

# Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

2021

## Aplasie majeure d'oreille

Synthèse à destination du médecin traitant

Juillet 2021

**Centre de Référence Maladies Rares des Malformations ORL Rares  
(MALO)**

**Filière de Santé Maladies Rares des Malformations de la tête, du cou  
et des dents (TETECOUC)**

## Synthèse à destination du médecin traitant

**L'aplasie majeure d'oreille** est une malformation majeure du pavillon de l'oreille (microtie, anotie) associée en général à une malformation du méat acoustique externe, sténosé ou absent (atrétique) et de l'oreille moyenne (tympan et osselets malformés ou absents). Elle est à l'origine d'un problème fonctionnel surtout dans sa forme bilatérale et de problèmes esthétiques. Sur le plan acoustique, l'occlusion ou la sténose du canal auditif externe (CAE) associée à une malformation ossiculaire est à l'origine d'une surdité de transmission de l'ordre de 60 à 70 dB HL en moyenne du côté de l'oreille atteinte. Si la surdité est unilatérale, elle est surtout à l'origine de troubles de localisation spatiale et de difficultés de discrimination dans le bruit. Lorsque la surdité est bilatérale et non appareillée (par exemple aplasie majeure unilatérale associée à une malformation ossiculaire controlatérale, ou aplasie bilatérale), elle impacte le développement du langage oral. Les malformations du pavillon, souvent associées à des malformations de la face et parfois à des parésies ou paralysies faciales, vont également avoir un impact sur l'esthétique du visage et peuvent avoir une incidence sur les relations sociales. La reconstruction auriculaire reste l'une des procédures les plus exigeantes et les plus difficiles de la chirurgie reconstructive : l'aplasie nécessite une reconstruction souvent en plusieurs étapes par des chirurgiens très expérimentés pour obtenir des résultats esthétiquement satisfaisants.

L'aplasie majeure d'oreille a une prévalence très variable selon les pays étudiés. Elle peut varier de 0,83 en France jusqu'à 17,4/10 000 en Equateur (valeur 5 fois supérieure à d'autres pays d'Amérique du Sud).

L'étiologie de l'aplasie majeure d'oreille est mal comprise. Des preuves solides corroborent le rôle des causes environnementales et génétiques de la microtie. Bien que certaines études aient identifié des variants génétiques candidats pour l'aplasie majeure d'oreille, aucune mutation génétique causale n'a été confirmée dans les aplasies isolées. L'aplasie majeure d'oreille est hétérogène à la fois sur le plan étiologique et pathogénique. Les mutations d'un seul gène peuvent être associées à la microtie dans des cas syndromiques et familiaux, alors qu'une cause multifactorielle (génétique et environnementale) ou polygénique est probable dans les cas sporadiques.

### **Bilan et prise en charge initiale : enfant de 0 – 1 an**

Le diagnostic initial d'aplasie majeure d'oreille est souvent réalisé à la naissance car l'aplasie est rarement identifiée sur les échographies anténatales. La prise en charge doit être initiée dès les premiers mois de vie (dépistage auditif en maternité). L'examen clinique recherche une anomalie des conduits auditifs externes et des pavillons et des malformations faciales ou corporelles associées. L'examen initial comprend la réalisation d'un examen ORL complet, de photographies ainsi qu'un bilan auditif adapté à l'âge : dans les premières semaines de vie, outre les tests de dépistage éventuellement réalisés en maternité, l'évaluation de l'audition sera réalisée par potentiels évoqués auditifs (PEA) diagnostiques avec recherche de seuil, en conduction aérienne et éventuellement osseuse, possibles dès les premières semaines de vie en sommeil naturel. Le bilan auditif précoce est fondamental en cas d'aplasie bilatérale pour déterminer les seuils d'audition de chaque oreille avant

l'appareillage précoce, mais aussi en cas d'aplasie unilatérale : il permet de vérifier que l'oreille apparemment normale entend bien et de savoir si l'oreille aplasique est atteinte d'une surdité de transmission pure, ou plus rarement d'une surdité mixte voire d'une cophose. Le scanner des rochers n'est pas utile dans la première année de vie en cas d'aplasie isolée classique.

L'impact psychologique sur l'enfant et sa famille doit être partie prenante de la prise en charge dès la première année et une consultation de psychologue doit être proposée.

La recherche des malformations associées doit être systématique dès la naissance. Elle peut nécessiter une prise en charge immédiate ou impliquer des interventions chirurgicales ultérieures qui devront s'intégrer dans le programme chirurgical otologique. Les malformations les plus fréquentes sont faciales et recherchées par l'examen clinique essentiellement. Un bilan polymalformatif systématique comprenant un examen ophtalmologique, des radiographies du rachis, une échographie cardiaque et une échographie rénale peut permettre de rattacher l'aplasie majeure à un syndrome connu (les principaux sont cités ci-dessous) :

- Syndrome de Goldenhar (oculo-auriculo-vertébral)
- Syndrome de Franceschetti (ou Treacher-Collins ou dysostose mandibulo-faciale)
- Syndrome de Nager ou dysostose acrofaciale
- Syndrome de Genée-Wiedemann
- Syndrome de Townes-Brocks
- Syndrome CHARGE
- Syndrome BOR (branchio-oto-rénal)
- Trisomies 8, 13, 18 et 21.
- Syndrome de microdélétion 22q11

Au terme du bilan malformatif, il faut proposer à la famille de prendre rendez-vous en consultation de génétique clinique surtout s'il s'agit d'une forme syndromique, une aplasie bilatérale ou une forme familiale.

