



## Programme de dépistage néonatal des troubles auditifs et d'intervention précoce et Dépistage néonatal Ontario

### **INFORMATION À L'INTENTION DES PARENTS/TUTEURS :**

#### **Mon bébé a eu un résultat de dépistage positif pour un facteur de risque héréditaire**

Le dépistage des facteurs de risque est réalisé à partir d'un échantillon de sang séché prélevé à l'hôpital ou par une sage-femme en vue du test de dépistage néonatal de votre bébé (piqûre au talon).

#### **Pourquoi fait-on le dépistage de la déficience auditive permanente (DAP) chez les bébés?**

Le dépistage de troubles auditifs aide à cerner les bébés atteints d'une DAP ou les bébés qui courent un risque plus élevé d'être atteints de cette déficience à un très jeune âge. Découvrir une déficience auditive le plus tôt possible permet à l'enfant atteint d'une DAP d'obtenir le soutien et les services qu'il lui faut pour apprendre à communiquer.

#### **Quels sont les facteurs de risque pour la déficience auditive permanente (DAP)?**

De nombreux facteurs viennent faire augmenter les risques de DAP chez un bébé. Certains facteurs de risque sont héréditaires (causés par des changements au niveau des gènes), alors que d'autres sont des facteurs liés à l'environnement, tels qu'une exposition à certaines infections ou à certains médicaments.

Votre bébé a fait l'objet de tests de dépistage de quelques-uns des facteurs de risque héréditaires les plus courants pour la DAP et pour la présence d'une infection au Cytomégalovirus (CMV) à la naissance (qu'on appelle CMV *congénital*). Les bébés présentant ces facteurs de risque courent un plus grand risque d'être atteints d'une DAP.

#### **Quels facteurs de risque ont été dépistés chez mon bébé?**

Plus de la moitié des cas de déficience auditive à l'enfance comptent de nombreuses causes héréditaires, on sait que de nombreux gènes sont liés à la perte auditive.

Le dépistage chez votre enfant a porté sur quelques-unes des différences héréditaires (aussi appelées « mutations ») les plus courantes dans les gènes GJB2, GJB6 et SLC26A4 pouvant causer la déficience auditive. Une mutation est une différence au niveau d'un gène qui nuit à son bon fonctionnement ou qui mène le gène à fonctionner différemment. Ces trois gènes fournissent tous des instructions pour fabriquer des protéines qui sont importantes au développement de l'oreille interne (la cochlée ou labyrinthe antérieur). Le gène SLC26A4 contribue aussi au développement de la thyroïde (qui se trouve dans la région du cou et qui sécrète d'importantes hormones dont a besoin l'organisme).

#### **Qu'entend-on par résultat « positif » pour un facteur de risque héréditaire?**

Un résultat positif pour un facteur de risque héréditaire signifie que votre bébé coure le risque d'être atteint d'une DAP. Vous devriez faire évaluer l'audition de votre enfant par un audiologiste du Programme de dépistage néonatal des troubles auditifs et d'intervention précoce (PDNTAIP) pour savoir s'il est atteint d'une DAP.

#### **Que se passera-t-il à l'évaluation audiolologique?**

Un audiologiste du PDNTAIP réalisera plusieurs tests pour vérifier l'audition chez votre enfant. Ces tests permettront de vérifier s'il y a une déficience auditive et ce qui suit s'il y a bel et bien une déficience :

- Les sons touchés par la déficience
- L'ampleur de la déficience auditive
- Si la déficience est permanente ou non

Vous serez dans la salle avec votre bébé pendant toute la durée du rendez-vous. Les tests auditifs ne sont pas douloureux. En fait, les bébés sont endormis pendant une évaluation. C'est la seule façon d'obtenir un test complet. L'évaluation peut durer deux heures en tout.

### **Dois-je faire quelque chose pour préparer mon bébé à l'évaluation auditive?**

Essayez de garder le bébé réveillé avant l'examen et pendant le trajet pour se rendre au rendez-vous. Vous aurez l'occasion de donner à boire à votre bébé avant le test dans une salle confortable et silencieuse à éclairage tamisé. N'appliquez pas de lotion ni de crème sur le front du bébé le jour du rendez-vous. Apportez avec vous le doudou, la suce ou tout autre dispositif servant à rassurer votre enfant lorsque le sommeil le gagne.

### **Que se passe-t-il après l'évaluation audiolinguistique?**

L'audiologiste du PDNTAIP vous expliquera les résultats une fois les tests terminés. Les prochaines étapes seront fonction du résultat de l'évaluation.

