

Anomalie combinée de l'oreille moyenne et de l'oreille interne : à propos d'un cas

Combined middle and inner ear abnormality : concerning a case

C. Neusy^{1,2}, G. Choufani¹, P. Dolhen² et S. Louryan^{3,4}

¹Service d'ORL, Hôpital Erasme, ²Service d'ORL, C.H.U. Tivoli, La Louvière, ³Laboratoire d'Anatomie et Embryologie, Faculté de Médecine, U.L.B., ⁴Service d'Imagerie Médicale, Hôpital Erasme

RESUME

Les anomalies congénitales combinées de l'oreille moyenne et de l'oreille interne sont rarement décrites.

Nous présentons ici le cas d'une malformation associant une agénésie de fenêtrure ronde à une aplasie des canaux semi-circulaires externe et supérieur, provoquant une surdité de transmission.

Le diagnostic initialement retenu, basé sur une exploration chirurgicale antérieure, était celui d'une atrésie congénitale isolée de fenêtrure ronde. Une technique chirurgicale originale, permettant de rétablir la fonction compensatrice de la fenêtrure ronde dans la transmission des vibrations acoustiques, a été proposée. L'intervention n'a pas permis d'obtenir le résultat escompté en raison de l'anomalie du labyrinthe associée et précitée.

Une telle association malformative peut s'expliquer par les modalités complexes du contrôle génétique précoce du développement de l'oreille. Une analyse attentive des données de l'imagerie est indispensable avant d'envisager une intervention chirurgicale sur l'oreille moyenne ; en effet, des anomalies de l'oreille interne associées à celles de l'oreille moyenne se rencontrent plus fréquemment que l'on le croit et limitent l'intérêt d'un geste chirurgical.

Rev Med Brux 2004 ; 25 : 462-5

ABSTRACT

Congenital anomalies of the middle ear associated to anomalies of the inner ear are rarely described. Our case displays a malformation due to an association of congenital absence of the round window and aplasia of the semi-circular canals, causing conductive hearing loss. First diagnosis was a congenital atresia isolated of the round window, related to a previous surgical exploration. We tried a novel technique designed to restore the function of the round window. Labyrinthine anomalies prevented a good outcome. This kind of malformative association could be due to the complexity of early genetic control of ear development.

Attentive analysis of imaging should be performed before middle ear surgery to determine the presence of inner ear anomalies which are quite frequent and which would limit its usefulness.

Rev Med Brux 2004 ; 25 : 462-5

Key words : middle and inner ear anomalies, absence of round window, cochlear fenestration

INTRODUCTION

Les anomalies congénitales de l'oreille moyenne sont relativement rares ; on peut estimer leur incidence à 1 sur 100.000. Elles peuvent apparaître de manière sporadique, d'origine génétique ou non. La majorité des surdités de transmission permanentes chez l'enfant, non dues à une otite moyenne, résultent d'anomalies

congénitales de l'oreille moyenne.

On peut se trouver devant trois types de situation :

- la surdité rentre dans le cadre d'un syndrome polymalformatif ;
- la surdité est isolée mais il semble exister une histoire familiale ;

- la surdité est totalement isolée ; il s'agit de la situation la plus fréquente.

On distingue les anomalies mineures où les malformations sont restreintes à l'oreille moyenne et les anomalies majeures qui combinent des malformations de l'oreille moyenne et de l'oreille externe. Les premières sont généralement suspectées plus tardivement, en raison du retard d'apparition du langage, tandis que les secondes, qui constituent plus d'un tiers de toutes les malformations, peuvent déjà être diagnostiquées à la naissance grâce aux anomalies visibles extérieurement. L'oreille interne, d'origine embryologique différente, est le plus souvent normale ; on retrouve toutefois des anomalies de l'oreille interne dans environ 10 % des atrésies congénitales ; des anomalies combinées de l'oreille interne et moyenne ne sont décrites dans la littérature que dans 5 % des cas mais semblent cependant sous-évaluées.

