l'expression des troubles selon la famille et les professionnels accompagnant l'enfant (Lachowska et al, 2018). Enfin, les bénéfices sont aussi perceptibles concernant le parcours scolaire des enfants sourds avec TSA, et leurs compétences sociales (Jenks et al, 2022). En faisant le lien avec le développement normal des compétences sociales chez l'enfant sourd, on peut faire l'hypothèse que l'IC participe aussi à favoriser l'illusion créatrice dans la dyade parent-enfant (cf. plus haut), et donc la mise en place de l'intersubjectivité ; en particulier chez les enfants avec TSA, pour qui cette acquisition est plus difficile.

Concernant le cas particulier du syndrome d'Usher, qui expose à une baisse d'acuité visuelle menant plus ou moins rapidement à une cécité, et donc à la perte d'une modalité de communication, il est admis que permettre aux enfants qui en souffrent d'accéder à un langage oral plutôt que seulement visuel est une priorité, afin de limiter l'impact qu'aura ce double handicap sensoriel (qui s'ajoute au handicap vestibulaire) (Koenekoop et al, 1993 ; Liu et al, 2008).

La littérature est donc maintenant suffisamment développée pour s'accorder à dire que l'IC est généralement bénéfique chez l'enfant sourd avec trouble associé. Elle s'oriente aujourd'hui vers l'évaluation des interventions complémentaires qui pourraient en améliorer les résultats : adaptations du suivi orthophonique et des programmes de réglage des implants (pour prendre en compte l'éventuelle hypersensibilité auditive, (Mancini et al, 2021)), thérapie psychomotrice, guidance parentale spécialisée...

e. Facteurs cumulés chez l'enfant sourd à risque de TND : focus sur le syndrome CHARGE, l'infection à CMV, la prématurité et la douleur

Du fait non seulement du dépistage de la surdité, mais aussi des affections associées, une partie non négligeable des enfants sourds congénitaux a une histoire précoce chargée d'événements médicaux (du fait de la déficience auditive dépistée, mais pas seulement). Certaines affections présentes à la naissance, à l'origine de la surdité, exposent à un risque de TND. Elles constituent donc un facteur non modifiable de risque neurodéveloppemental. Cependant, elles exposent aussi au risque d'événements surajoutés, ayant leurs propres répercussions sur l'expression de gènes et sur le neurodéveloppement. Selon l'affection causale et sa sévérité, ces facteurs sont d'occurrence variable, et certains sont modifiables par une action thérapeutique, ou de prévention.

Le concept de cascade développementale illustre comment ces événements médicaux surajoutés influent négativement sur une trajectoire développementale déjà mal engagée : *"l'empreinte biologique d'un événement, comme celle qu'une expérience traumatique ou négative peut avoir sur le développement d'un enfant par l'altération de l'expression des gènes ou du système de réponse au stress, pourrait être l'amorce d'une cascade (l'expérience altère le fonctionnement de l'enfant), et par conséquent, ces systèmes altérés auraient ensuite leur propre effet en cascade sur le développement du cerveau, la réponse au stress, et des symptômes psychiatriques, via une succession de processus complexes"* (Masten et Cicchetti, 2010). En effet, un bébé dont le patrimoine génétique et la vie intra-utérine ont déjà commencé à fragiliser le développement, est susceptible de vivre davantage de complications périnatales. Par exemple, certaines affections génétiques exposent à un risque accru de prématurité, elle-même vectrice de complications et soins précoces.

❖ **Le syndrome CHARGE**

Parmi les syndromes en surdité responsables de troubles neuropsychiatriques, le syndrome CHARGE représente une part importante. Un PHRC a été conduit en France en 2010, pour l'étude clinique et moléculaire du syndrome CHARGE à partir d'une cohorte de 119 patients. En est issue une étude sur l'autisme dans ce syndrome. En effet, les critères diagnostiques du syndrome CHARGE (cf. Annexe n°3) n'incluent pas les troubles du comportement, pourtant repérés de façon très fréquente

chez ces patients. Selon la sévérité de l'atteinte somatique, qui est variable, la première année de vie de ces patients peut être très difficile (difficultés respiratoires et oro-digestives sévères notamment, nombreux séjours hospitaliers) et ajouter des complications développementales au tableau clinique initial, semant la confusion entre un trouble développemental d'origine syndromique, ou bien secondaire aux atteintes somatiques handicapantes. Sans que cette question ne puisse être tout à fait résolue, il a été montré que toutes les personnes avec syndrome CHARGE présentent à plus ou moins forte intensité des symptômes autistiques (Hamiaux, 2016 ; Abadie et al, 2020). Cela confirme des données antérieures qui suggèrent que les traits autistiques sont très fréquents dans le syndrome CHARGE, mais pas l'autisme, et encore moins l'autisme sévère. Chaque domaine de l'autisme peut autant être affecté que les autres, mais les personnes avec syndrome CHARGE ont plus de facilité à établir des relations avec les autres et partager du plaisir, et jouer à faire semblant que les personnes avec autisme (Abadie et al, 2020). Il est aussi décrit une forte prévalence de Trouble Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité, témoignant d'une atteinte neurodéveloppementale fréquente et variable.

#### ❖ **L'infection à CMV**

Comme nous l'avons vu, les conséquences de l'infection maternelle à CMV ou la réactivation du virus durant la grossesse sont variables en termes de fréquence et de sévérité. D'abord, le CMV doit passer la barrière hémato-placentaire pour infecter le fœtus. Selon la période de la grossesse, le risque d'infection fœtale et ses conséquences sont différents : avec l'avancée de la grossesse, le taux de transmission augmente, et le risque de séquelles diminue. La prévalence globale de la transmission materno-fœtale, toute période gestative confondue, est de l'ordre de 30 à 40% pour ce qui est d'une primo-infection, et 2% en cas de réactivation. En ce qui concerne les conséquences de l'infection, elles surviennent chez 15% des nouveau-nés infectés, et peuvent apparaître jusqu'à l'âge de six ans.

Si les paramètres déterminant la sévérité de l'atteinte ne sont pas tous identifiés, il est connu que cette infection est un modèle d'atteinte cérébrale fœtale ayant des conséquences à long terme sur le neurodéveloppement (Zhou et al, 2022). Löfkvic et al ont conduit une étude sur une cohorte d'enfants sourds avec infection CMV congénitale, sans diagnostic de TND (ni TSA, ni TDAH). En comparaison à des enfants sourds "connexine 26", le groupe CMV montrait des difficultés en mémoire phonologique, et en pragmatique du langage (notamment des difficultés à utiliser le contexte, et faire des initiatives adaptées dans les interactions sociales) et un développement du langage oral plus lent. Plus fatigables, ces enfants montraient aussi davantage de troubles des conduites selon leurs parents, et des difficultés de fonctionnement avec leurs pairs (Löfkvic et al, 2019).

### ❖ La prématurité

Le terme d'une grossesse est daté entre la 40<sup>ème</sup> et la 41<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée (SA). Une naissance est dite prématurée lorsqu'elle survient avant la 37<sup>ème</sup> SA. L'inserm distingue trois types de prématurité : moyenne (entre la 32<sup>ème</sup> et la 36<sup>ème</sup> SA révolue), grande (entre la 28<sup>ème</sup> et la 31<sup>ème</sup> SA révolue) et très grande (entre la 23<sup>ème</sup> et la 27<sup>ème</sup> SA révolue).

A partir d'une large cohorte de bébés nés prématurés regroupant 110 centres de soins français (cohorte EPIPAGE-2), des évaluations neurodéveloppementales à 5 ans ont montré que les prévalences d'Infirmité Motrice Cérébrale (IMC), de troubles du comportement, de troubles de la coordination motrice, d'aide spécifique à l'école, et de notifications à la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) étaient corrélées (inversement proportionnelles) à l'âge gestationnel à la naissance (Pierrat et al, 2021). Les facteurs identifiés comme à risque de TND dans cette population étaient le degré de prématurité, un petit poids pour l'âge gestationnel, le sexe masculin, et un faible statut socio-économique chez la mère. Enfin, la sévérité du TND était elle aussi corrélée au degré de prématurité.

### ❖ La douleur

Plusieurs hypothèses se complètent pour faire le lien de corrélation entre prématurité et TND. Premièrement, des atteintes développementales précoces pourraient favoriser un accouchement prématuré, spontané ou provoqué. Aussi, le fait de naître prématurément expose le bébé à une extraction précoce du milieu utérin (propice à la maturation des fonctions physiologiques), une propulsion dans la vie extra-utérine muni de fonctions immatures, et de capacités d'adaptation limitées. La naissance en elle-même peut être traumatique, à risque d'anoxie cérébrale et ses conséquences sur le SNC, l'intégration sensorimotrice et les fonctions sensorielles. La prématurité est un facteur de risque de déficit sensoriel, notamment de déficience auditive.

L'arrivée au monde est donc potentiellement traumatique, et contrainte à des soins précoces. Ceux-ci peuvent engendrer un vécu sensoriel peu physiologique, dans un milieu dystimulant : malgré des efforts considérables des équipes de réanimation pédiatrique, l'hospitalisation d'un nouveau-né expose au risque de non-respect des rythmes physiologiques, des postures peu adaptées pendant longtemps (peu porté dans les bras), des afférences sensorielles peu naturelles (lumières, odeurs, bruits environnants), et bien sûr les contacts moins fréquents et moins apaisés avec les parents, souvent très atteints émotionnellement par les conditions de naissance.

Les conditions adverses de naissance et leurs soins peuvent aussi engendrer de la douleur, dont Grunau a décrit les effets à moyens et longs termes (2013). L'immaturité du système nerveux central et périphérique rend les nourrissons plus vulnérables face aux sensations douloureuses ; cet

abaissement du seuil de la douleur peut se chroniciser à moyen terme et potentialiser le nombre d'expériences douloureuses (un simple changement de couche peut être vécu douloureusement) et à long terme, entraînant des dyssensorialités (hyper/hypo sensibilités). Ce phénomène s'observe aussi en conséquences de douleurs précoces chez des enfants nés à terme (Grunau, 2006), et façonne le squelette du développement perceptif, cognitif et social en cours (Williams et Lascelles, 2020). Les fonctions cognitives et motrices sont altérées via l'impact des sensations douloureuses précoces sur la maturation de la microstructure cérébrale (Grunau, 2013), avec des conséquences visibles à long terme sur les tests psychométriques et psychomoteurs (Hall et Anand, 2005).

Le lien entre TSA et douleur est avéré : grâce aux mesures des signes neurovégétatifs de la douleur, et des taux de beta endorphine, Tordjman et al (2009) ont pu faire le constat que les personnes avec TSA avaient davantage d'expériences douloureuses que les personnes contrôles, mais moins de manifestations comportementales de cette douleur, au sens de "comportements typiques" de réactions douloureuses.

Néanmoins le lien avec la clinique de l'autisme n'est pas si évident. Chantal Lheureux-Davidse nous aide à mieux entrevoir ce qu'impliquerait un vécu dys-sensoriel. Pour elle, la saturation d'afférences sensorielles chez un bébé dont le développement est déjà vulnérable, entraînerait une recherche de vécus plus archaïques, monosensoriels/unimodaux donc plus apaisants. Ces expériences désagréables freineraient le développement du traitement des sensations en comodalité, à savoir la capacité à intégrer et coordonner simultanément des stimuli de canaux sensoriels différents. Cette co-modalisation permet au nouveau-né de se faire une représentation plus complexe d'un objet (d'abord, puis du monde environnant) à partir de ces perceptions. Les enfants dont le développement de cette compétence a été entravé, seraient plus souvent sujets à des comportements de repli sensoriel ou au contraire une recherche de stimulations rassurantes, procurées par des accrochages sensoriels ou des comportements répétitifs, ou encore de l'agitation anxieuse, voire de l'automutilation. Chantal Lheureux-Davidse parle aussi de l'effet que le *caregiver* a, dans la relation, sur le développement d'une enveloppe sensorielle contenante, et la représentation des sensations corporelles, qui aide à les supporter. Dans le cas d'une vulnérabilité de la relation comme chez l'enfant autiste, celui-ci est souvent seul face à ses sensations complexes, parfois douloureuses.

Ainsi, nous voyons comment les affections médicales précoces peuvent altérer le développement des compétences sociales d'un enfant dont le neurodéveloppement est déjà fragilisé. Chez l'enfant sourd, les situations médicales sont parfois très complexes, du fait du cumul de ces facteurs. Il semble important d'y être attentif, pour mieux lutter contre ceux qui entravent la trajectoire développementale. Cela passe déjà par la lutte contre les facteurs négatifs modifiables

comme les dystimulations et la douleur. Aussi, les interventions thérapeutiques ciblées pourraient contribuer à soutenir le développement et “positiver” cette trajectoire, en initiant une cascade d’événements positifs (Masten et Cichetti, 2010). Des thérapies de soutien aux interactions précoces en sont un exemple, en complément de prises en charge ciblant le développement sensorimoteur, pour engendrer une cascade d’événements positifs.