Le plan de prise en charge doit être présenté après discussion avec la famille. Il doit être cohérent avec des objectifs réalistes et repose sur 2 versants : la restauration de la fonction auditive et l'éventuelle reconstruction esthétique du pavillon.

Concernant la surdité liée à l'aplasie d'oreille, le type de réhabilitation auditive proposé dépendra de l'anatomie de l'oreille externe et l'éventuelle possibilité de recevoir un appareil en conduction aérienne (conque rétentive, sillon rétroauriculaire, présence d'un conduit auditif externe). En l'absence de possibilité d'appareillage en conduction aérienne, un appareillage en conduction osseuse pourra être proposé.

En cas de surdité bilatérale mise en évidence par PEA précoces, les jeunes enfants peuvent bénéficier d'un appareil en conduction osseuse maintenu par un bandeau dès l'âge de 3 mois.

En cas de forme unilatérale, l'âge auquel on peut proposer un appareillage en conduction osseuse en France ne fait pas l'objet d'un consensus. Le remboursement complet de ces appareils date seulement de fin 2019 : ceci va permettre une évolution des pratiques en France et un essai d'appareillage plus systématique. L'appareillage sera proposé

précocement en cas d'otites à répétition ou d'otite séreuse sur l'oreille saine, ou encore devant un retard de développement du langage. Dans les autres cas, la motivation de la famille et l'acceptation de l'appareil sur bandeau par le nourrisson lors des premiers essais vont être des éléments importants pour décider d'un appareillage des formes unilatérales.

### **Bilan de suivi : enfant de 1 – 5 ans**

La prise en charge comprend des visites tous les 6 mois pendant les 3 premières années de vie et annuelles ensuite.

Cette prise en charge comprend

- Un **suivi développemental et orthophonique** : évaluation des capacités de communication globale de l'enfant (interactions sociales, compétences sociales) et des capacités de communication orale (articulation, parole et langage, compréhension et compréhension, lexique et syntaxe). L'évaluation des fonctions psychomotrices et du développement cognitif peut être nécessaire, requérant l'accès à des équipes pluridisciplinaires
- Un **bilan maxillo-facial** s'assurant du bon développement facial et mandibulaire : l'avis auprès d'une équipe de chirurgie maxillo-faciale est conseillé dans les premières années de vie.
- Un **bilan radiologique** : La réalisation d'un scanner des rochers afin d'évaluer l'anatomie de l'oreille externe, moyenne et interne n'est généralement pas indiquée dans les premières années de vie. On réalise le scanner des rochers vers 4-5 ans sauf cas particulier, en y associant un scanner du crâne sans injection, utile en cas d'indication de prothèse semi-implantable et pour l'évaluation du massif facial (articulation et ramus mandibulaire notamment).
- Une évaluation **psychologique** : pour l'enfant, une consultation en fin de maternelle (vers 5-6 ans) est recommandée pour faire le point sur le vécu de la malformation par l'enfant, le lien avec ses pairs, et répondre aux questionnements éventuels des parents et de l'enfant.
- Une **réhabilitation auditive** : la réhabilitation de l'audition repose avant tout sur l'appareillage en conduction osseuse (*Baha*®, *Ponto*™) sur bandeau ou serre-tête. Dans les aplasies de grade 1 avec conduit présent, on propose dès que possible un appareillage par voie aérienne en contour d'oreille ou en intra conque.

Les enfants avec une aplasie bilatérale sont appareillés précocement en conduction osseuse sur bandeau, parfois avec un seul appareil. Il est important de les appareiller en bilatéral sur bandeau double dès que possible et notamment pour l'entrée en maternelle.

En cas d'aplasie unilatérale, beaucoup d'enfants n'étaient pas appareillés précocement avant 2019 : en effet, la prise en charge financière très partielle par la CPAM de ces appareils onéreux les faisait réserver à certains cas avec audition contrôlatérale fluctuante ou retard de langage. Actuellement, l'appareillage est entièrement pris en charge par la CPAM mais la proposition d'essai d'appareillage peut se heurter au manque de motivation de la famille ou au refus de port du bandeau par l'enfant lors des essais. Une évaluation régulière du développement de l'enfant est nécessaire et le recours à un appareillage auditif

peut être décidé à tout moment. Un essai ou nouvel essai d'appareillage peut être proposé avant l'entrée à l'école maternelle ou primaire.

### **Chez l'enfant plus grand**

Les multiples aspects des soins en cas d'aplasie d'oreille sont idéalement offerts par une approche d'équipe multidisciplinaire. Un résultat esthétiquement, fonctionnellement et psychologiquement acceptable devrait être une attente raisonnable pour chaque patient né avec une microtie. Grâce à cette approche multidisciplinaire, les enfants et leurs familles sont pleinement informés et soutenus tout au long du parcours de traitement, et activement impliqués dans tout processus décisionnel.

