

MALFORMAZIONI CONGENITE DELL'ORECCHIO ESTERNO

- sviluppo tra 4 e 12 settimana, dai primi 2 archi branchiali;
- frequente associazione con malformazioni complesse, es.mandibolari;
- aplasie maggiori spesso sporadiche;
- spesso nel quadro di sindromi poli-malformative;

- Origine genetica:
- disostosi mandibolo-faciale (s.di Franceschetti, s.di Treachers Collins);
- S.branchio-oto-renale (BOR);
- Craniostenosi(s.di Apert, Crouzon,Pfeiffer);
- Forme autosomiche dominanti a espressione e penetranza variabile

- Spettro oculo-auricolo-vertebrale(OAV):
- sind.otomandibolare, raggruppa aplasia laterale della faccia, microsomia emi-faciale, s.di Goldenhar, s.del 1° e 2° arco branchiale
- Forma multigenica

- Forme da anomalie cromosomiche
18,21,22 (trisomie) : causano malformazioni Au esterno, senza influenza da parte dell'età e della consanguineità dei genitori

Agenti teratogeni:

- 1° trimestre di gravidanza
- Talidomide, derivati vit.A (terapia dell'acne)
- Virus
- > frequenza nelle madri diabetiche

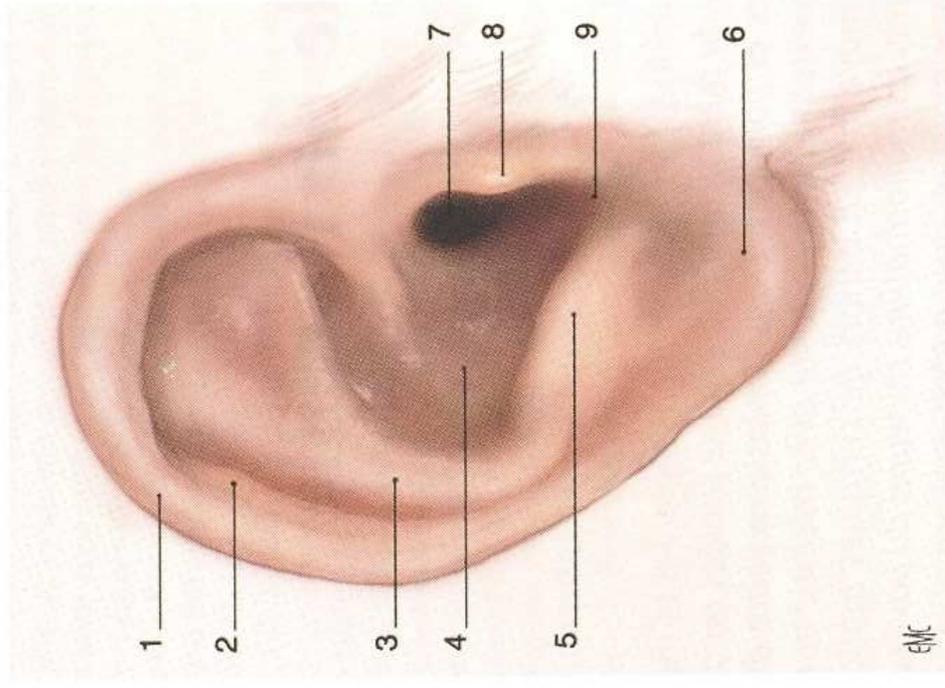


Figure 1. Schéma de l'auricule, d'après Bouchet et Cuilleret. *Anatomie topographique, descriptive et fonctionnelle, tome 1. Le système nerveux central, la face, la tête et les organes des sens.* Paris: Masson ; 1997. 1. Hélix ; 2. tubercule de Darwin ; 3. anthélix ; 4. conque ; 5. antitragus ; 6. lobule ; 7. conduit auditif externe ; 8. tragus ; 9. échancrure de la conque.