60 % des malformations congénitales ont une étiologie génétique et certaines sont liées à des syndromes polymalformatifs. Le diagnostic d'un syndrome congénital peut apporter d'importantes informations sur les anomalies auxquelles on doit s'attendre ainsi que sur l'orientation thérapeutique la mieux adaptée.

Il existe des malformations de l'oreille moyenne en association avec des anomalies de développement des arcs branchiaux, du squelette, d'une pathologie oculaire ou d'une pathologie rénale.

Par ailleurs, les anomalies isolées peuvent toucher la cavité tympanique, les osselets, avec des déformations, des fusions, une aplasie ou une hypoplasie, ou encore intéressent le nerf facial, les vaisseaux, etc. Les fenêtres peuvent aussi être impliquées.

CAS CLINIQUE (Figure)

Il s'agit d'une jeune fille de 17 ans présentant une surdité de transmission profonde congénitale, et appareillée bilatéralement. Sa surdité a été suspectée à l'âge de 4 ans en raison d'un retard de développe-

ment du langage. Les parents ne signalent aucun antécédent ni familial, ni personnel et assurent que l'enfant n'a pas souffert de méningite.

Lorsqu'elle a eu 6 ans, un ORL a proposé une exploration chirurgicale de l'oreille. Les osselets étaient considérés comme normaux, la chaîne bien continue et l'étrier mobile ; en revanche, il a constaté une absence bilatérale de fenêtre ronde. Aucun traitement chirurgical n'a été proposé en raison du risque important de cophose.

Lors de la consultation, l'audiométrie révèle une hypoacousie de transmission bilatérale, avec un Rinne de 60 db. La tomodynamométrie (TDM) révèle des images considérées comme difficiles à interpréter et motive la prescription d'une IRM pour juger de la présence de liquide endolabyrinthique. En effet, on imagine à ce stade qu'une fenestration du canal semi-circulaire externe par voie mastoïdienne puisse restaurer un jeu des fenêtres et que la patiente récupère la totalité de son audition.

Le compte-rendu fait état d'un aspect normal du labyrinthe, à la fois du point de vue de sa forme que de son signal, ce qui encourage à tenter une geste chirurgical. On propose donc une fenestration du canal semi-circulaire externe droit.

L'exploration chirurgicale confirme l'intégrité de la chaîne ossiculaire, avec cependant un étrier légèrement déformé mais bien mobile dans la fenêtre ovale ; la fenêtre ronde est effectivement absente. On entreprend donc le fraisage du canal semi-circulaire externe qui semble d'abord être de taille inférieure à la normale et qui, finalement, se révèle être non perméable. Le canal semi-circulaire supérieur présente le même aspect. Afin de ne prendre aucun risque pour l'oreille interne, on décide de ne pas tenter une fenestration promontorielle ou vestibulaire et on interrompt l'intervention. Les documents TDM et IRM ont été revus après l'intervention. Ils confirmaient l'atrésie bilatérale de la fenêtre ronde, mais démontraient l'hypoplasie majeure du canal semi-circulaire latéral, et l'absence de canal supérieur (avec