- **Si votre bébé est atteint d'une DAP**
  - Si l'on confirme une DAP chez votre bébé, l'audiologiste du PDNTAIP vous fournira d'autres détails au sujet de la perte auditive et des services et des soutiens que peut offrir le PDNTAIP pour aider votre bébé.
  - Les bébés chez qui on a récemment diagnostiqué la DAP rencontrent habituellement un médecin spécialisé dans les oreilles, le nez et la gorge (appelé un otorhinolaryngologiste) pour subir une évaluation plus approfondie.
- **Si votre bébé n'est pas atteint d'une DAP**
  - On ne dépistera pas, chez certains bébés ayant obtenu un résultat positif pour un facteur de risque héréditaire, une DAP au cours de la première évaluation audiolinguistique.
  - La DPA pourrait néanmoins toucher votre bébé un jour.
  - On lui fera subir des évaluations audiolinguistiques plus fréquemment au cours des prochaines années pour dépister la condition le plus tôt possible si elle se manifestait.
  - Un petit nombre de bébés ayant obtenu un résultat d'évaluation positif pour un facteur de risque héréditaire ne seront pas atteints d'une DAP.
- **Si l'évaluation audiolinguistique de votre enfant n'est pas complète**
  - Même si c'est rare, il arrive que l'audiologiste du PDNTAIP soit incapable de réaliser tous les tests nécessaires au cours du rendez-vous pour vérifier la présence d'un déficit auditif permanent chez votre bébé. En pareils cas, l'audiologiste du PDNTAIP vous parlera des étapes suivantes.

### **Comment se produit la déficience auditive permanente (DAP) dans les familles?**

Selon les gènes en cause, la déficience auditive se manifeste de bien des façons au sein des familles. L'évaluation des facteurs de risque héréditaires porte sur une DAP imputable à trois gènes : GJB2, GJB6 et SLC26A4. On dit que la DAP causée par des différences au niveau de ces gènes est une condition « récessive ». Cela signifie qu'un enfant doit posséder deux copies non fonctionnelles du même gène ou d'un gène apparenté pour courir un plus grand risque d'être atteint d'une DAP.

On a dépisté chez votre bébé deux facteurs de risque héréditaires pour une DAP, ce qui signifie que chaque parent est « porteur » d'un facteur de risque héréditaire pour cette condition. Cela signifie qu'ils n'ont qu'une



copie non fonctionnelle du gène pour la déficience auditive. Les porteurs ne courent pas un risque élevé d'être atteint d'une DAP. En fait, la plupart des bébés porteurs de la forme héréditaire de la DAP sont issus de parents qui peuvent entendre, et on ne recense bien souvent aucune autre personne atteinte d'une DAP dans la famille.

### **Que signifient ces résultats pour ma famille?**

Lorsque les deux parents sont porteurs d'un facteur de risque héréditaire pour la DAP, il y a 25 % de chances dans **chaque** grossesse que le bébé possède deux copies non fonctionnelles du gène, et le risque de DAP est élevé. Il y a également 50 % de chances qu'un bébé soit porteur (comme les parents) et 25 % de chances qu'il possède deux copies fonctionnelles du gène (c'est-à-dire un faible risque de DAP et non porteur).

Si vous avez d'autres questions au sujet des conséquences d'un résultat positif à un examen de dépistage des facteurs de risque héréditaires pour vous, votre enfant ou votre famille ou une grossesse à venir, vous pouvez parler à un conseiller en génétique de chez Dépistage néonatal Ontario ou demander à votre médecin de vous référer à la clinique de génétique de votre région.

### **Où puis-je obtenir de plus amples renseignements?**

Pour obtenir de plus amples renseignements au sujet du dépistage de troubles auditifs ou d'une évaluation des facteurs de risque pour une DAP, parlez à votre fournisseur de soins de santé ou consultez les sites Web suivants :

Programme de dépistage néonatal des troubles auditifs et d'intervention précoce de l'Ontario :

[www.ontario.ca/l'ouïe](http://www.ontario.ca/l'ouïe)

Dépistage néonatal Ontario : <https://www.newbornscreening.on.ca/fr>

**NOTE AUX PARENTS/TUTEURS :** Le présent document s'adresse aux parents d'un bébé qui a obtenu un résultat positif au cours d'une évaluation des facteurs de risque héréditaires administrée par Dépistage néonatal Ontario et dans le cadre du programme de dépistage néonatal des troubles auditifs et d'intervention précoce de l'Ontario. La présente fiche d'information a été rédigée à titre d'information seulement et ne doit aucunement remplacer des conseils, un diagnostic ou un traitement médical ou audiolinguistique professionnel.