LEGAMENTI E MUSCOLI

- Leg.estrinseco ant.: dal tubercolo zigomatico al trago e alla parte ant. Della conca;
- Leg.estrinseco post.:dalla mastoide alla convessità della conca;
- Muscoli estrinseci: auricolare ant., superiore e posteriore

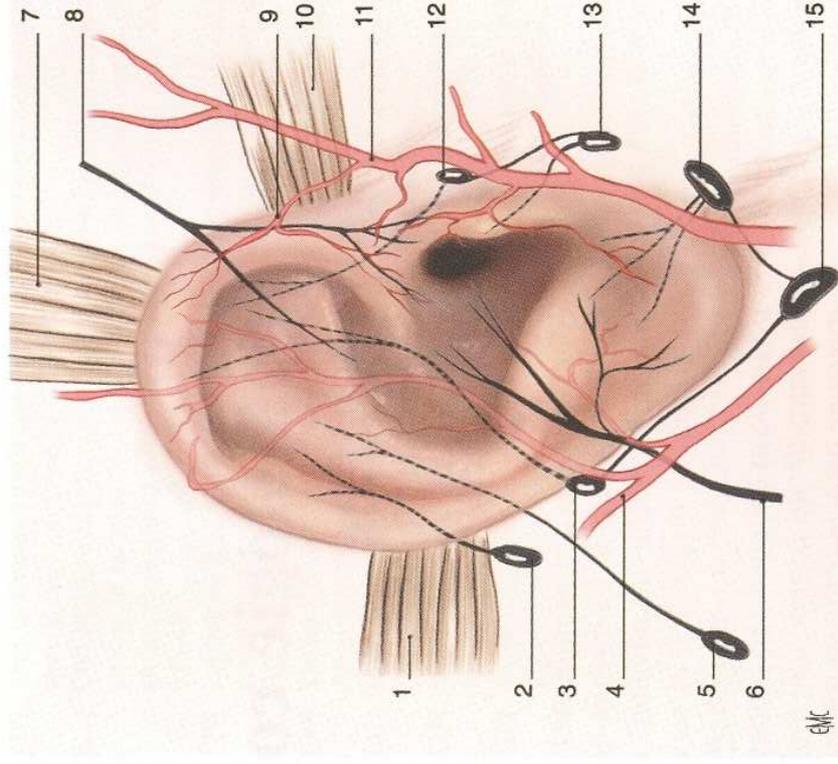


Figure 2. Schéma de la vascularisation et musculature extrinsèque de l'auricule, d'après Bouchet et Cuilleret. *Anatomie topographique, descriptive et fonctionnelle, tome 1, Le système nerveux central, la face, la tête et les organes des sens.* Paris: Masson ; 1997. 1. Muscle auriculaire postérieur ; 2. ganglion mastoïdien ; 3. ganglion rétro-auriculaire ; 4. artère auriculaire postérieure ; 5. ganglion de la chaîne du spinal ; 6. rameau auriculaire du plexus cervical superficiel ; 7. muscle auriculaire supérieure ; 8. nerf auriculotemporal ; 9. artère auriculaire antérieure ; 10. muscle auriculaire antérieur ; 11 : artère temporale superficielle ; 12. ganglion prétragien ; 13, 14. ganglions préauriculaires ; 15. ganglion sous-digastrique.

EPIDEMIOLOGIA

- 1 caso su 2000/5000 nascite
- OAV: 1/3500 – 1/26000 prevalenza molto variabile....1/5000
- APLASIE MAGGIORI: classificazione di Meurman in 4 gradi

APLASIE MAGGIORI: classificazione di Meurman in 4 gradi

- Grado I orecchio a cornetto
- Grado II microtia
- Grado III microtia con abbozzi non identificabili
- Grado IV anotia



Figure 3. Oreille en cornet.



Figure 4. Microtie avec principaux reliefs identifiables.



Figure 5. Microtie avec bourrelet chondrocutané, sans relief identifiable.

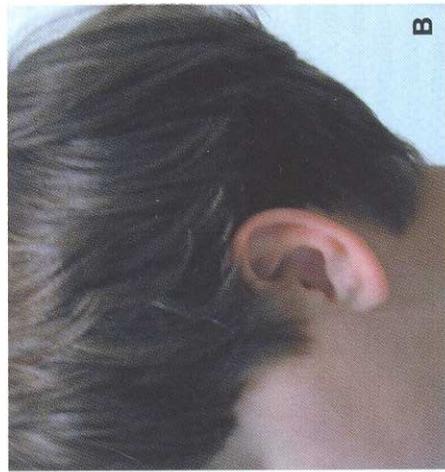


Figure 11. A, B, C, D. Résultats après 2 temps de reconstruction d'une aplasie majeure grade III d'oreille droite (A, C), oreille gauche normale (B, D).