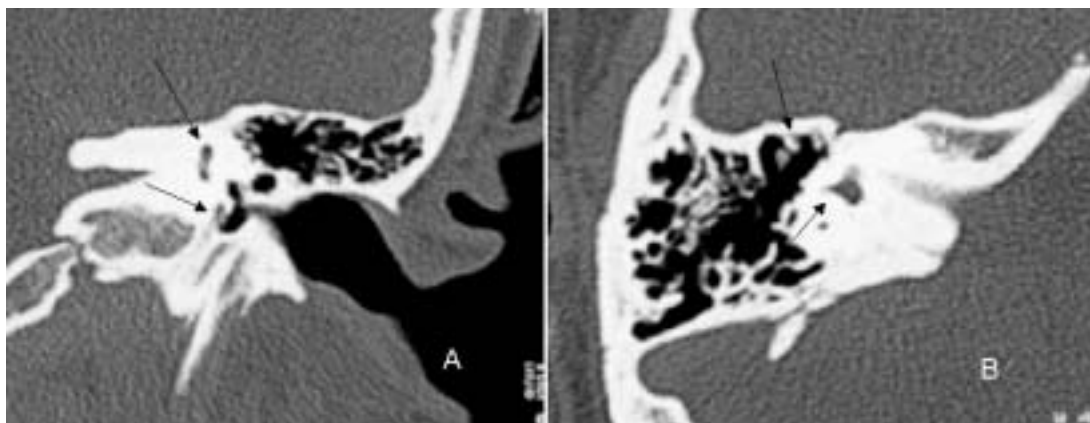


Figure : A : Coupe frontale de l'oreille gauche démontrant l'absence du canal semi-circulaire supérieur (flèche supérieure) et l'atrésie de la fenêtre ronde (flèche inférieure) ; B : coupe horizontale de l'oreille droite démontrant l'hypoplasie du canal semi-circulaire externe (flèche inférieure) et la fusion du marteau avec la paroi antérieure de la caisse du tympan (flèche supérieure).

aplasie de *l'eminentia arcuata*). De surcroît, la fenêtre ovale était dysmorphique (platine épaissie) et le marteau partiellement soudé à la paroi antérieure de la cavité tympanique.

DISCUSSION

Le diagnostic qui fut initialement retenu était donc celui d'absence congénitale et isolée de la fenêtre ronde.

Les variations de position, de taille et de structure de la fenêtre ronde sont relativement fréquentes. Dans les aplasies majeures, la fenêtre ronde est fréquemment absente, tandis que dans les aplasies mineures, une absence est exceptionnelle. Une oblitération complète peut exister dans l'otospongiose. Pappas décrit deux cas d'atrésie de fenêtre ronde en association avec une ankylose stapédienne, diagnostiqués après révision de la stapéctomie¹.

Le principe du traitement de l'absence de fenêtre ronde est de rétablir un jeu des fenêtres.

En effet, les vibrations acoustiques passent de l'oreille moyenne à l'oreille interne par l'intermédiaire du mouvement de la platine de l'étrier qui exerce une pression alternative sur la fenêtre ovale, elles déplacent alors en masse les liquides périlymphatiques grâce à l'action compensatrice de la fenêtre ronde qui exerce des mouvements en sens inverse de ceux de la platine.

La première fenestration promontorielle a été réalisée par House en 1960. Il décrit 5 cas d'otospongiose sévère avec blocage des deux fenêtres. Dans un premier temps, il fraise la fenêtre ovale et pratique une stapéctomie, ensuite, il procède au fraisage de la fenêtre ronde bloquée. Dans 3 cas sur 5, la situation est aggravée et dans les 2 autres, il n'obtient aucun bénéfice. En raison du risque d'atteinte cochléaire, il conseille l'abandon de cette technique^{2,3}.

L'agénésie de fenêtre ronde en tant qu'anomalie unique est beaucoup plus rarement observée et seulement quelques cas ont été rapportés : elle a été décrite la première fois par Harrison (64) ensuite par Berezin (66), Ombredanne (68), Richards (80) et Clifford (90).

Le cas de Harrison est une fillette de 6 ans présentant une surdité de transmission bilatérale de l'ordre de 40 db. Il constate une agénésie totale de fenêtre ronde. La fenestration du promontoire et la mise en place d'un flap mucopériosté apportent une légère amélioration, de l'ordre de 10 db².

Berezin présente le cas d'une fille de 11 ans atteinte de surdité de transmission congénitale chez qui la fenêtre ronde était obturée par de l'os cassant évoquant un foyer otospongieux au niveau d'une seule oreille mais dont l'examen histopathologique n'a pas été rapporté. Le fraisage apporte un gain entre 15 et 25 db^{2,3}.