Enfin, la lutte contre les facteurs non modifiables est aussi source d’espoir. La prévention contre les infections materno-fœtale et contre la prématurité sont des exemples constituant de grands enjeux de santé publique.

#### f. Diagnostic des Troubles du Spectre de l’Autisme chez l’enfant sourd

Dans un rapport de cas cliniques, Kellogg et al. décrivent le développement de trois enfants sourds congénitaux avec TSA associé, en s’appuyant sur un des deux outils suivants : le MacArthur-Bates Communicative Development Inventory (MCDI), qui peut être utilisé à partir de l’âge de 8 mois, et le Child Development Inventory (CDI), adressé à des enfants de 15 mois à 6 ans. Ce sont des questionnaires parentaux balayant largement les domaines de développement des enfants, en particulier sur le plan des compétences sociales. Cet article constitue un des rares à étudier le développement des enfants au double diagnostic de surdité et TSA. En 2014, ce papier ouvre la question du développement d’outils d’évaluation de développement des compétences sociales spécifiques aux enfants sourds. Elle propose notamment l’étude de l’utilisation de la MCDI pour les enfants de moins de douze mois.

Récemment une équipe de recherche s’est intéressée à l’adaptation pour la population sourde (signante ou non) des outils les plus connus d’aide au diagnostic des TSA (Philips et al, 2022, Wright et al, 2022). Cela ouvre le champ à des recherches plus précises au sujet de l’autisme chez l’enfant sourd . La comparaison avec les enfants entendants serait aussi riche d’informations.

Notons enfin que lorsque les deux affections sont associées, l’une entraîne souvent le retard de diagnostic de l’autre (Beers et al, 2014). Lorsqu’un TSA est suspecté chez un enfant, il est recommandé de faire passer un audiogramme pour éliminer un diagnostic différentiel ou associé. Avec le dépistage précoce de la surdité congénitale, c’est donc souvent l’autisme qui, du fait de l’impact développemental de la surdité, souffre d’un retard de diagnostic.

Nous avons donc vu un résumé non exhaustif des avancées de ces vingt dernières années sur le repérage très précoce des troubles neurodéveloppementaux, dans le souhait d’en faire bénéficier les bébés atteints de surdité congénitale. En effet, cette condition amène des questionnements cliniques singuliers, et son dépistage néonatal est une opportunité pour l’évaluation précoce et régulière du développement des enfants.

En France, l'Unité Thérapeutique Enfance et Surdit  (UTES) situ e   Paris est l'unique centre de soins pluridisciplinaires sp cialis  en psychiatrie des enfants et adolescents sourds ou parent s   une personne sourde. Nous avons repris la file active de l'UTES de l'ann e 2021 : sur 190 enfants sourds suivis r guli rement, il est estim  que 58  taient porteurs d'un TND, soit 30% (estimation sur la base des donn es disponibles). Les situations cliniques des enfants re us sont souvent complexes (Bourasseau, 2018), de par les troubles m dicaux de l'enfant (sur les donn es consult es, quand les diagnostics  taient renseign s, sur 58 enfants sourds avec TND, 33 avaient une surdit  syndromique), les difficult s de communication parents - enfant observ es parfois lorsqu'il n'y a pas de langue commune (LSF/oral), auxquelles s'ajoutent bien souvent un multilinguisme au domicile dans cette r gion accueillant beaucoup de familles immigr es. Ce constat a int ress  les cliniciens des  quipes d'ORL de l'h pital Necker Enfants Malades (APHP), qui ont propos  un travail de partenariat, avec un triple objectif : celui de rep rer dans le cadre du parcours de bilan de surdit  cong nitale (donc tr s pr cocement) les b b s pr sentant un risque neurod veloppemental, pour les prendre en soins cibl s sans d lai ; mais aussi de recueillir des donn es afin d'amorcer un travail d'analyse clinique sur le risque neurod veloppemental des b b s sourds cong nitaux (projet « EnTNDre »). Ceci dans une volont  de pr vention des trajectoires d veloppementales d favorables pouvant amener   des situations qui se compliquent   mesure que l'enfant grandit.

Dans le cadre de ce partenariat, une consultation d'observation du d veloppement global et des comp tences sociales et relationnelles a  t  propos e aux parents de b b s diagnostiqu s sourds, qu'existent ou non des inqui tudes parentales ou de soignants. Cette consultation  tait men e en bin me par une des deux psychologues du service ORL, et une p dopsychiatre de l'UTES form e au d pistage pr coce et   la prise en charge des b b s   risques neurod veloppementaux. Lors de la consultation, l'une des cliniciennes est aupr s des parents et du b b , et l'autre filme l'observation (apr s autorisation de filmer sign e par les parents). Pendant la consultation, une place importante est donn e au recueil des observations parentales et  ventuelles pr occupations sur le d veloppement. L'observation se fait   partir d'un temps d' changes et d'activit s spontan es entre le b b , son parent, et les cliniciennes.

Dans un second temps, un travail d'analyse qualitative a pu  tre men    partir de ce mat riel vid o. Le film permet un reVISIONnage pour une micro-analyse des interactions et des comportements sensorimoteurs. A partir de cette analyse, est estim  un degr  de pr occupation concernant le d veloppement de l'enfant. Si celui-ci est  lev , il est propos  aux parents des bilans compl mentaires (bilan sensorimoteur Andr  Bullinger, bilan neurovisuel, bilans sp cifiques en fonction des points d'appel), ainsi qu'une prise en charge cibl e, compl mentaire aux soins pr coces du b b  sourd.



#### **IV. RECHERCHE « EnTNDre »**

Notre analyse porte sur une cohorte de 22 bébés sourds congénitaux, ayant bénéficié d'une consultation conjointe d'observation précoce du développement. La description et l'analyse de cette cohorte a pour objectif principal de : 1) décrire les profils médicaux et l'état développemental de bébés sourds congénitaux tout venant ; et secondaires de 2) dégager des facteurs possiblement associés au signes de TND chez des bébés sourds, afin de mieux les repérer et les comparer aux facteurs identifiés chez les enfants entendants ; 3) émettre des hypothèses physiopathologiques sur les éléments cliniques retrouvés le plus fréquemment chez les enfants sourds à risque de TND.

Cette recherche a aussi pour but de montrer l'intérêt d'un partenariat trans-disciplinaire dans la prise en charge précoce des enfants sourds congénitaux. Cette recherche est un travail préliminaire, pilote ; nous espérons que d'autres suivront pour enrichir nos connaissances sur le développement des bébés sourds.

##### **1. Méthode**

###### **a. Participants**

Cette étude a été approuvée par le Comité d'Ethique de la Recherche Assistance Publique - Hôpitaux de Paris (CERAPHP). Le recrutement a été fait en mars 2021 et concerne les bébés nés sourds et suivis dans le service d'audiophonologie de l'hôpital Necker Enfants Malades (Paris, France), adressés par une des deux psychologues du service entre mai 2018 et février 2021 (vérifier sur protocole). Les bébés dont les films étaient sélectionnés devaient être atteints de surdité permanente, avoir été vus en consultation à moins de 10 mois, et un consentement signé par les parents pour l'enregistrement vidéo de la consultation, à des fins d'analyse clinique et de recherche. La limite d'âge des enfants recrutés a été posée à 10 mois, car c'est la limite de l'utilisation de la grille Olliac (9 mois +/- 29 jours).

###### **b. Cadre de la consultation**

Il est important de noter que l'objectif premier de ces consultations était clinique : évaluer les bébés pour orienter ceux identifiés à risque vers une prise en charge adaptée, aussi bien diagnostique que thérapeutique. L'analyse des films était un objectif secondaire, et a dû donc se faire dans les conditions « réelles » de prise en charge, en s'affranchissant des exigences de standardisation des méthodes d'analyse. Dans le cadre de la consultation conjointe, l'observation a été réalisée pour une grande partie des bébés de la cohorte dans le service ORL, excepté pour 3 patients suivis à Necker mais adressés par les SAFEP ou le service de pédiatrie générale (pour les bébés avec syndrome CHARGE suivis par le Pr Abadie), partenaires du dispositif, pour qui la consultation a eu lieu à l'UTES. Le déroulement d'une consultation était toujours organisé autour

d'un temps d'accueil et d'échanges (avec le(s) parent(s) mais aussi avec le bébé), puis un temps d'observation et d'interactions au sol le bébé couché sur un tapis, avec quelques jouets à disposition, vêtement du bas du corps ôtés. Pouvaient s'y ajouter, selon les besoins de l'enfant, un temps de change et/ou un temps de repas. La consultation durait en général une heure. Comme il a été dit plus haut, une attention particulière est portée aux propos des parents, pour l'évaluation du risque. En effet, les observations parentales sont précieuses et riches d'informations. Elles ont l'avantage d'être le reflet de leurs ressentis « *in vivo* », ce qui débarrasse du biais de mémorisation<sup>10</sup>. Les parents viennent souvent dire leurs observations et inquiétudes, sans pouvoir les nommer comme « anormales ». Nous tenons à les soutenir dans l'expression de leurs ressentis et le crédit à y apporter, pour ne pas participer à la tendance naturelle à se réfugier dans le déni.

Tout au long de la consultation, des conseils étaient prodigués aux parents (pour offrir de bons appuis à leur enfant, favoriser la communication, lutter contre la douleur, tout ce qui a trait au quotidien de l'enfant), et était gardée en tête l'éventualité qu'une prise en charge soit nécessaire et s'engage (psychothérapie parent-bébé de soutien au développement, thérapie sensorimotrice, ostéopathie, par exemple) ; l'alliance avec les parents devait donc se construire aussi naturellement qu'en pratique clinique. Enfin, pour chaque enfant montrant des signes de développement atypique, un bilan sensorimoteur était proposé, ainsi qu'un bilan neurovisuel et la passation de l'échelle de Brunet-Lézine. De plus, si les inquiétudes concernaient un diagnostic différentiel ou aggravant un éventuel TND (douleurs digestives, point d'appel neurologique) les familles étaient orientées vers une consultation spécialisée.

## **2. Recueil des données**

### **a. Compétences relationnelles**

Disposant de ce matériel vidéo, l'outil d'évaluation des compétences relationnelles devait pouvoir être coté par un observateur extérieur, à partir d'un temps d'échange « en conditions réelles ». L'outil devait s'adresser à des enfants âgés de moins d'un an, et s'intéresser aux comportements de l'enfant dans l'interaction, et non pas seul. La grille Olliac choisie pour les critères sus-cités qu'elle remplit, est validée en population générale (Olliac et al, 2017) et en population spécifique (Ouss et al, 2014). Elle s'attache à observer les comportements relationnels du bébé, quels qu'ils soient, et ne porte pas sur les comportements vocaux ou en réponse à des sollicitations vocales. Son utilisation est donc possible en population sourde. Selon le résultat chiffré obtenu, un score de sévérité a été attribué (0, 1 ou 2 ; cf. Annexe n°5 -Tableau II).

---

<sup>10</sup> Le biais de mémorisation ici correspond aux souvenirs rapportés *a posteriori* (cf. études utilisant des questionnaires de parents recueillant des informations rétrospectives), qui peuvent être reconstruits après avoir reçu un diagnostic précis, et ne pas correspondre totalement aux ressentis de la période néonatale.

Les fenêtres d'âge auxquelles la grille Olliac s'applique n'ont pas pu être strictement respectées. Ainsi aux enfants âgés de plus de 4 mois et 29 jours et moins de 8 mois, a été attribuée dans cette analyse la grille Olliac 4 mois, moins sévère et donc attribuant moins de faux positifs.

b. Comportements posturo-sensori-moteurs

La qualité du développement des enfants était aussi basée sur l'observation de leurs comportements moteurs en réponse à l'environnement sensoriel et relationnel. Nous veillions dans nos interprétations, à considérer les appuis dont bénéficiait l'enfant (confort du porteur, qualité du portage, organisation posturomotrice au sol). Les critères d'alerte sont basés sur les travaux de l'équipe de Pise (Muratori et al, 2016), et l'approche sensorimotrice du professeur André Bullinger.