APLASIE MAGGIORI

- Diagnosi evidente alla nascita;
- Es.clinico precisa l'esistenza del padiglione, CUE, fistole cutanee, stato dell'Au contro-laterale;
- Valutazione della mandibola e funzione n.faciale;
- Studio della funzione uditiva;
- Ricerca malformazioni associate;
- Diagnosi eziologica

VALUTAZIONE della FUNZIONE UDITIVA

- Aplasia maggiore con assenza CUE: ipoacusia trasmissiva 60-70 dB...in assenza di lesioni dell'Au interno;
- Valutazione Au controlaterale....3-5% aplasia minore associata;
- OEA, ABR, ctr.annuale nel caso di Au controlaterale normale, tra 1-4 anni;
- Patologie bil.: dépistage ip.neurosensoriali

RICERCA MALFORMAZIONI ASSOCIATE

- > frequenti malformazioni faciali
- Bilancio polimalformativo:
- Es.oftalmico, Rx rachide, ecografia cardiaca e renale, per inquadrare la malf.otologica in una forma sindromica nota

SPETTRO OCULO-AURICOLO- VERTEBRALE

- Aplasia maggiore o minore dell'orecchio
- Ipoplasia mandibolare e/o del mascellare omolaterale, paralisi faciale, macrostomia, malf.vertebrai (emivertebre, fusioni vertebrali), lesioni oculari (microftalmia, coloboma della palpebra superiore, cisti epibulbari)
- Sindrome di Goldenhar = spettro OAV con malformazioni faciali e vertebrali

FISTOLE E RESIDUI BRANCHIALI

- Sindrome branchio-oto-renale (BOR):
orecchio a cornetto con sordità
neurosensoriale
- Sindrome branchio-otologica (BO)
- Sindrome branchio-oto-ureterale

Prevalenza 1/40.000, trasmissione AD con
espressione variabile e penetranza
incompleta

Orecchio a cornetto bilaterale,

malformazioni ossiccolari, malformazione cocleo-vestibolare con dilatazione dell'acquedotto vestibolare.

10% dei casi stenosi delle vie lacrimali.

Lesioni renali: aplasia unilaterale, rene a ferro di cavallo



Figure 3. Oreille en cornet.

SINDROME DI FRANCESCHETTI

- Aplasia maggiore dell'orecchio bilaterale (malformazione del padiglione, stenosi/atresia CUE in 1/3 dei casi)
- Ipoplasia mandibolare, ipoplasia mascellare, coloboma palpebrale inferiore, talvolta schisi palatina.
- Prevalenza: 1/10.000-1/50.000
- Gene TCOF1, identificato nel '96. Trasmissione AD, espressività variabile, penetranza incompleta ma elevata.

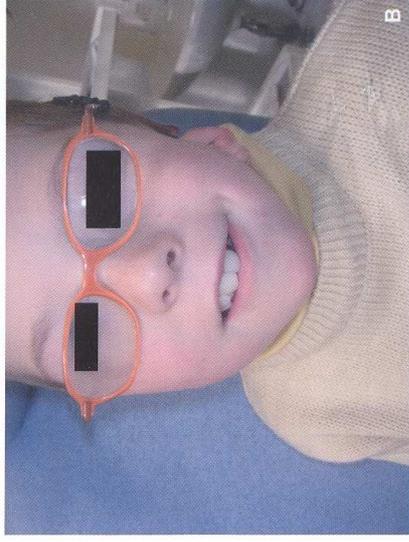
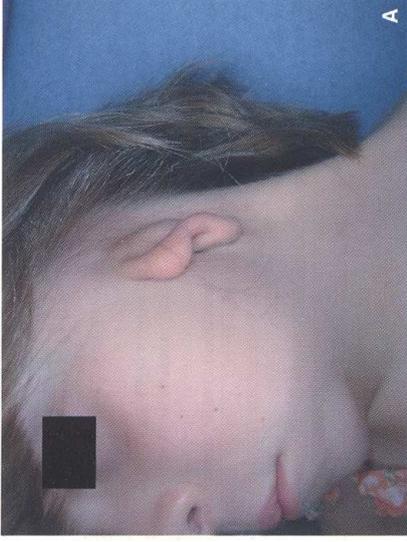


Figure 3. Malformations de Klippel-Feil avec oreille en cornet (A, B).



Figure 4. Syndrome de Treacher-Collins.



Figure 5. Syndrome otomandibulaire droit avec paralysie faciale (pavillon reconstruit à droite) (A, B).