Ombredanne rapporte 11 cas de fenestration chez des patients présentant une agénésie de fenêtre ronde associée à d'autres anomalies ossiculaires ; une agénésie de fenêtre ronde isolée n'était présente que dans un seul cas, avec une perte de 50 à 60 db. Il obtient chez celui-ci, grâce à la création d'une néo-fenêtre ronde, un gain de 20 db pour les 2 oreilles³.

Richards décrit le cas d'un enfant de 8 ans souffrant d'une surdité de transmission de 50 db et chez qui il constate un pont osseux recouvrant la membrane de la fenêtre ronde. Le fraisage au niveau du promontoire apporte un gain de 15 à 25 db⁴.

Le cas de Clifford est une femme de 26 ans présentant une surdité de transmission unilatérale de 30 db chez qui une stapéctomie avait déjà été réalisée sans succès.

Il découvre lors de l'exploration chirurgicale une absence de fenêtre ronde et pratique une fenestration au niveau du promontoire. Celle-ci n'apporte qu'une faible amélioration : de l'ordre de 5 db⁵.

Les auteurs précédents ont donc tous pratiqué une fenestration au niveau du promontoire qui est une technique dangereuse vu le risque de dommage cochléaire. Auparavant, on pratiquait la fenestration par voie du conduit auditif externe. Ombredanne recommandait, en cas de chaîne normale et mobile, de créer une néo-fenêtre ronde au niveau du promontoire puisque la fenestration du canal semi-circulaire externe comportait un risque de luxation de l'enclume. Cette dernière technique était donc réservée aux cas de malformations ossiculaires multiples. Avant la stapéctomie, elle était également utilisée pour traiter l'otospongiose.

Actuellement, l'approche du canal semi-circulaire externe se fait par voie mastoïdienne, ce qui lève le risque de luxation de l'enclume.

Aucun des différents auteurs n'est parvenu à fermer complètement le Rinne. De plus, il semble que le gain ne dépasse jamais 50 % du Rinne.

Les traitements chirurgicaux des agénésies des fenêtres rapportés dans la littérature restent décevants.

Plusieurs auteurs remettent en question le rôle exact de la fenêtre ronde dans l'audition. Les conséquences de l'absence de fenêtre ronde restent floues. En effet, aucun auteur n'a pu rétablir totalement l'audition après traitement d'une agénésie isolée de celle-ci. La revue de la littérature est d'ailleurs assez évasive, peu encourageante tant par rapport à l'importance de la perte auditive qu'aux résultats médiocres obtenus. En effet, une perte de 30 db comme dans le cas de Clifford semble peu probable en cas d'absence de fenêtre ronde, qui devrait provoquer une perte de 60 db.

Ces traitements ont démontré leur efficacité relative dans le cas où l'agénésie de fenêtre ronde était isolée. L'association d'une anomalie labyrinthique ne

nous a pas permis d'apporter de nouveaux éléments en faveur d'une thérapeutique chirurgicale.

Les modalités de l'embryogenèse de l'oreille sont fort complexes, et requièrent l'expression d'un très grand nombre de gènes du développement.

Ainsi, l'édification de l'oreille moyenne, qui est tributaire de l'appareil branchial, dépend de l'expression de gènes de la famille Hox (gènes à homeobox), et notamment du gène *Hoxa-2*⁶.

Or, ces gènes s'expriment initialement de manière segmentaire dans le rhombencéphale.

Celui-ci émet les cellules des crêtes neurales qui vont participer à l'édification de l'oreille moyenne, mais il est également responsable de l'induction de la vésicule otique, qui s'opère par le 5^{ème} rhombomère. Le développement de l'ébauche de l'oreille interne nécessite également l'expression de gènes plus ou moins spécifiques. Ainsi, le développement des canaux semi-circulaires est lié à l'expression des gènes *Otx 1* et *2*, *Hmx 2*, *Dlx 5* et *Gooseoid*, lui-même déjà associé à la morphogenèse de l'anneau tympanique⁷.