Les éléments d'observation de la qualité des comportements sensori-moteurs étaient les suivants :

- **Agitation psychomotrice** : on parle d'agitation, ou d'instabilité posturomotrice. Cela correspond à un bébé qui sur un temps long (une dizaine de minutes) ne parvient pas à ralentir son activité motrice pour s'intéresser à un objet, une partie de son corps, ou le regard de son interlocuteur. Ce signe peut être le reflet d'une désorganisation psychique, d'un inconfort corporel, ou d'une difficulté à construire une représentation de l'espace autour de lui.
- **Comportements sensoriels inhabituels** : les accrochages du regard aux lumières et aux matériaux contrastés (fenêtre, dessins d'un tissu, mobilier) existent parfois très tôt et peuvent être un signe de neurodéveloppement affecté. Des réactions inhabituellement fortes aux stimuli sensoriels peuvent être aussi observées : un bébé qui supporte mal qu'on le touche (pleure) ou bien un sursaut suite à des vibrations ou bruits (pour enfants entendants ou avec appareillage auditif) soudains, même légers, peuvent indiquer une hypersensibilité ; on peut parfois voir des enfants qui gardent un niveau particulièrement élevé de vigilance à leur environnement, particulièrement longtemps (sans l'effet de l'habituation).
- **Mouvements répétitifs** : des comportements moteurs répétés à l'identique comme un membre supérieur qui tape le sol de façon répétitive (arm shake), ou des petits coups rythmiques près de la bouche, peuvent être vus chez un bébé d'un certain âge, mais tendent à disparaître au cours des mois. Si ces mouvements persistent, sont associés à un répertoire moteur pauvre et à d'autres mouvements atypiques (rythmies céphalo-corporelles) ou interrompent voire empêchent les moments d'échanges avec le parent, ils constituent un signe d'alerte (Loh et al, 2007). On les distingue évidemment de mouvements de flexion/extension des membres, habituels en particuliers avant l'âge de corticalisation du contrôle moteur.

- **Retard des acquisitions psychomotrices / hypotonie globale** : les enfants ne tenant pas leur tête à 4 mois, ne tenant pas assis à 9 mois, ne se retournant pas à 9 mois, sont considérés comme à risque sur le plan développemental (Bhat et al, 2012). L'hypoactivité, la lenteur dans les mouvements, les difficultés à recruter le tonus pour enrichir la motricité, sont des signes qui disent la moindre qualité du fonctionnement du SNC, et prédisent les limites de son développement par manque de stimulations, d'explorations motrices.
- **Opisthotonos / hyperextensions dorsales répétées / persistance du schéma d'extension** : chez les nourrissons, une situation d'inconfort sensori-moteur brusque peut se traduire par une réaction d'hypertonie des muscles extenseurs de la chaîne dorsale allant de la tête au bassin. La tête et le corps du bébé se cambrent en arrière. Cette réaction à des flux sensoriels est déjà observée chez le fœtus, pour qui le regroupement en flexion est permis par la paroi utérine. Après la naissance, ce regroupement est facilité par les bras de la personne qui porte l'enfant et le rassure. Mais un enfant irritable sur le plan sensoriel et émotionnel peut développer des réponses d'hyperextensions fréquentes ou répétitives, en particulier lors des repas, ce qui peut augmenter les risques de régurgitations par tension des voies digestives hautes (Loh et al, 2007). Cela peut aussi impacter la relation ; les moments de portage sont malaisés, désorganisés, le porteur peut se sentir insuffisamment rassurant et contenant, et préférer laisser l'enfant dans son transat, par exemple. « C'est souvent le début d'une spirale de troubles des interactions entre l'enfant et son milieu humain » (Bullinger, 2015).
- **Qualité globale de la motricité** : cette catégorie regroupe de nombreux signes qui sont connus pour alerter sur la qualité du fonctionnement du système nerveux. Il est en effet important d'accorder une attention certaine à l'atypicité de la motricité, même en cas d'acquisitions motrices dans les temps. On y retrouve les anomalies posturales : un bébé qui montre une asymétrie de motricité entre la partie droite de son corps et la partie gauche, ou bien une motricité de différente qualité entre le haut du corps et le bas du corps ; un répertoire moteur pauvre, manquant d'exploration motrice de la part du bébé ; des mouvements saccadés, contrastant avec la fluidité habituelle des mouvements des bébés en bonne santé, qui bougent de façon harmonieuse ; des anomalies de tonus, globales ou segmentaires, comme une raideur des jambes, une hypotonie de la musculature du dos, une mauvaise tenue de tête, des difficultés de jonction (là encore selon l'âge, on attendra d'un enfant qu'il puisse regrouper ses deux mains dans un premier temps, puis mettre ses pieds à la bouche par exemple), un poing tenu fermé en permanence, un bras trop souvent en abduction ; la persistance de réflexes archaïques comme le réflexe de Moro, qui peuvent entraver certaines acquisitions motrices parasitées par des mouvements réflexes.

Tous ces signes contribuent à une impression globale sur la qualité de la motricité spontanée du bébé. Puisque l'on dépiste des signes précoces de TND, et non pas un TSA caractérisé, l'estimation de la qualité du développement de chaque bébé repose sur un faisceau de signes, à partir des critères sus-cités. Cette estimation est graduelle, et pour simplifier sa transcription, nous avons établi trois niveaux d'alerte : 0 : observations rassurantes, motricité globale de qualité, pas de signe d'inquiétude ; 1 : quelques comportements sensorimoteurs inhabituels chez un bébé dont la motricité globale est de bonne qualité, n'entravant pas la qualité et la quantité des interactions sociales ; 2 : comportements sensorimoteurs préoccupants, pouvant limiter la qualité et/ou la quantité de leurs comportements sociaux.

#### c. Recueil de l'histoire médicale

Pour étudier les profils des enfants présentant un risque neurodéveloppemental associé à une surdit e cong enitale, nous avons cherch e dans leur histoire m edicale les  el ements associ es au risque d'autisme identifi es dans la litt erature (Hisle-Gorman, 2018), les caract eristiques de la surdit e, et la pr esence d'autres troubles ou malformations associ es. Les caract eristiques de la surdit e et les affections associ es permettent parfois tr es t ot de suspecter un diagnostic  etiologique syndromique, tel que, par exemple, le syndrome CHARGE. De m eme, l'infection materno-f etale  a CMV est souvent rapidement identifi ee. Ces deux affections constituent des syndromes  a risque  elev e de TND. La pr ematurit e et les complications obst etricales sont elles aussi des facteurs associ es au TND, et  a la surdit e cong enitale. La recherche des  el ements m edicaux  etait r etrosp ective, bas ee sur le recueil dans les dossiers m edicaux du service d'audiophonologie, depuis la prise en charge jusqu' a l' age de la consultation. Chaque  el ement clinique est num eris e de fa con binaire ou ternaire pour faciliter les calculs de pourcentages.

Nous avons choisi d'arr eter le recueil des  el ements m edicaux  a l' age de la consultation afin de respecter le niveau d'informations dont le clinicien dispose en conditions r eelles. Cela est particuli erement int eressant pour la question de l' etiologie de la surdit e. Ne pas d etenir cette information pr evient du risque de biaiser nos observations lors du visionnage de la consultation.

Enfin, nous nous int eressons particuli erement  a l'existence ou non d'un trouble du syst eme vestibulaire (hypo ou ar eflexie), potentiellement impactante pour le d eveloppement des comp etences posturomotrices, et donc sociales.

#### d. Mesures statistiques

Cette  etude ayant pour objectif la description des profils m edicaux et des comportements sociaux et sensorimoteurs d'une cohorte de b eb es sourds, les mesures  etaient elles-m emes descriptives et qualitatives. Celles-ci incluait pour chaque variable, le nombre en valeur absolue et

le pourcentage dans la cohorte. Du fait de l'hétérogénéité de la population et du petit échantillon de patients, les calculs de corrélation n'ont pas été faits ; ils n'auraient pas de valeur statistique.

### 3. Résultats

26 patients constituaient la cohorte lors de sa constitution. 4 patients ont été retirés de l'analyse : 2 car ils avaient plus de 10 mois lors de la consultation conjointe, 1 pour impossibilité d'exploiter le film de la consultation, et 1 par refus des parents de participer à ce travail.

22 patients ont donc été inclus, dont 13 filles. Tous les patients étaient atteints de surdité permanente bilatérale, dépistée en maternité. Tous avaient une surdité neurosensorielle sévère à profonde, à l'exception d'un enfant ayant une surdité moyenne, le jour de la consultation. L'âge moyen lors de la consultation était de 7 mois. 3 bébés (13%) étaient nés prématurés, 3 avaient un syndrome CHARGE déjà identifié le jour de la consultation, et 2 avaient eu une infection materno-fœtale à CMV (cf. Tableau I - Annexe n°4). La grille Olliac 4 mois a été utilisée pour 13 enfants, la grille 9 mois pour 9 enfants. De l'analyse des données issues de cette cohorte et leur transcription numérique, ont émergé 3 profils développementaux (cf. Tableau II - Annexe n°5), que nous avons mis en lien avec les caractéristiques médicales des enfants (cf. Tableau III - Annexe n°6).

#### ❖ *Profil n°1 : pas de préoccupation*

Le premier profil correspondait au groupe de 6 enfants pour qui les observations étaient rassurantes, tant sur les plans relationnel que sensori-moteur. A la grille Olliac, ces enfants avaient 15 points. Au niveau sensori-moteur, leur motricité globale était de bonne qualité. Ils ne présentaient ni mouvements répétitifs, ni retard des acquisitions, ni troubles du tonus. Pour 5 enfants (#2#3#4#5#6), certains comportements sensorimoteurs nous ont semblé légèrement inhabituels (recours ponctuels à des hyperextensions, déséquilibres entre plans avant et arrière, peu de positions asymétriques et d'exploration des espaces latéraux). Cependant, ceux-ci s'intégraient dans un comportement global de qualité, permettant de bons échanges dans la dyade parent-enfant et avec la clinicienne. De plus, ces moments étaient brefs, et ils nous semblaient refléter une difficulté à gérer un inconfort sensori-moteur passager. En cela, ils ne nous ont pas inquiétés d'un point de vue développemental, mais nous ont interrogés sur le lien éventuel avec le déficit auditif. Par exemple, les brefs recours à des hyperextensions dorsales observés chez certains, rendaient difficile le portage. Bullinger fait l'hypothèse que ces comportements sont normaux dans le développement du tout petit, la construction de son schéma corporel, mais ne devraient pas s'installer. On peut aussi s'interroger sur les postures particulières qu'un enfant sourd doit adopter pour construire sa représentation de l'environnement, devant aller chercher les informations par le visuel (et notamment la vision

périphérique), en particulier celles qui ne sont pas dans son champ de vision, alors que l'enfant entendant peut se rassurer par les indices sonores.

Dans ce sous-groupe, 1 enfant (#4) avait une hyporéflexie vestibulaire, et 1 enfant (#6) avait eu une infection maternofoetale à CMV au cours du premier trimestre de grossesse, traitée par antiviraux, et responsable d'hypersignaux de la substance blanche à l'IRM cérébrale et de kystes temporaux. Aucun n'avait de parent au premier degré atteint de TND.

❖ *Profil n°2 : degré de préoccupation élevé*

Le second profil qui se dégage est celui des 11 enfants à qui nous avons attribué un degré de préoccupation élevé, à partir de nos observations. Sur le plan sensori-moteur, ils présentent des signes de trouble du tonus (souvent une hypotonie globale, parfois associée à des hyperextensions dorsales), des mouvements répétitifs, un répertoire moteur pauvre, et/ou un retard des acquisitions. Les hyperextensions dorsales observées dans ce groupe ont un caractère excessif, parfois envahissant en termes de fréquence et de durée sur le temps de la consultation ; ces comportements interrompent et/ou empêchent les moments d'interactions du bébé avec ses parents et/ou la clinicienne. Ils déroutent l'adulte, qui bien souvent adopte des comportements en régulation up, des sollicitations sensorielles pour maintenir le contact avec l'enfant, ou retrouver son attention. Nous pensons que les signes sensorimoteurs observés chez ces bébés participent à leur manque de disponibilité pour adresser des appels francs envers leur parent, initier des échanges de regards de façon suffisamment durable pour être reçus et compris par leur parent, et profiter de ces premières expériences sociales. Les intentions sociales sont là pour un certain nombre de ces enfants (16 ont un score intermédiaire ou maximal à la grille Olliac), mais bien plus rares (sur une heure d'observation), plus brèves, et moins marquées que chez les enfants sans signes sensori-moteurs. Ces émergences sociales étaient soumises à l'apport d'un appui dorsal suffisant, et/ou suivies d'une désorganisation psychocorporelle interrompant l'interaction (hyperextensions, rythmies céphalo-corporelles, recherche de contrastes visuels, mouvements répétitifs, cris aigus). Ces observations, complémentaires à la cotation de la grille Olliac, alertaient sur les signes d'altération du développement de ces enfants au moment de la consultation, et ont encouragé les cliniciens à leur proposer des bilans complémentaires et prises en charge spécifiques.

A l'exception d'un enfant (#14), tous les enfants de ce groupe avaient soit subi une complication périnatale (#15#16#17#20#22#23#), soit un syndrome génétique avéré ou suspecté par la présence de malformations extra-auditives (#12#13#15#17#19#20#21#22), soit un parent au 1<sup>er</sup> degré atteint de TND (#18). De plus, à l'exception de deux enfants (#13#14), tous présentaient une hyporéflexie ou une aréflexie vestibulaire.