### **Réhabilitation chirurgicale de l'audition**

Actuellement, la reconstruction chirurgicale du conduit auditif, du tympan et d'une chaîne ossiculaire ne sont pas proposés chez l'enfant en France lorsque le conduit auditif est absent, en raison des risques de conduit instable, du mauvais aspect esthétique et des mauvais résultats auditifs à moyen terme.

Plusieurs types d'implants sont disponibles pour la réhabilitation des aplasies majeures bilatérales ou unilatérales. Ces implants sont reliés à un appareil externe, de forme et taille variés, connecté à l'implant soit directement sur un « pilier », soit par aimantation :

- Implants à ancrage osseux passif percutané sur pilier (vis en titane qui traverse la peau) : *Baha® Connect (Cochlear™)*, *Ponto™ (Oticon Medical)*. Ces implants sont compatibles avec les IRM jusqu'à 3 Tesla.
- Implant à ancrage osseux passif transcutané (à peau fermée) : *Baha® Attract*, *Alpha® (Medtronic anciennement Sophono®)*. Ces implants limitent les IRM à 1,5 Tesla avec un effet masque important de la région.
- Implants actifs avec appareil externe aimanté : *Bonebridge™ (MED-EL)*, *Vibrant Soundbridge®* ou *VSB (MED-EL)*. Ces systèmes transmettent directement les ondes sonores sous forme de vibrations au niveau des structures de l'oreille moyenne. Ces implants sont compatibles avec les IRM 1.5 Tesla, avec un risque de déplacement pour le VSB et un effet masque pour le *Bonebridge™*.

### **Reconstruction du pavillon et réhabilitation esthétique**

Il existe différentes techniques de reconstruction de pavillon :

- La reconstruction par cartilage costal
- La reconstruction par polyéthylène poreux
- L'épithèse de pavillon

Le choix de la technique à proposer dépend de l'objectif du patient et de sa famille. Le recours à une reconstruction chirurgicale est motivé par le désir d'avoir des oreilles plus similaires/symétriques, le souhait ou la nécessité de porter des lunettes, parfois le souhait de faire cesser des moqueries. Chez certains enfants et adolescents, les aplasies sont à l'origine de moqueries et d'une perte de l'estime de soi. L'adolescence est une période de la vie où le patient commence à faire des comparaisons avec les autres adolescents, à avoir un intérêt pour la séduction et pour son apparence (maturité émotionnelle et réflexion). L'impact

de la reconstruction d'oreille se traduit souvent par une restauration de la confiance en soi, une reprise des activités de loisirs et une reprise de la vie sociale.

### **Accompagnement du patient**

Certains patients, surtout dans les formes bilatérales ou syndromiques, peuvent nécessiter un accompagnement scolaire et parfois une prise en charge multidisciplinaire avec la mise à disposition d'aides spécifiques (éducateur spécialisé ou tutorat, programme individualisé d'éducation, systèmes d'amplification). Ils peuvent présenter des problèmes de comportement (12,5% à 37,5% selon les auteurs) et des déficits de l'attention à l'origine de redoublement et de situations d'échec scolaire.

Outre l'accompagnement des patients, il faut également proposer un accompagnement de la famille (soutien psychologique, réseau social de parents, associations). La prise en charge doit être personnalisée.

### **Réseau de soin**

- Chirurgien ORL et cervico facial, chirurgien plasticien
- ORL audiophonologiste
- Chirurgien maxillofacial
- Audioprothésiste
- Orthophoniste
- Psychologue
- Prothésiste/ Epithésiste
- Pédiatre (chez l'enfant)
- Infirmière spécialisée
- Parfois psychomotricien et kinésithérapeute, notamment en cas d'handicap associé.

Un plateau technique attaché aux services et spécialités citées ci-dessus avec un certain niveau d'équipement est nécessaire : unités de soins adaptée aux enfants, matériel d'évaluation orthophonique et audiométrique adulte/enfant, matériel d'électrophysiologie et de réglage d'implants. La prise en charge globale de l'enfant (rééducative, éducative et pédagogique avec soutien à la socialisation et à la scolarisation) peut nécessiter le recours à des services médico-sociaux coordonnés (CAMSP, SAFEP puis SSEFIS).

### **Contacts et adresses utiles**

#### **Centre de référence maladies rares des malformations ORL rares (MALO)**

Hôpital Universitaire Necker - Enfants malades  
> Service d'oto-rhino-laryngologie et chirurgie cervico-faciale (ORL)  
149 rue de Sèvres  
75743 PARIS Cedex 15  
<http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/malo/>

#### **Filière de Santé Maladies Rares TETECOUCO**

Hôpital Universitaire Necker - Enfants malades  
Bâtiment Kirmisson, porte K2  
149, rue de Sèvres  
75015 Paris  
Tél. +33(0)1 44 49 25 36  
<https://www.tete-cou.fr/>