Comme on le voit, même si les modalités morphologiques du développement respectif de l'oreille moyenne et de l'oreille interne diffèrent, le contrôle génétique qui les caractérise comporte des phases communes, susceptibles d'expliquer les associations malformatives plus fréquentes qu'on ne le croit. Il est possible que l'événement "causal" intervienne assez précocement, au cours de la segmentation du rhombencéphale, caractérisée par l'expression en gradient du code Hox. Par ailleurs, il est assez classique d'observer des anomalies associées de l'oreille interne et de l'oreille moyenne caractérisées par un aspect dysmorphique du canal semi-circulaire latéral et des hypoplasies ou aplasies lenticulo-stapédiennes qui semblent témoigner d'un trouble très "segmentaire".

Mentionnons que l'absence totale des canaux semi-circulaires fait partie du tableau habituel du syndrome CHARGE. Celui-ci comporte une atrésie choanale, des anomalies cardiaques et génitales. Habituellement, le reste de l'oreille est normal⁸.

CONCLUSION

L'analyse de ce cas renforce l'intérêt d'une étude soigneuse des données de l'imagerie lorsqu'une intervention chirurgicale est envisagée. En effet, le diagnostic initial, largement inspiré par une exploration chirurgicale antérieure, était celui d'une aplasie isolée de la

fenêtre ronde. Or, les anomalies étaient nettement plus complexes et intéressaient à la fois l'oreille moyenne et l'oreille interne. Les connaissances actuelles relatives à la biologie du développement de l'oreille nous familiarisent avec la complexité du contrôle génétique de l'embryogenèse de l'appareil auditif, et justifient la nécessité de demeurer attentif aux possibilités d'associations malformatives rendant certaines interventions problématiques.

Elles rendent aussi impérative l'obligation d'interpréter les examens d'imagerie à la lumière des connaissances les plus actuelles en matière de pathologie malformative.

BIBLIOGRAPHIE

1. Pappas DG : Round window atresia in association with congenital stapedia fixation. *Laryngoscope* 1998 ; 108 : 1115-8
2. Harrison WH, Shambaugh GE : Congenital absence of the round window : case report with surgical reconstruction by cochlear fenestration. *Laryngoscope* 1964 ; 74 : 967-78
3. Ombredanne M : Absence congénitale de fenêtre ronde dans certaines aplasies mineures. *Ann Otolaryngol Chir Cervicofac* 1968 ; 85 : 369-78
4. Richards SH : Congenital absence of the round window treated by cochlear fenestration. *Clin Otolaryngol* 1981 ; 6 : 265-9
5. Clifford AR, Fagan PA, Doust BD : Isolated congenital round window absence. *J Laryngol Otol* 1990 ; 104 : 980-1
6. Mallo M : Formation of the middle ear : recent progress on the developmental and molecular mechanisms. *Devel Biol* 2001 ; 231 : 410-9
7. Brigande JV, Kiernan AE, Gao X, Iten LE, Fekete DM : Molecular genetics of pattern formation in the inner ear : do compartments boundaries play a role ? *Proc Natl Acad Sci USA* 2000 ; 97 : 11700-6
8. Lemmerling M, Dhooghe I, Mollet P, Mortier G, Van Cauwenberge P, Kunnen M : CT of the temporal bone in the CHARGE association. *Neuroradiology* 1998 ; 40 : 462-5

Correspondance et tirés à part :

S. LOURYAN
Faculté de Médecine U.L.B.
Service d'Anatomie
Route de Lennik 808 CP 619
1070 Bruxelles

Travail reçu le 3 juin 2004 ; accepté dans sa version définitive le 24 août 2004.

* * *