❖ *profil N°3 : degré de préoccupation intermédiaire*

Enfin, pour le troisième profil d'enfants de cette cohorte, constitué par 4 bébés, nous avons attribué un degré de préoccupation intermédiaire. A la grille Olliac, ces enfants obtenaient un score intermédiaire : ils initiaient et répondaient aux sollicitations avec l'examinatrice (5 points) mais pas avec leurs parents (0, 2 ou 8 points). Concernant les signes sensorimoteurs : les 4 enfants avaient une motricité bien organisée, mais lente, avec un retard des acquisitions et/ou une raideur inhabituelle des membres inférieurs (#11). Ces enfants nous ont interrogés sur la qualité de leur développement global, qui ne nous semblait pas optimale. L'analyse du contexte, les bilans complémentaires et la répétition des observations semblaient nécessaires à une meilleure estimation.

L'analyse des dossiers médicaux montre que pour deux d'entre eux (#8, #10) existaient une ou plusieurs malformations hors du système auditif. La naissance du cas #11, par ailleurs sans particularité, avait été marquée par le relevé d'un liquide méconial. L'analyse de l'histoire du cas #9 n'a pas relevé de particularité dans la limite de ce que nous cherchions.

Ce résultat intermédiaire pourrait être en lien avec des bébés présentant une vulnérabilité développementale plurifactorielle. Le nombre d'enfants dans ce groupe, et les données que nous possédions n'étaient pas suffisantes pour interpréter nos observations. Il nous semble que les bilans génétiques, d'imagerie, sensorimoteur, voire des observations échelonnées, auraient été nécessaires pour mieux caractériser le profil développemental de ces enfants.

#### **4. Cas cliniques**

##### **a. Cas n°1 (cas #1)**

Il s'agit d'un petit garçon qui a été vu en consultation conjointe à l'âge de 7 mois, accompagné de sa maman. Ses deux parents sont entendants, parlent le français, et sont initiés à la langue des signes française. C'est leur troisième enfant : ils ont une première fille atteinte de surdité profonde bilatérale due à une neuropathie auditive, et une deuxième fille entendante. Il n'y a pas de notion de TND dans la famille. La grossesse est issue d'une conception naturelle, et s'est déroulée sans encombre. Il n'y pas eu de séroconversion CMV, ni complication per partum. Le petit est né 40 SA et 4 jours, par voie basse, et sans déclenchement. Il pesait 3230g, Apgar 10 à 1, 5, et 10 min. Les suites ont été simples sur le plan médical : pas d'hyperbilirubinémie, pas de séjour en réanimation. Les Oto Emissions Acoustiques de dépistage en maternité étaient « présentes » des deux côtés. Rapidement, les parents ont constaté un manque de réponse aux stimuli auditifs. Des Potentiels Evoqués Auditifs ont révélé quelques jours après la naissance une surdité neurosensorielle profonde bilatérale. Le scanner des rochers et l'IRM cérébrale n'ont pas montré d'anomalie. Le bilan vestibulaire réalisé à 4 mois retrouve un léger déficit à droite, mais une fonction normale à gauche. Il



n'y a pas de suivi en neuropédiatrie, l'alimentation ne pose pas problème, il n'a pas souffert de RGO. Aucune anomalie morphologique, ni plagiocéphalie constatée. Pas de trouble visuel associé. L'enfant a tenu sa tête à 1 mois et demi, pouvait se retourner dans les deux sens à 4 mois, et tenait assis à 6 mois.

**Consultation conjointe à 7 mois de vie :**

Dès les premières minutes de la consultation, cet enfant a montré ses très belles compétences relationnelles. Son plaisir à susciter et maintenir les échanges avec les trois personnes dans la pièce (sa maman, la clinicienne menant la consultation et celle qui filmait) était évident, durant toute la durée de la séance. Il était très souriant, très éveillé, ouvrant de grands yeux et un grand sourire. Assis sur les genoux de sa maman, il fait preuve d'un bon ajustement tonicopostural. L'appui-dos ne semble pas nécessaire au maintien de sa tête et de son dos, il contrôle sans difficulté les mouvements de ses bras. Sa motricité est fluide, harmonieuse, typique du bébé adorable qui suscite le *mamanais*. Il cherche activement l'autre des yeux ; sa maman le dit « *dès que l'on rentre dans son champ de vision, il essaie vraiment de nous fixer du regard pour qu'on ne parte pas* ».

**Cotation Olliac :**

1) *Le bébé cherche-t-il à vous regarder : a) spontanément ? Oui, 4 points ; b) lorsque vous lui parlez (protoconversation) ? Oui, 1 point.*

2) *Le bébé cherche-t-il à se faire regarder par sa mère en vocalisant, en gigotant, tout en la regardant intensément : a) spontanément? Oui 8 points ; Lorsqu'elle lui parle (protoconversation) ? Oui, 2 points.*

**Total = 15 points, pas de risque.**

Sur un matelas au sol, il se retourne dans les deux sens. Il partage l'intérêt pour son jouet avec les trois personnes dans la pièce avec le regard, soutenu par ses postures stables (s'appuie sur un seul avant bras en étant sur le ventre, pour tendre son jouet de l'autre bras). Tout en vocalisant. Très curieux, il explore beaucoup grâce à une motricité de très bonne qualité. Il ne montre ni agitation psychomotrice, ni mouvement répétitif. Ses initiations d'interaction sont multimodales : de longs regards intenses associés à des vocalisations riches, sourires, bras et pieds tendus vers l'adulte avec qui il discute. Il fait de même avec sa maman. Les reflux de lait ne semblent pas le gêner, encore moins désorganiser son état psychocorporel. Il continue l'exploration du jouet qu'il a dans les mains comme si rien ne s'était passé.

Cette observation est rassurante en tous points.

#### b. Cas n°2 (cas #16)

Il s'agit d'une petite fille qui a été vue en consultation conjointe à l'âge de 5 mois, accompagnée de sa maman. Ses deux parents sont d'origine Philippine, cousins germains, et parlent Tagalog à la maison. La maman parle couramment le français. Cette petite fille est la première enfant du couple. Il n'y a pas d'antécédent de surdité ni de TND dans la famille.

La grossesse a été marquée par un diabète gestationnel, et une hyperthermie maternelle *per partum*, faisant suspecter une chorioamniotite à streptocoque B, traitée par antibiothérapie (cefotaxime et gentamicine). Il n'y a pas eu de séroconversion CMV durant la grossesse. L'accouchement a eu lieu par césarienne en urgence, pour cause d'anomalie du rythme cardiaque fœtal. Le bébé est né à 41 SA et 3 jours, pesait 3500g, mesurait 50 cm et son périmètre crânien 36,5 cm ; score d'Apgar 4 à 1 min, 7 à 3 min, 9 à 5 et 10 min.

Elle a été intubée à la naissance pour cause de détresse respiratoire due à une inhalation méconiale, puis relais CPAP pendant 48 heures avec instillation de surfactant, séjour en réanimation de six jours. Un diagnostic de maladie des membranes hyalines a été posé.

Dans le cadre du dépistage néonatal de la surdité, l'enfant a passé des Potentiels Evoqués Auditifs Automatisés à J1, J2 et J3, tous montrant une absence de réponse des deux oreilles. Un déficit auditif neurosensoriel profond bilatéral a ensuite été diagnostiqué, puis appareillé à 4 mois, sans gain d'audition significatif. La PCR CMV analysée sur sang séché de carton de Guthrie est revenue négative. Le scanner des rochers et l'IRM cérébrale ne montraient pas d'anomalie, notamment pas de malformation de l'oreille interne. L'examen vestibulaire ne montrait pas de déficit.

#### **Consultation conjointe à 5 mois de vie :**

Le jour de la consultation, la petite est gardée à la maison par sa maman, elle ne présente pas de difficulté à l'alimentation, mais souffre de RGO contre lequel elle a un lait épaissi.

Elle est rapidement mise allongée sur le matelas. Son regard se dirige vers le mur derrière elle, la chaîne dorsale en hyperextension, les bras en abduction de chaque côté. Ses jambes sont tendues, raides, et elle fait tourner ses pieds comme des marionnettes.

Orienter son visage vers l'adulte à côté d'elle ou à ses pieds lui demande un effort de maintien de la position en flexion du buste et du cou qui ne dure pas longtemps. Les échanges de regard pour lesquels elle semble avoir de l'intérêt, ne durent pas plus de deux secondes ; ensuite le recrutement de son tonus en flexion est relâché.

Cette position d'hyperextension dorsale, arc-boutée, est impressionnante par son intensité et sa durée. Ses épaules sont tournées vers l'arrière, les bras le long du corps et les avant-bras en abduction. Cela limite nettement la jonction des mains dans le plan médian, et donc l'exploration de son corps ou d'objets tenus, qui est essentielle à la construction de l'attention conjointe. Sa posture

lorsque son installation est modifiée montre qu'elle n'anticipe pas le portage : son corps, soutenu sous le bassin et sous la partie thoracique de son dos, reste en hyper extension dorsale, les deux bras en chandelier en abduction dans le plan arrière, la tête vers l'arrière, donnant une impression de rigidité en opisthotonos. Sur le tapis plan, elle semble écrasée par la gravité, très peu mobile. Elle peut tout de même se retourner sur le ventre. Là, elle garde les poings fermés, et n'utilise pas ses mains pour redresser son buste. Pour dégager une main et attraper un jouet, elle se sert de son crâne pour appui, manquant de tonicité du plan avant, et le dos restant creux (position du planeur). Ses vocalisations sont peu variées, et surtout rarement adressées. Parfois, sa voix est très aiguë et correspond au son produit par le tonus pneumatique qu'elle recrute. Elle bloque sa respiration pour mieux maintenir son buste, par manque de recrutement du plan antérieur, et pouvoir interagir brièvement. Ses efforts pour se regrouper *a minima* pour regarder l'autre et interagir, durent très peu de temps. Sans appui, les échanges ne durent jamais plus de deux secondes. En revanche, ce comportement montre l'intention relationnelle dont est munie cette petite fille.

La maman dit que c'est habituel chez sa fille. Son discours est riche d'informations : elle dit de sa fille « elle est un peu excitée, elle bouge beaucoup », et elle l'interpelle « pourquoi tu fais ça ? qu'est-ce que tu regardes ? » lorsque la petite interrompt un bref échange entre elles pour regarder vers l'arrière et le plafond. Ses propos indiquent qu'elle repère ces comportements, présents constamment depuis la naissance, et les identifie comme anormaux. La maman reste très persévérante pour maintenir des échanges avec sa fille malgré la brièveté et la pauvreté des réponses qu'elle obtient. Lorsque le contact oculaire est engagé, la maman parle à son bébé en essayant de maintenir son attention, et pose une main sur son ventre juste avant que sa petite n'interrompe l'échange, puis la caresse énergiquement ; comme si elle était habituée à perdre le contact de sa fille, et voulait le prolonger par les stimulations tactiles. Cela correspond à une attitude en *regulation up*. Lorsque grâce aux appuis du coussin d'allaitement (et de l'excitation par bisous sur le ventre), madame obtient des réponses plus riches avec sourires et vocalisations, son mamanais se fait lui aussi bien plus riche et attractif. Lorsque la petite fille a des mouvements répétitifs des mains (poings fermés, se tape contre la bouche, contre le crâne ou entre elles), madame dit « tu fais le pompon », habituée à voir ce signe chez sa fille, et tentant d'y mettre du sens. Cette motricité si particulière, pauvre et symétrique, attire moins efficacement l'adulte, suscite moins le désir de l'adulte. Là encore, ce sont les bases de ce qui sera plus tard le langage non-verbal, qui sont précocement entravées.

Aussi, à seulement 5 mois, cette petite fille est en recherche de verticalisation. Elle se hisse au pied d'une chaise, et a des mouvements de flexions répétitives des jambes pour faire de petits sauts, le corps soutenu par sa maman.

Lors des échanges avec exagération du mamanaïs de la part de la clinicienne, la petite bien regroupée par le coussin d'allaitement, fixe plus facilement et plus longtemps le visage de son interlocutrice, mais toujours en s'intéressant davantage aux contrastes (lunettes de la clinicienne) qu'aux échanges de regards. Un reflux de lait provoque un désengagement de la relation, une importante désorganisation posturale.

Pendant la prise du biberon, la petite peut regarder sa maman. Elle tape de son poing son biberon de façon rythmique, mais avec une certaine tonicité. L'étape du change ne dure pas longtemps, car n'est pas source de riches échanges comme avec un enfant aux compétences relationnelles engageantes.

**Cotation Olliac (grille 4 mois) :**

1) Le bébé cherche-t-il à vous regarder : a) spontanément ? Non, 0 points ; b) lorsque vous lui parlez (protoconversation) ? Oui, 1 point.

2) Le bébé cherche-t-il à se faire regarder par sa mère en vocalisant, en gigotant, tout en la regardant intensément : a) spontanément? Non 0 points ; Lorsqu'elle lui parle (protoconversation)? Oui, 2 points.