Autres anomalies du pavillon

D'autres anomalies des pavillons d'oreilles sont décrites notamment dans le cadre de syndromes malformatifs et échappent à la description des microties. C'est le cas de l'association CHARGE (Coloboma, Heart defect, Atresia chonae, Retarded growth and development, Ear anomalies/deafness), pour laquelle les malformations des pavillons sont souvent caractéristiques et quasi constantes à type d'hypoplasie du lobule et de plicature particulière inversée de l'anthélix (cf. Figure 9A). La microdélétion 22q11 ou syndrome de Di George ou vélo-cardio-facial peut aussi se manifester par des anomalies mineures des pavillons comme une helix recouvrante [20].

Anomalies du méat auditif

Les anomalies du méat auditif (ou conduit auditif externe) peuvent aller de l'absence totale de conduit comme dans le cadre des aplasies majeures du pavillon au rétrécissement congénital isolé, modéré, sans retentissement sur la fonction auditive avec tous les intermédiaires possibles.

À moins d'être réduit à un conduit extrêmement étroit et obstrué par du cérumen séché, voire un cholestéatome par rétention épidermique, le retentissement auditif est habituellement faible de moins de 30 dB. L'existence d'une surdité de transmission importante de plus de 30 dB doit orienter vers une

ANOMALIE RARE DEL PADIGLIONE AURICOLARE

- Orecchio di fauno: anomalia non ereditaria, frequente in Giappone, rara nei caucasici; comporta una ipoplasia della radice superiore dell'antelice e una plica cartilaginea anomala che unisce l'elice all'antelice.



Figure 12. Oreille de faune.

- Criptotia: assenza del solco retroauricolare nella parte superiore del padiglione



Figure 14. Cryptotie.

SINDROME DI CHARGE

- C = coloboma
- H = malformazioni cardiache
- A = atresia coanale
- R = ritardo di accrescimento
- G = malformazioni genito-urinarie
- E = malformazioni auricolari



Figure 16. Microtie dans le cadre d'un syndrome de CHARGE avec aspect typique d'absence de lobule.



Figure 17.
A, B. Syndrome de CHARGE, aspect préopératoire.



Figure 18. A, B. Syndrome de CHARGE, résultat postopératoire après résection de l'excès d'hélix, enroulement par points cartilagineux et fixation prémas-toïdienne de l'anthélix, greffe de cartilage costal autologue reconstituant le lobule.

BILANCIO APLASIA UNILATERALE

- Nei primi mesi di vita:
OAE, ABR, ECO renale e cardiaco, RX rachide, visita oculistica
- Protesizzazione acustica dai 6 mesi di vita nelle forme bilaterali, nelle forme monolaterali non esiste consenso per protesizzazione precoce
- TC massiccio facciale-rocche-mastoidi, a partire da 3-4 anni