Les questions 3 et 4 ne rapportent aucun point.

Total = 3 points, bébé à risque d'autisme.

Cette petite fille présente donc des signes d'alerte sensorimoteurs multiples et francs. Un bilan sensorimoteur et une thérapie parent-enfant de soutien au développement ont été très rapidement proposés. De plus, un traitement ostéopathique était conseillé pour soulager les tensions corporelles de la chaîne dorsale, et celles dues aux douleurs digestives.

**CONCLUSION**

La description de cette cohorte et la recherche *EnTNDre*, permises par un partenariat entre un service d'audiophonologie hospitalo-universitaire et un service public de psychiatrie de l'enfant sourd, est l'illustration des volontés actuelles de décloisonner les disciplines et mener des recherches conjointes.

A notre connaissance, ce travail est le premier à décrire une cohorte de bébés sourds congénitaux de moins de 10 mois. Il utilisait comme outil d'évaluation standardisé la grille Olliac. Sur un petit échantillon d'une population hautement hétérogène, nous constatons une prévalence importante de signes d'altération du neurodéveloppement (11 enfants sur 22 présentaient un degré de préoccupation élevé, 4 un degré de préoccupation intermédiaire). Cette prévalence est possiblement accentuée par un biais de recrutement, bien que la consultation d'observation ait été créée pour être proposée à tous les parents dont l'enfant avait reçu un diagnostic de surdité

congénitale. De plus, ces chiffres rejoignent ceux des études épidémiologiques, rapportant un sur-risque de TND en population sourde (Friedmann et al, 2020).

Il nous semble que ce travail pilote pourrait guider de futures recherches en utilisant une cohorte plus importante, comprenant la diversité des profils des bébés sourds, et en l'évaluant de manière plus standardisée afin de pouvoir comparer statistiquement les données cliniques obtenues.

A partir des observations de cette cohorte, se dégagent 3 profils développementaux. On peut remarquer que le groupe des bébés non préoccupants présente moins de facteurs médicaux associés à la surdité en comparaison du groupe présentant un degré de préoccupation élevé, dans lequel il est retrouvé davantage d'antécédents de complications périnatales, et d'affections médicales non ORL. Bien sûr, il s'agit de résultats préliminaires, issus d'un travail pilote descriptif. Cela va dans le sens du constat fait à partir de la file active de l'UTES à savoir la fréquence des tableaux cliniques complexes chez les enfants sourds avec TND (fréquence des syndromes CHARGE, infections à CMV, syndrome d'Usher, grande prématurité). Enfin, nos observations rejoignent les résultats obtenus par l'étude de Chilosi citée plus haut (2010) : le risque de TND chez l'enfant sourd est en partie lié à l'étiologie de la surdité. A partir de ces constats, nous aimerions poursuivre les recherches pour déterminer quelles étiologies sont les plus à risque en population sourde, et quels facteurs participent à altérer la trajectoire développementale de ces enfants.

Enfin, il serait intéressant de mesurer l'effet d'une prise en charge ciblée et précoce, sur le développement des bébés montrant des prodromes de TND, implantés ou non, en termes de compétences sociales, langagières, et psychomotrices, et en termes d'intégration scolaire, et qualité de vie de l'enfant et de sa famille.

Les 100 premiers jours post-term sont critiques sur le plan de la neuroplasticité, et nous offrent une fenêtre de mobilisation importante pour l'émergence des compétences essentielles au petit d'Homme. Dans l'objectif de réduire le nombre de situations complexes en pédopsychiatrie de l'enfant sourd, il semble nécessaire de s'appuyer sur de tels dispositifs transdisciplinaires. La recherche et la clinique doivent avancer conjointement pour proposer des soins de prévention précoce, en lien avec les connaissances les plus récentes sur le neurodéveloppement.

## ANNEXES

### Annexe n°1 - grille Olliac (Olliac et al, 2017)

QUESTIONS AU MEDECIN :	REPONSE	VALEUR
<b>1) Le bébé cherche-t-il à vous regarder ?</b>		
a) Spontanément	Oui	4
	Non	0
b) Quand vous lui parlez (proto-conversation)	Oui	1
	Non	0
<b>2) Le bébé cherche-t-il à se faire regarder par sa mère (ou son substitut) ?</b>		
a) En absence de toute sollicitation de celle-ci en vocalisant, en gigotant, tout en la regardant intensément ?	Oui	8
	Non	0
b) Quand elle lui parle (proto-conversation)	Oui	2
	Non	0
<b>SCORE TOTAL (1 a+b + 2 a+b):</b>		

*Si le score est supérieur à 3, ne répondez pas aux questions 3 et 4.*

<b>3) En dehors de toute stimulation par sa mère</b>		
a) Regarde-t-il sa mère (ou son substitut) ?	Oui	1
	Non	0
b) Sourit-il à sa mère (ou son substitut) ?	Oui	2
	Non	0
c) Le bébé cherche-t-il à susciter l'échange jubilatoire avec sa mère (ou son substitut), par exemple en s'offrant, ou en tendant les doigts de son pied ou de sa main ?	Oui	4
	Non	0
<b>4) A la suite de la stimulation par sa mère</b>		
a) Regarde-t-il sa mère (ou son substitut) ?	Oui	1
	Non	0
b) Sourit-t-il à sa mère (ou son substitut) ?	Oui	2
	Non	0
c) Le bébé cherche-t-il à susciter l'échange jubilatoire avec sa mère (ou son substitut), par exemple en s'offrant, ou en tendant les doigts de son pied ou de sa main ?	Oui	4
	Non	0
<b>SCORE TOTAL : comparer les scores des questions 3 et 4 ; retenir la valeur la plus élevée :</b>		

**Remarques cliniques :**

## Annexe n°2 - classification des surdités en fonction du degré de perte tonale

On classe les surdités (qu'elles soient congénitales ou acquises) en fonction du degré de perte tonale moyenne, qui peut être différent d'une oreille à l'autre, et qui peut dans certains cas être évolutif. Cette valeur est obtenue après mesure de la perte auditive en décibels (dB) sur quatre fréquences (500, 1000, 2000 et 4000 Hertz), dont est calculée la moyenne. En cas de surdité asymétrique, on peut obtenir une moyenne pondérée en faisant le calcul suivant :  $(\text{perte tonale moyenne de la meilleure oreille} \times 7) + (\text{perte tonale moyenne de la plus faible oreille} \times 3) / 10$ . On définit une audition normale ou subnormale par une perte tonale moyenne nulle ou inférieure à 20 dB.

- **DA légère** : perte tonale moyenne comprise entre 21 et 40 dB. La parole est perçue à voix normale mais plus difficilement à voix basse ou lointaine. La plupart des bruits familiers sont perçus.
- **DA moyenne** : perte tonale moyenne comprise entre 41 et 70 dB. La parole est perçue si on élève la voix. Le sujet comprend mieux en regardant parler. Quelques bruits familiers sont encore perçus.
- **DA sévère** : perte tonale moyenne comprise entre 71 et 90 dB. La parole est perçue à voix forte près de l'oreille. Les bruits forts sont perçus.
- **DA profonde** : perte tonale moyenne comprise entre 91 et 119 dB. Aucune perception de la parole et seuls les bruits très puissants sont perçus.
- **DA totale ou cophose** : perte tonale moyenne de 120 dB

## Annexe n°3 - critères diagnostiques du syndrome CHARGE par Verloes (2005), mis à jour par Blake (2006) et Sanlaville (2007).

- **Critères majeurs** :
  - Colobome
  - Atrésie des choanes et/ou fente labiale et palatine
  - Agénésie/hypoplasie des canaux semi-circulaires
  - Arhinencéphalie et/ou anosmie
- **Critères mineurs** :
  - Paralysie des paires crâniennes VII à XII
  - Dysfonction hypothalamo-hypophysaire
  - Anomalies de l'oreille externe ou de l'oreille moyenne
  - Déficience intellectuelle

**Diagnostic de syndrome CHARGE typique fait si présence de 3 critères majeurs ou 2 critères majeurs et 2 critères mineurs.**

**Diagnostic de syndrome CHARGE partiel si 2 critères majeurs et 1 critère mineur.**

**Diagnostic de syndrome CHARGE atypique si présence de 2 critères majeurs.**

**Annexe n°4 - Tableau I : caractéristiques chiffrées de la cohorte**

Tableau I: caractéristiques chiffrées de la cohorte

	Moyenne	Nombre (total = 22)	Pourcentage (%)
Garçons		9	39,1
Prématurité		3	13,0
Conditions de naissance			0,0
Complications de grossesse		5	21,7
Complications obstétricales naissance		7	30,4
Petit poids de naissance		1	4,3
Photothérapie		2	8,7
Séjour en réanimation		4	17,4
Séroconversion CMV		2	8,7
			0,0
Surdit�			0,0
- Degr� **	Moyenne	1	4,3
	S�v�re	2	8,7
	Profonde	19	82,6
- Type	Neurosensorielle	22	95,7
	Transmission	0	0,0
	Mixte	0	0,0
- Syndrome		3	13,0
CHARGE			
- Vestibulom�trie	Normale	12	52,2
	Hypor�flexie	3	13,0
	Ar�flexie	6	26,1
	Non faite/r�sultats non connus	1	4,3
Affections associ�es			
	Anomalie neuroimagerie ***	7	30,4
	Traitement anti �pileptique � T1	0	0,0
	Ant�c�dent de gastrostomie	2	8,7



	Trouble visuel		3	13,0
	RGO traité ou non, à T1		6	26,1
	Malformation extra-auriculaire		8	34,8
Âge à T1****				
	Âge moyen	7 mois		
	< 4 mois - 29 jours		0	0,0
	Entre 4 mois - 29 jours et 4 mois + 29 jours		6	26,1
	Entre 4 mois + 29 jours et 9 mois - 29 jours		7	30,4
	Entre 9 mois - 29 jours et 9 mois + 29 jours		9	39,1
Famille				0,0
	Surdité chez parenté au premier degré		3	13,0
	Parents sourds		0	0,0
	Parents initiés à la LSF			0,0
	TND chez parenté au premier degré		1	4,3

\* Les deux cas d'hyperbilirubinémie ont dépassé le seuil nécessitant un traitement par photothérapie.

\*\* Oreille la moins atteinte

\*\*\* Anomalie à l'IRM cérébrale et/ou à la TDM des rochers

\*\*\*\* Âge réel pour les enfants nés à terme, âge corrigé pour les bébés nés avant 37 SA

LSF: Langue des Signes Française

**Annexe n°5 - Tableau II : Observations cliniques de la cohorte en termes de compétences relationnelles (score grille Olliac) et organisation posturo-sensori-motrice.**

\*0: absence de risque selon grille Olliac ; 1: risque intermédiaire ; 2: risque avéré. \*\*0 : absence d'alerte ; 1: signe inhabituel ; 2: signe pathologique

a: 4: grille Olliac pour les bébés de 4 à 8 mois / 9: grille Olliac pour les bébés de 8 à 10 mois.

Cas	Signes relationnels 0/1/2*	Grille utilisée (4 ou 9 mois) <sup>a</sup>	Détails score Olliac (total et détail des scores à chaque question de la grille)					Signes sensori-moteurs 0/1/2**	Détails descriptifs
			Total	1	2	3	4		
1	0	4	15	5	10			0	
2	0	4	15	5	10			1	Peu de postures asymétriques.
3	0	9	15	5	10			1	Moment d'hyperextensions répétées suite à un inconfort sensori-moteur <5% du temps, tenue assise symétrique rendue stable par un recrutement du tonus pneumatique inconfortable. Excellente impression générale dans la dyade.
4	0	4	15	5	10			1	Moment d'hyperextensions répétées suite à un inconfort sensori-moteur <5% du temps
5	0	4	15	5	10			1	Léger excès de postures recrutant le plan avant, peu d'exploration des espaces latéraux
6	0	4	15	5	10			1	Agrippement répétitif quotidien à l'oreille droite, que la maman tente d'empêcher en lui mettant une chaussette sur la main à la maison. Pas d'agitation psychomotrice ni retard psychomoteur
7	0	4	15	5	10			1	Répertoire moteur pauvre, légère asymétrie posturale, motricité lente, mais bien organisée. Voix aiguë lors d'un recrutement du tonus pneumatique. Ouverture des mains en griffe.
8	1	9	13	5	8			1	Retard des acquisitions motrices (ne tient pas sa tête à presque 9 mois).
9	1	4	7	5	2			1	Membres inférieurs gardés tendus, peu explorés. Motricité globale de bonne qualité.
10	1	9	7	5	2			1	Lenteur, léger décalage des acquisitions mais beaucoup d'explorations de sa motricité
11	1	9	7	5	2			1	Hypertonie des membres lors d'inconforts sensorimoteurs, station assise rendue stable par le recrutement du tonus pneumatique, jambes tendues symétriques ; cela pouvant entraver ses compétences relationnelles par ailleurs excellentes avec un minimum d'appuis dorsaux.
12	1	9	7	5	2			2	Hypotonie globale importante, lenteur, retard des acquisitions, mouvements répétitifs de la tête, mâchonnements, accrochages visuels aux lumières, répertoire moteur pauvre, mimiques faciales pauvres, regard de qualité médiocre.
13	1	4	13	5	8			2	Poing droit quasi-constamment fermé, hyperextensions dorsales répétitives, tendances à vouloir rester verticalisé, plagiocéphalie, asymétrie posturale, voix stridente.

14	1	4	5	5	0				2	Agitation psychomotrice, hyper extensions répétitives > 50% du temps, mouvements répétitifs des membres supérieurs, hypertonie globale, acquisitions motrices en avance, irritabilité tactile, compétences sociales constatées mais entravées, échanges brefs, regard de qualité médiocre
15	1	4	5	5	0				2	Hypotonie globale, retard des acquisitions, motricité pauvre, manquant de fluidité, manque de contrôle de la tenue de tête.
16	2	4	3	1	2	0	0		2	Hyperextensions répétitives > 50% du temps si pas d'appuis renforcés, regard de qualité médiocre, évitement actif des échanges de regard,
17	2	9	1	1	0	0	0		2	Hypotonie globale, hyperextensions dorsales, accrochages visuels au miroir, motricité peu fluide, mal organisée si pas aidée par de bons appuis.
18	2	4	3	1	2	0	0		2	Hypotonie globale, asymétrie des mouvements de la tête, fixations du regard aux contrastes, interruptions actives des échanges de regard. Mouvements généraux pauvres, manquant de fluidité, prévisibles, évoluant dans un seul plan de l'espace. Postures en hyperextensions dorsales décrites par la mère.
19	2	4	0	0	0	0	0		2	Hypotonie globale, Retard des acquisitions motrices, irritabilité sensorielle, persistance de réflexes archaïques (Moro), motricité saccadée, répertoire moteur pauvre, fixation du regard très brève.
20	2	4	0	0	0	0	0		2	Rigidité des quatre membres, motricité saccadée et pauvres, mouvements répétitifs. Retard des acquisitions motrices, forte irritabilité sensorielle.
21	2	9	3	1	2				2	Hyperextensions, dorsales, mouvements répétitifs des poings tapés sur la tête
22	0	9	15	5	10				2	Grande irritabilité sensorielle, mouvements répétitifs des membres supérieurs et de la tête, retard des acquisitions motrices, hypotonie, hypertonie fluctuante des membres inférieurs.

Annexe n°6 - Tableau III : antécédents médicaux.

Cas	Signes relationnels 0/1/2	Signes sensorimoteurs 0/1/2	Complication périnatale		TND chez parenté 1er degré		Malformations extra-auriculaires / CMV/suspicion syndrome	Trouble du système vestibulaire*	Anomalie en neuroimagerie		
			0	Détails	0	Détails			0	Détails	IRM cérébrale
1	0	0	0		0		0	0	0	0	
2	0	1	0		0		0	0	0	0	
3	0	1	0		0		0	0	0	0	
4	0	1	0		0		0	1	0	0	
5	0	1	0		0		0	0	0	0	
6	0	1	1	Séroconversion CMV à T1, traitement antiviral	0		1	Hypersignaux de la substance blanche, kystes temporaux	0	1	0
7	0	1	1	Toxémie gravidique, cholestase gravidique Infection maternofoetal à streptocoque B, prématurité	0		0		0	0	0
8	1	1	0		0		1	Suspicion syndrome d'Usher	2	0	0
9	1	1	0		0		0	NC	0	0	
10	1	1			0		1	Kyste arachnoïdien	0	0	0
11	1	1	1	Liquide méconial	0		0		0	0	0
12	1	2	1	Séroconversion CMV, traitement antiviral durant la grossesse	0		1	Scoliose, microcéphalie, Anomalies diffuses de la substance blanche	2	1	0
13	1	2	1	Accouchement long, circulaire du cordon	0		0		0	0	0
14	1	2	0		0		0		0	0	0
15	1	2			0		1	Ectopie testiculaire, hernie inguinale, plagiocéphalie	1	1	1
16	1	2	1	Diabète gestationnel, Suspicion de chorioamniotite traitée par ATB, ARCF	0		0		0	0	0
17	2	2	1	RCIU, circulaire du cordon	0		1	Doigt surnuméraire, hypospade, agénésie des dents	0	0	0

18	2	2	0		1	Frère atteint de TSA et surdité	0		2	0	0
19	2	2	1	Naissance par césarienne, petit poids de naissance (2440g à 39 SA)	0		1	Dysmorphie faciale, hypoparathyroïdie, néphropathie	1	0	1
20	2	2	1	Prématurité (grossesse gémellaire)	0		1		2	1	1
21	2	2			0		1	Micropénis, ectopie testiculaire, Persistance du canal artériel, atrésie des choanes	2	1	1
22	0	2	1	Prématurité pour RPDE à 34 SA, oligoamnios	0		1	Rétrognathisme modéré, oreilles mal ourlées asymétriques, atrésie des choanes	2	1	1

ARCF : Anomalie du Rythme Cardiaque Fœtal ; ATB : Antibiothérapie ; CMV : CytoMégaloVirus ; IRM : Imagerie par Résonance Magnétique ; MAP : Menace d'Accouchement Prématuro ; RPDE : Rupture de la Poche des Eaux ; SA: Semaines d'Aménorrhée ; T1: premier trimestre de la grossesse ; TDM : Tomodensitométrie ; TND : Trouble NeuroDéveloppemental.

0 = Non/absence ; 1 = oui/présence

\*0 : normal ; 1 : hyporéflexie vestibulaire ; 2 : aréflexie vestibulaire ; NC : Non Connue

## BIBLIOGRAPHIE

1. Abadie V, Hamiaux P, Ragot S, Legendre M, Malecot G, Burtin A, et al. Should autism spectrum disorder be considered part of CHARGE syndrome? A cross-sectional study of 46 patients. *Orphanet J Rare Dis.* déc 2020;15(1):136.
2. Abu-Zhaya R, Kondaurava MV, Houston D, Seidl A. Vocal and Tactile Input to Children Who Are Deaf or Hard of Hearing. *Journal of Speech, Language & Hearing Research.* juill 2019;62(7):2372-85.
3. AP-HM. Surdités acquises [Internet]. 2015 [cité 28 déc 2021]. Disponible sur: <http://fr.ap-hm.fr/site/orl-pediatrique/pathologies/audiologie/surdites-acquises>
4. AP-HM. Surdités génétiques [Internet]. 2015 [cité 24 nov 2021]. Disponible sur: <http://fr.ap-hm.fr/site/orl-pediatrique/pathologies/audiologie/surdites-genetiques>
5. Apicella F, Chericoni N, Costanzo V, Baldini S, Billeci L, Cohen D, et al. Reciprocity in Interaction: A Window on the First Year of Life in Autism. *Autism Research and Treatment.* 2013;2013:1-12.
6. Aubineau LH, Vandromme L, Driant BL. Look at me, we have to talk! Socio-cognitive development of deaf babies via joint attention. *Enfance.* 19 déc 2017;2(2):171-97.
7. Babin J. Sourd, mais enfant avant tout. Université de Bordeaux; 2020.
8. Bailly D, Biette S, Billard C, Bothorel C, Brodin M, Dauman R, et al. Santé de l'enfant: Propositions pour un meilleur suivi. :271.
9. Beaulieu A. Prévenir l'autisme des bébés à risque. Érès; 2021.
10. Beaulieu A, Lheureux-Davidse C. Hyperbilirubinémie modérée. *Research in Psychoanalysis.* 2018;N° 26(2):142a-53a.
11. Beers AN, McBoyle M, Kakande E, Dar Santos RC, Kozak FK. Autism and peripheral hearing loss: A systematic review. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology.* janv 2014;78(1):96-101.
12. Blanchard M, Thierry B, Marlin S, Denoyelle F. Aspects génétiques de la surdité. *Archives de Pédiatrie.* 1 août 2012;19(8):886-9.
13. Bonnet-Brilhault F, Rajerison TA, Paillet C, Guimard-Brunault M, Saby A, Ponson L, et al. Autism is a prenatal disorder: Evidence from late gestation brain overgrowth. *Autism Res.* déc 2018;11(12):1635-42.
14. Borel S, Leybaert J. Surdités de l'enfant et de l'adulte Bilans et interventions orthophoniques. De Boeck Supérieur. 2020.
15. Bourasseau L. Prise en Charge des Enfants Sourds Autistes : rôle de l'Unité Thérapeutique Enfance et Surdité (UTES). Université Paris XI Faculté de Médecine PARIS-SUD; 2018.
16. Bryson SE, Zwaigenbaum L, McDermott C, Rombough V, Brian J. The Autism Observation Scale for Infants: Scale Development and Reliability Data. *J Autism Dev Disord.* avr 2008;38(4):731-8.
17. Bullinger A. Le développement sensori-moteur de l'enfant et ses avatars. Érès; 2007.

18. Castiello U, Becchio C, Zoia S, Nelini C, Sartori L, Blason L, et al. Wired to Be Social: The Ontogeny of Human Interaction. *PLoS One*. 7 oct 2010;5(10):e13199.
19. Cejas I, Hoffman M, Quittner A. Outcomes and benefits of pediatric cochlear implantation in children with additional disabilities: a review and report of family influences on outcomes. *PHMT*. mai 2015;45.
20. Chauvet M. Signes sensori-moteurs chez les bébés à risque dans leur développement. In: *Le corps sensori-moteur du bébé à risque* [Internet]. Toulouse: Érès; 2022 . p. 217-26. (Psychanalyse - Poche).
21. Cheng J, Eskenazi B, Widjaja F, Cordero JF, Hendren RL. Improving autism perinatal risk factors: A systematic review. *Medical Hypotheses*. 1 juin 2019;127:26-33.
22. Chilosi AM, Comparini A, Scusa MF, Berrettini S, Forli F, Battini R, et al. Neurodevelopmental disorders in children with severe to profound sensorineural hearing loss: a clinical study: Neurodevelopmental Disorders in Children with SNHL. *Developmental Medicine & Child Neurology*. sept 2010;52(9):856-62.
23. Cochard N. Définitions et facteurs de risque de troubles associés. *Connaissances surdités*. 2012;(41):4.
24. Cohen D, Cassel RS, Saint-Georges C, Mahdhaoui A, Laznik MC, Apicella F, et al. Do Parentese Prosody and Fathers' Involvement in Interacting Facilitate Social Interaction in Infants Who Later Develop Autism? *White SA, éditeur. PLoS ONE*. 1 mai 2013;8(5):e61402.
25. Colletti L. Long-term follow up of infants (4-11 months) fitted with cochlear implants. 2009 [cité 22 mai 2022]; Disponible sur: [https://core.ac.uk/reader/217508485?utm\\_source=linkout](https://core.ac.uk/reader/217508485?utm_source=linkout)
26. Colletti L, Mandalà M, Zocante L, Shannon RV, Colletti V. Infants versus older children fitted with cochlear implants: performance over 10 years. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. avr 2011;75(4):504-9.
27. Corazzi V, Ciorba A, Bianchini C, Rosignoli M, Negossi L, Minazzi F, et al. Outcome of cochlear implantation in children with congenital Cytomegalovirus infection: A retrospective case control study. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 1 nov 2020;138:110364.
28. Crespín GC. Évaluation interactive du risque autistique en population générale à l'aide de la grille préaut: Résultats de la recherche préaut 2005/2011/2017. *Cahiers de PréAut*. 2018;15(1):11.
29. Cucherat M. La notion de facteur de risque. 1999;3.
30. Dawson G, Jones EJH, Merkle K, Venema K, Lowy R, Faja S, et al. Early behavioral intervention is associated with normalized brain activity in young children with autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. nov 2012;51(11):1150-9.
31. De Giacomo A, Fombonne E. Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *European Child & Adolescent Psychiatry*. 12 oct 1998;7(3):131-6.
32. de Lamaze A. Implantation cochléaire avant l'âge de 18 mois: quels résultats en attendre sur la perception et le langage? *Rééducation Orthophonique*. 2016;(268):187-99.