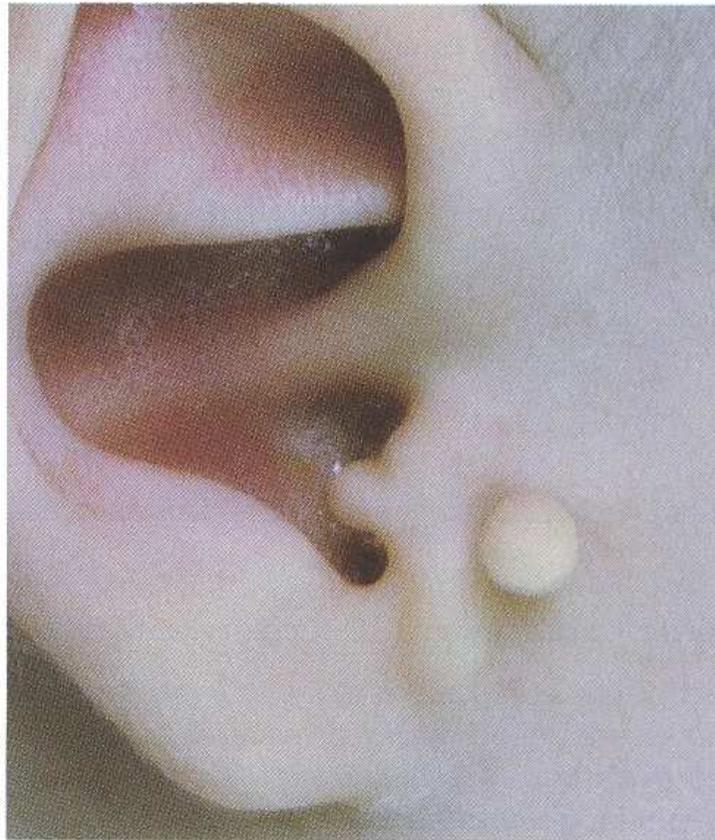


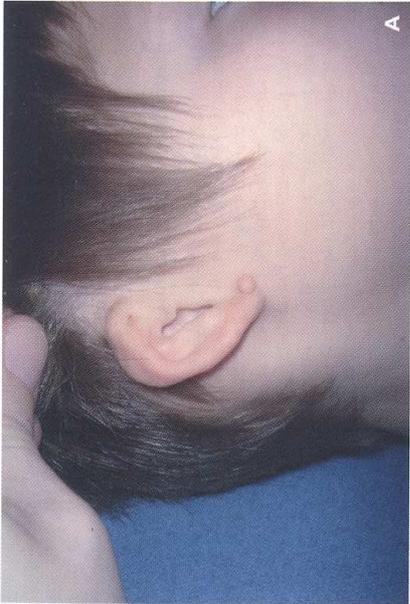
Figure 19. Enchondromes prétragien et rétrotragien.

Appendici cutaneo-cartilaginee, +/- peduncolate, nella regione preauricolare, ricerca di aplasia minore associata

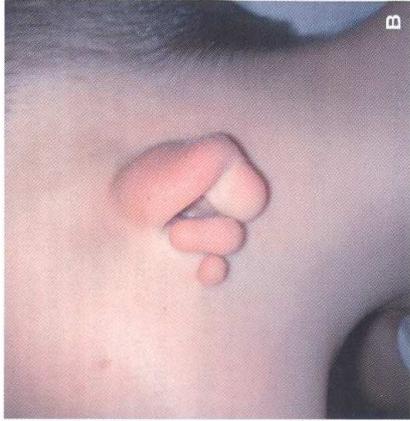
Tableau 1.

Classification de Meurman.

Classification	Grade I	Grade II	Grade III
Meurman [12]	Petit pavillon malformé mais harmonieux, conduit auditif externe atréitique ou sténosé	Reliquats verticaux du pavillon, conduit auditif complètement atréitique	Absence quasi complète de pavillon et reliquat sous la forme d'un lobule
Marx	Déformation légère avec un pavillon petit mais présentant tous les reliefs	L'oreille externe mesure 1/2 à 2/3 de la taille normale	Malformation sévère avec un pavillon ayant une forme d'arachide
Nagata [13]	Type conque : le tragus et l'incisure intertragienne ainsi que le conduit auditif sont présents à des degrés divers	Type microconque : simple invagination au sein des reliquats cartilagineux	Type lobule : anotie avec reliquat sous forme d'un lobule sans conque



A



B



C



D



E

Figure 2. Différentes anomalies typiques de l'oreille interne.
A. Enchoyondrome préauriculaires.
B. Oreille dite en cornet.
C. Grade I de Meurman, petit pavillon harmonieux.
D. Grade II de Meurman.
E. Grade III de Meurman.

IMAGING

- Stretta collaborazione tra ORL-audiologo e OTO-neuroradiologo.
- Valutazione morfologica dettagliata ai fini della programmazione chirurgica funzionale: orecchio interno (malf. di Mondini, EVAS), pneumatizzazione mastoidea, decorso del nervo faciale, esistenza della platina e/o sovrastruttura della staffa.

APLASIE MAGGIORI E STENOSI DEL CUE

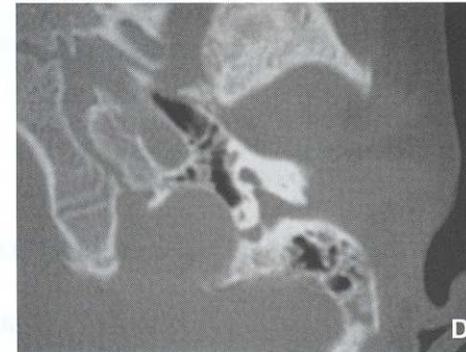
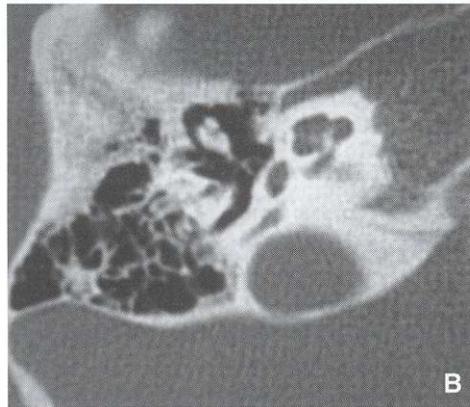
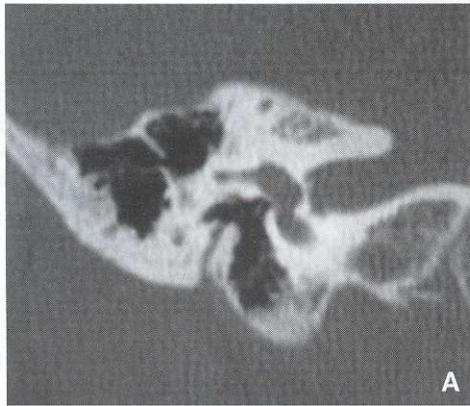