33. Delafield-Butt J, Trevarthen C. On the Brainstem Origin of Autism: Disruption to Movements of the Primary Self. In: *The Movement Sensing Perspective*. 1<sup>re</sup> éd. CRC Press; 2017 . Disponible sur: <https://www.taylorfrancis.com/books/9781482251661/chapters/10.1201/9781315372518-12>
34. Denoyelle F, Loundon N, Blanchard M. Surdités Neurosensorielles. In: *ORL de l'enfant*. Lavoisier Msp. 2020. p. 50-6. (Pédiatrie).
35. Denoyelle F, Rouillon I, Alvin F, Parodi M, Couloigner V, Loundon N, et al. Le dépistage néonatal de la surdité. *Med Sci (Paris)*. 1 mai 2021;37(5):519-27.
36. Dettman SJ, Dowell RC, Choo D, Arnott W, Abrahams Y, Davis A, et al. Long-term Communication Outcomes for Children Receiving Cochlear Implants Younger Than 12 Months: A Multicenter Study. *Otol Neurotol*. févr 2016;37(2):e82-95.
37. Douglas PS. Pre-emptive Intervention for Autism Spectrum Disorder: Theoretical Foundations and Clinical Translation. *Front Integr Neurosci* [Internet]. 2019 [cité 14 août 2022];0. Disponible sur: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fnint.2019.00066/full>
38. Ekizian S. Thérapie "bébé-parents" d'approche psychanalytique: dispositif d'une micro-analyse. :434.
39. Eshraghi AA, Nazarian R, Telischi FF, Martinez D, Hodges A, Velandia S, et al. Cochlear Implantation in Children With Autism Spectrum Disorder. *Otol Neurotol*. sept 2015;36(8):e121-128.
40. Eshraghi AA, Nazarian R, Telischi FF, Martinez D, Hodges A, Velandia S, et al. Cochlear Implantation in Children With Autism Spectrum Disorder: Otology & Neurotology. sept 2015;36(8):e121-8.
41. Fagan MK, Bergeson TR, Morris KJ. Synchrony, Complexity and Directiveness in Mothers' Interactions with Infants Pre- and Post-Cochlear Implantation. *Infant Behav Dev*. août 2014;37(3):249-57.
42. Farges F, Farges N, Missonnier S. L'observation échographique prénatale: Vers une clinique du fœtus ? *Journal de la psychanalyse de l'enfant*. 26 oct 2016;Vol. 6(2):203-24.
43. Fitzpatrick EM, Lambert L, Whittingham J, Leblanc E. Examination of characteristics and management of children with hearing loss and autism spectrum disorders. *International Journal of Audiology*. sept 2014;53(9):577-86.
44. Fitzpatrick EM, Lambert L, Whittingham J, Leblanc E. Examination of characteristics and management of children with hearing loss and autism spectrum disorders. *International Journal of Audiology*. 1 sept 2014;53(9):577-86.
45. Flanagan JE, Landa R, Bhat A, Bauman M. Head Lag in Infants at Risk for Autism: A Preliminary Study. *American Journal of Occupational Therapy*. 1 sept 2012;66(5):577-85.
46. Friedmann DR, Tona KM, Roland JT, Spitzer ER, Waltzman SB. Cochlear implantation in children under 12 months: Prevalence and implications of « hidden » disabilities. *Cochlear Implants Int*. nov 2020;21(6):307-12.



47. Gangi DN, Messinger DS, Martin ER, Cuccaro ML. Dopaminergic Variants in Siblings at High Risk for Autism: Associations With Initiating Joint Attention. *Autism Res.* nov 2016;9(11):1142-50.
48. Golse B. La violence développementale de l'accès au langage: Intersubjectivité, communication préverbale et symbolisations précoces. *Enfances & Psy.* 2010;47(2):16.
49. Grunau RE, Holsti L, Peters JWB. Long-term consequences of pain in human neonates. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine.* août 2006;11(4):268-75.
50. Grunau RE. Neonatal Pain in Very Preterm Infants: Long-Term Effects on Brain, Neurodevelopment and Pain Reactivity. *Rambam Maimonides Med J.* 29 oct 2013;4(4):e0025.
51. Guinchat V, Chamak B, Bonniau B, Bodeau N, Perisse D, Cohen D, et al. Very early signs of autism reported by parents include many concerns not specific to autism criteria. *Research in Autism Spectrum Disorders.* avr 2012;6(2):589-601.
52. Hadders-Algra M. Motricité spontanée normale et pathologique du jeune nourrisson. *Enfance.* 2003;55(1):13.
53. Hadders-Algra M. Early human motor development: From variation to the ability to vary and adapt. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews.* juill 2018;90:411-27.
54. Hadders-Algra M. Early human brain development: Starring the subplate. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews.* sept 2018;92:276-90.
55. Hage C. Chapitre 2. L'évaluation du jeune enfant sourd : la période prélinguistique . Mardaga; 2006.
56. Hall RW, Anand KJS. Short- and Long-term Impact of Neonatal Pain and Stress: More Than an Ouchie. *NeoReviews.* 1 févr 2005;6(2):e69-75.
57. Hamiaux PP. Les Troubles du Spectre de l'Autisme chez les sujets atteints d'un syndrome C.H.A.R.G.E. : Identification, sémiologie et déterminants. [Psychologie]. U. Paris Descartes; 2016.
58. Hansen S, Scott J. A Systematic Review of the Autism Research With Children Who Are Deaf or Hard of Hearing. *Communication Disorders Quarterly.* févr 2018;39(2):330-4.
59. HAS. Surdit  de l'enfant : accompagnement des familles et suivi de l'enfant de 0   6 ans, hors accompagnement scolaire. 2009.
60. HAS. Troubles du neurod veloppement. Rep rage et orientation des enfants   risque Fiche outil pour les m decins de 1re ligne. 2020.
61. Hedin CR, van der Gast CJ, Stagg AJ, Lindsay JO, Whelan K. The gut microbiota of siblings offers insights into microbial pathogenesis of inflammatory bowel disease. *Gut Microbes.* 23 janv 2017;8(4):359-65.
62. Hisle-Gorman E, Susi A, Stokes T, Gorman G, Erdie-Lalena C, Nylund CM. Prenatal, perinatal, and neonatal risk factors of autism spectrum disorder. *Pediatr Res.* août 2018;84(2):190-8.

63. INSERM. Autisme · Inserm, La science pour la santé [Internet]. Inserm. 2018 [cité 13 juill 2022]. Disponible sur: <https://www.inserm.fr/dossier/autisme/>
64. Institut IMAGINE. Surdités génétiques : le point sur ces pathologies, la recherche et les soins [Internet]. Institut Imagine. 2021 [cité 3 août 2022]. Disponible sur: <https://www.institutimagine.org/fr/surdites-genetiques-le-point-sur-ces-pathologies-la-recherche-et-les-soins-1030>
65. Iverson JM. Early Motor and Communicative Development in Infants With an Older Sibling With Autism Spectrum Disorder. *J Speech Lang Hear Res.* 8 nov 2018;61(11):2673-84.
66. Jacot EPE. Conséquences vestibulaires de l'implantation cochléaire chez l'enfant [Internet]. University of Geneva; 2012 [cité 11 août 2022]. Disponible sur: <https://archive-ouverte.unige.ch/unige:21459>
67. Jenks CM, Hoff SR, Haney J, Tournis E, Thomas D, Young NM. Cochlear Implantation Can Improve Auditory Skills, Language and Social Engagement of Children With Autism Spectrum Disorder. *Otol Neurotol.* mars 2022;43(3):313-9.
68. Jones AC, Gutierrez R, Ludlow AK. Emotion production of facial expressions: A comparison of deaf and hearing children. *Journal of Communication Disorders.* juill 2021;92:106113.
69. Jones W, Klin A. Attention to Eyes is Present But in Decline in 2–6 Month-Olds Later Diagnosed with Autism. *Nature.* 19 déc 2013;504(7480):427-31.
70. Jure R, Rapin I, Tuchman RF. Hearing-impaired autistic children. *Dev Med Child Neurol.* déc 1991;33(12):1062-72.
71. Kellerman AM, Schwichtenberg AJ, Abu-Zhaya R, Miller M, Young GS, Ozonoff S. Dyadic Synchrony and Responsiveness in the First Year: Associations with Autism Risk. *Autism Res.* déc 2020;13(12):2190-201.
72. Kellogg E, Thrasher A, Yoshinaga-Itano C. Early Predictors of Autism in Young Children Who Are Deaf or Hard of Hearing: Three Longitudinal Case Studies. *Semin Speech Lang.* 16 oct 2014;35(04):276-87.
73. Kirsch AC, Huebner ARS, Mehta SQ, Howie FR, Weaver AL, Myers SM, et al. Association of Comorbid Mood and Anxiety Disorders With Autism Spectrum Disorder. *JAMA Pediatr.* 1 janv 2020;174(1):63-70.
74. Klin A. *Frontiers in the Research of Autism Pathogenesis.* 2022;4.
75. Kloeckner A, Chadzynski D, Camaret Ninu É, Bullinger A. 16. Du bilan psychomoteur au bilan sensorimoteur. Enrichissement de la compréhension du développement de l'enfant. In: *Traité européen de psychiatrie et de psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent.* Cachan: Lavoisier; 2012. p. 131-6. (Traités).
76. Koenekoop RK, Arriaga MA, Trzuppek KM, Lentz JJ. Usher Syndrome Type I. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, et al., éditeurs. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle

(WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cité 23 août 2022]. Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1265/>

77. Koester LS, Brooks L, Traci MA. Tactile Contact by Deaf and Hearing Mothers During Face-to-Face Interactions With Their Infants. *J Deaf Stud Deaf Educ.* 2000;5(2):127-39.

78. Lachowska M, Pastuszka A, Łukaszewicz-Moszyńska Z, Mikołajewska L, Niemczyk K. Cochlear implantation in autistic children with profound sensorineural hearing loss. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology.* 1 janv 2018;84(1):15-9.

79. Landa RJ, Gross AL, Stuart EA, Faherty A. Developmental trajectories in children with and without autism spectrum disorders: the first 3 years. *Child Dev.* avr 2013;84(2):429-42.

80. Larbán Vera J. *Vivre avec l'autisme, une expérience relationnelle.* Eres. 2016.

81. Lasserre E. Répercussions des troubles neuro-psychomoteurs sur le développement de la communication et l'acquisition du langage de l'enfant sourd : esquisse de profils. 2007;6.

82. Lavender V, Mueller G, Bachmann K. Hearing Loss & Vestibular Dysfunction: A Common Comorbidity. In: *The NCHAM eBook.* 2022. p. 14.

83. Leezenbaum NB, Iverson JM. Trajectories of Posture Development in Infants With and Without Familial Risk for Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord.* août 2019;49(8):3257-77.

84. Leigh J, Dettman S, Dowell R, Briggs R. Communication development in children who receive a cochlear implant by 12 months of age. *Otol Neurotol.* avr 2013;34(3):443-50.

85. Lepot-Froment C, Clérebaut N. 2. Les interactions prélinguistiques entre l'enfant et ses parents. In: *L'enfant sourd* [Internet]. Louvain-la-Neuve: De Boeck Supérieur; 1996. p. 59-82. (Questions de personne). Disponible sur: <https://www.cairn.info/enfant-sourd--9782804121808-p-59.htm>

86. Lev-Enacab O, Sher-Censor E, Einspieler C, Daube-Fishman G, Beni-Shrem S. The Quality of Spontaneous Movements of Preterm Infants: Associations with the Quality of Mother–Infant Interaction. *Infancy.* 2015;20(6):634-60.

87. Lheureux-Davidse C. La prise en compte en psychothérapie des vécus sensoriels des enfants autistes. *Enfances & Psy.* 2018;80(4):122-34.

88. Lieberman AM, Hatrak M, Mayberry RI. Learning to Look for Language: Development of Joint Attention in Young Deaf Children. *Language Learning and Development.* 2 janv 2014;10(1):19-35.

89. Lina-Granade G. Séminaire R4P: Déficits vestibulaires : quand les dépister ? Comment les explorer ? Quelle prise en charge proposer ? 2013 avr.

90. Liu XZ, Angeli SI, Rajput K, Yan D, Hodges AV, Eshraghi A, et al. Cochlear implantation in individuals with Usher type 1 syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* juin 2008;72(6):841-7.

91. Löfkvist U, Anmyr L, Henricson C, Karltorp E. Executive Functions, Pragmatic Skills, and Mental Health in Children With Congenital Cytomegalovirus (CMV) Infection With Cochlear Implants: A Pilot Study. *Front Psychol.* 2019;10:2808.

92. Loh A, Soman T, Brian J, Bryson SE, Roberts W, Szatmari P, et al. Stereotyped Motor Behaviors Associated with Autism in High-risk Infants: A Pilot Videotape Analysis of a Sibling Sample. *J Autism Dev Disord.* 31 janv 2007;37(1):25-36.
93. Loundon N, Busquet D. Implant cochléaire pédiatrique et rééducation orthophonique - ACFOS. Flammarion. 2009. (Pédiatrie).
94. Lozada LE, Nylund CM, Gorman GH, Hisle-Gorman E, Erdie-Lalena CR, Kuehn D. Association of Autism Spectrum Disorders With Neonatal Hyperbilirubinemia. *Global Pediatric Health.* 1 janv 2015;2:2333794X15596518.
95. Mammarella IC, Cardillo R, Semrud-Clikeman M. Do comorbid symptoms discriminate between autism spectrum disorder, ADHD and nonverbal learning disability? *Research in Developmental Disabilities.* juill 2022;126:104242.
96. Mancini P, Mariani L, Nicastrì M, Cavicchiolo S, Giallini I, Scimemi P, et al. Cochlear implantation in children with Autism Spectrum Disorder (ASD): Outcomes and implant fitting characteristics. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology.* 1 oct 2021;149:110876.
97. Masataka N. Motherese in a signed language. *Infant Behavior and Development.* 1 oct 1992;15(4):453-60.
98. Masten AS, Cicchetti D. Developmental cascades. *Dev Psychopathol.* août 2010;22(3):491-5.
99. Meinzen-Derr J, Wiley S, Bishop S, Manning-Courtney P, Choo DI, Murray D. Autism spectrum disorders in 24 children who are deaf or hard of hearing. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology.* janv 2014;78(1):112-8.
100. Mitchell RM, Christianson E, Ramirez R, Onchiri FM, Horn DL, Pontis L, et al. Auditory comprehension outcomes in children who receive a cochlear implant before 12 months of age. *Laryngoscope.* mars 2020;130(3):776-81.
101. Muratori F, Apicella F, Maestro S. Corps et motricité comme véhicule ou obstacle pour le développement de l'intersubjectivité chez les bébés devenus autistes. In: *L'enfant autiste et son corps Une approche psychomotrice de l'autisme infantile.* In Press. 2016. (Cliniques psychomotrices).
102. Muratori F, Apicella F, Muratori P, Maestro S. Intersubjective disruptions and caregiver–infant interaction in early Autistic Disorder. *Research in Autism Spectrum Disorders.* janv 2011;5(1):408-17.
103. Nickel LR, Thatcher AR, Keller F, Wozniak RH, Iverson JM. Posture Development in Infants at Heightened versus Low Risk for Autism Spectrum Disorders. *Infancy.* sept 2013;18(5):639-61.
104. Olliac B, Crespín G, Laznik MC, Cherif Idrissi El Ganouni O, Sarradet JL, Bauby C, et al. Infant and dyadic assessment in early community-based screening for autism spectrum disorder with the PREAUT grid. Botbol M, éditeur. *PLoS ONE.* 7 déc 2017;12(12):e0188831.
105. Organisation Mondiale de la Santé. Surdit  et d ficiency auditive [Internet]. Organisation Mondiale de la Sant . 2021 [cit  24 nov 2021]. Disponible sur: <https://www.who.int/fr/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss>

106. Ornoy A, Weinstein- Fudim L, Ergaz Z. Genetic Syndromes, Maternal Diseases and Antenatal Factors Associated with Autism Spectrum Disorders (ASD). *Front Neurosci* [Internet]. 2016 [cité 28 janv 2021];10. Disponible sur: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fnins.2016.00316/full>
107. Ouss L, Saint-Georges C, Robel L, Bodeau N, Laznik MC, Crespin GC, et al. Infant's engagement and emotion as predictors of autism or intellectual disability in West syndrome. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. mars 2014;23(3):143-9.
108. Ouss-Ryngaert L, Alvarez L, Boissel A. Autisme et prématurité : état des lieux. *Archives de Pédiatrie*. sept 2012;19(9):970-5.
109. Ozonoff S, Heung K, Byrd R, Hansen R, Hertz-Picciotto I. The onset of autism: patterns of symptom emergence in the first years of life. *Autism Res*. déc 2008;1(6):320-8.
110. Ozonoff S, Iosif AM, Baguio F, Cook IC, Hill MM, Hutman T, et al. A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. mars 2010;49(3):256-266.e1-2.
111. Phagava H, Muratori F, Einspieler C, Maestro S, Apicella F, Guzzetta A, et al. General movements in infants with autism spectrum disorders. *Georgian Med News*. mars 2008;(156):100-5.
112. Phillips H, Wright B, Allgar V, McConachie H, Sweetman J, Hargate R, et al. Adapting and validating the Autism Diagnostic Observation Schedule Version 2 for use with deaf children and young people. *J Autism Dev Disord*. févr 2022;52(2):553-68.
113. Purcell PL, Deep NL, Waltzman SB, Roland JT, Cushing SL, Papsin BC, et al. Cochlear Implantation in Infants: Why and How. *Trends in Hearing*. janv 2021;25:233121652110317.
114. Purpura G, Costanzo V, Chericoni N, Puopolo M, Scattoni ML, Muratori F, et al. Bilateral Patterns of Repetitive Movements in 6- to 12-Month-Old Infants with Autism Spectrum Disorders. *Front Psychol* [Internet]. 11 juill 2017 [cité 19 déc 2020];8. Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5504227/>
115. Purpura G, Costanzo V, Chericoni N, Puopolo M, Scattoni ML, Muratori F, et al. Bilateral Patterns of Repetitive Movements in 6- to 12-Month-Old Infants with Autism Spectrum Disorders. *Front Psychol*. 11 juill 2017;8:1168.
116. Reddy V. Feeling shy and showing-off: self-conscious emotions must regulate self-awareness. In: *Emotional development: Recent research advances*. New York, NY, US: Oxford University Press; 2005. p. 183-204.
117. Roper L, Arnold P, Monteiro B. Co-Occurrence of Autism and Deafness: Diagnostic Considerations. *Autism*. 1 sept 2003;7(3):245-53.
118. Rosenhall U, Nordin V, Sandstrom M, Ahlsen G, Gillberg C. Autism and Hearing Loss. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 1999;9.

119. Saint-Georges C, Mahdhaoui A, Chetouani M, Cassel RS, Laznik MC, Apicella F, et al. Do parents recognize autistic deviant behavior long before diagnosis? Taking into account interaction using computational methods. *PLoS One*. 2011;6(7):e22393.
120. Sandin S, Lichtenstein P, Kuja-Halkola R, Larsson H, Hultman CM, Reichenberg A. The familial risk of autism. *JAMA*. 7 mai 2014;311(17):1770-7.
121. Smith A. The Empathy Imbalance Hypothesis of Autism: A Theoretical Approach to Cognitive and Emotional Empathy in Autistic Development. 2009;22.
122. Souza FA, Nogueira CCL, J. Silva A, S. C. Chagas P, S. Frônio J. Preterm and writhing movements: is it possible to predict fidgety movements in preterm infants? *J Perinatol*. oct 2021;41(10):2442-8.
123. Srinivasan S, Bhat A. Differences in caregiver behaviors of infants at-risk for autism and typically developing infants from 9 to 15 months of age. *Infant Behavior and Development*. mai 2020;59:101445.
124. Szymanski CA, Brice PJ, Lam KH, Hotto SA. Deaf children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. oct 2012;42(10):2027-37.
125. Tavares F da S, Azevedo YJ, Fernandes L da MM, Takeuti A, Pereira LV, Ledesma ALL, et al. Cochlear implant in patients with autistic spectrum disorder—a systematic review. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology* [Internet]. 2 janv 2021 [cité 3 janv 2021]; Disponible sur: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1808869420302469>
126. Teitelbaum P, Teitelbaum O, Nye J, Fryman J, Maurer RG. Movement analysis in infancy may be useful for early diagnosis of autism. *Proceedings of the National Academy of Sciences*. 10 nov 1998;95(23):13982-7.
127. Thierry B, Blanchard M, Leboulanger N, Parodi M, Wiener-Vacher SR, Garabedian EN, et al. Cochlear implantation and vestibular function in children. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. févr 2015;79(2):101-4.
128. Tordjman S, Anderson GM, Botbol M, Brailly-Tabard S, Perez-Diaz F, Graignic R, et al. Pain Reactivity and Plasma  $\beta$ -Endorphin in Children and Adolescents with Autistic Disorder. *PLoS One*. 26 août 2009;4(8):e5289.
129. Turrette C. Chapitre 12. L'évaluation des enfants porteurs de déficiences sensorielles. In: *Évaluer les enfants avec déficiences ou troubles du développement* [Internet]. Paris: Dunod; 2020 [cité 24 juill 2022]. p. 365-401. (Les outils du psychologue; vol. 2e éd.). Disponible sur: <https://www.cairn.info/evaluer-les-enfants-avec-deficiences-ou-troubles--9782100804061-p-365.htm>
130. Trevarthen C, Delafield-Butt JT. Autism as a developmental disorder in intentional movement and affective engagement. *Front Integr Neurosci* [Internet]. 2013 [cité 5 juin 2022];7. Disponible sur: <http://journal.frontiersin.org/article/10.3389/fnint.2013.00049/abstract>
131. Vasseur R, Delion P. Qu'est-ce qu'une période sensible ? 1001 babes. 2010;11-34.

132. Virole B. Psychologie de la surdit . De Boeck Sup rieur. 2006. (Question de personne).
133. Wang C, Geng H, Liu W, Zhang G. Prenatal, perinatal, and postnatal factors associated with autism. *Medicine (Baltimore)* [Internet]. 5 mai 2017 [cit  11 nov 2020];96(18). Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5419910/>
134. Wathour J. L'implant cochl aire avant l' ge d'un an. In: *Implantations cochl aires p diatriques pr coces*. OrthoEdition. 2016. (R education Orthophonique).
135. White KR. Demographic Considerations in Serving Children Who are Hard of Hearing or Deaf. 2018;4.
136. Williams MD, Lascelles BD. Early Neonatal Pain—A Review of Clinical and Experimental Implications on Painful Conditions Later in Life. *Frontiers in Pediatrics* [Internet]. 2020 [cit  12 f vr 2022];8. Disponible sur: <https://www.frontiersin.org/article/10.3389/fped.2020.00030>
137. Wright B, Phillips H, Allgar V, Sweetman J, Hodkinson R, Hayward E, et al. Adapting and validating the Autism Diagnostic Interview - Revised for use with deaf children and young people. *Autism*. f vr 2022;26(2):446-59.
138. Xie S, Karlsson H, Dalman C, Widman L, Rai D, Gardner RM, et al. The Familial Risk of Autism Spectrum Disorder with and without Intellectual Disability. *Autism Res*. d c 2020;13(12):2242-50.
139. Young GS, Merin N, Rogers SJ, Ozonoff S. Gaze behavior and affect at 6 months: predicting clinical outcomes and language development in typically developing infants and infants at risk for autism. *Dev Sci*. sept 2009;12(5):798-814.
140. Zappella M, Einspieler C, Bartl-Pokorny KD, Kriebler M, Coleman M, B lte S, et al. What do home videos tell us about early motor and socio-communicative behaviours in children with autistic features during the second year of life — An exploratory study. *Early Human Development*. oct 2015;91(10):569-75.
141. Zeidan J, Fombonne E, Scora J, Ibrahim A, Durkin MS, Saxena S, et al. Global prevalence of autism: A systematic review update. *Autism Research*. 2022;15(5):778-90.
142. Zhou YP, Mei MJ, Wang XZ, Huang SN, Chen L, Zhang M, et al. A congenital CMV infection model for follow-up studies of neurodevelopmental disorders, neuroimaging abnormalities, and treatment. *JCI Insight*. 11 janv 2022;7(1):e152551.
143. Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T, Roberts W, Brian J, Szatmari P. Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *Int J Dev Neurosci*. mai 2005;23(2-3):143-52.

**Vu, le Président du Jury,**  
(tampon et signature)



Titre Prénom NOM

**Vu, le Directeur de Thèse,**  
(tampon et signature)



Titre Prénom NOM

**Vu, le Doyen de la Faculté,**



Professeur Pascale JOLLIET



**Salomé AKRICH**

Analyse des facteurs de risque de Troubles NeuroDéveloppementaux chez des  
bébés de moins de dix mois atteints de surdité congénitale

---

RESUME (10 lignes)

Les Troubles du NeuroDéveloppement (TND) représentent une part importante des troubles rencontrés en psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, notamment chez les enfants sourds congénitaux. Les recherches des vingt dernières années sur le sujet ont permis des avancées considérables sur la compréhension des mécanismes psychiques et physiopathologiques de ces phénotypes variés, notamment les processus les plus précoces. Nous présentons ici un travail de recherche bibliographique, ayant motivé la construction d'un partenariat transdisciplinaire pour le repérage précoce et l'intervention préventive auprès des bébés sourds présentant des signes de TND, et dont une cohorte est ici décrite dans l'espoir de guider les recherches à venir.

---

**MOTS-CLES**

TROUBLES NEURODÉVELOPPEMENTAUX (TND)

SURDITÉ CONGÉNITALE

PSYCHIATRIE DE L'ENFANT SOURD

PARTENARIAT TRANSDISCIPLINAIRE

TROUBLES DU SPECTRE DE L'AUTISME (TSA)

SIGNES TRÈS PRÉCOCES DE TND

DÉVELOPPEMENT DU BÉBÉ SOURD

REPÉRAGE PRÉCOCE

GRILLE OLLIAC

PRÉVENTION

INTERVENTION PRÉCOCE