Figure 7. Sténoses majeures du méat auditif avec anomalies de l'oreille moyenne en tomodensitométrie.

A. Sténose complète du conduit auditif droit, coupe coronale, associée à une agénésie ossiculaire et une platine de l'étrier étroite.

B. Même cas en coupe axiale montrant un bloc incudomalléaire et de branches de l'étrier semblant fixées sur le promontoire.

C. Sténose serrée du conduit auditif gauche, proéminence du nerf facial sur la platine et hypoplasie de l'étrier (bloc fibreux).

D. Même cas en coupe axiale montrant une hypoplasie de la caisse du tympan.

APLASIE MAGGIORI E STENOSI DEL CUE

- Forme moderate con CUE presente ma stretto: decorso del nervo faciale spesso regolare, orecchio medio regolare con ossicini poco displasici;
- Forme severe con assenza del CUE: decorso del nervo faciale anomalo, cassa timpanica poco pneumatizzata, displasie ossiccolari gravi

RISCHIO ELEVATO DI COLESTEATOMA

ANOMALIE MINORI O DISPLASIE OSSICULARI

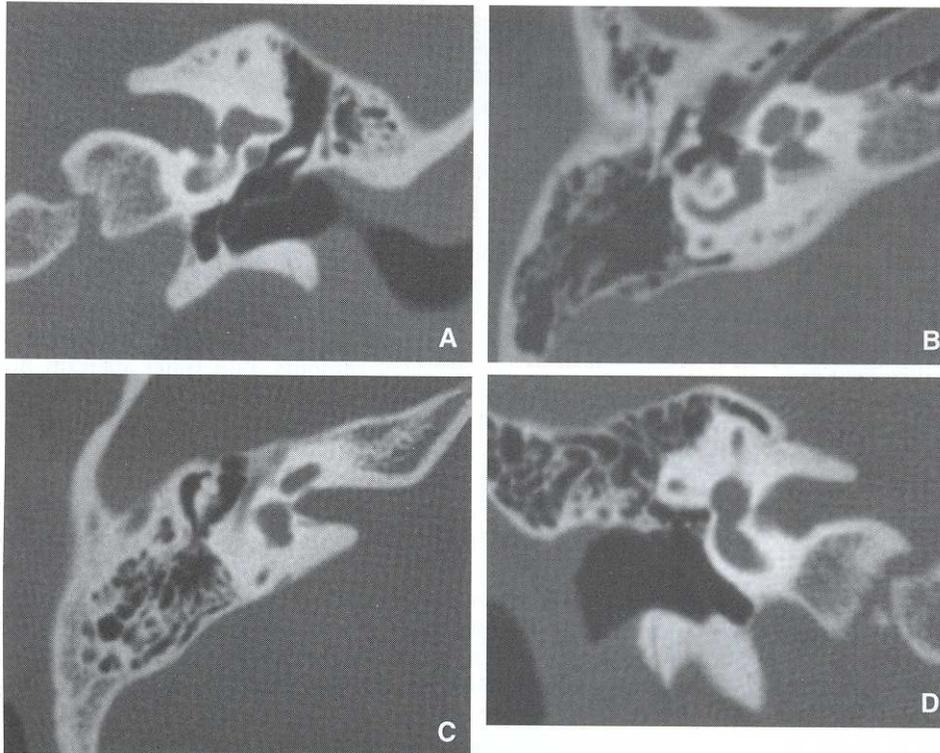


Figure 8. Anomalies de l'oreille moyenne avec méat auditif normal en tomodensitométrie.

A. Agénésie de la platine de l'étrier avec facial procident.

B. Luxation congénitale de l'enclume avec pont osseux sur le canal semi-circulaire externe.

C. Fixation congénitale de la tête du marteau à l'épitympanum antérieur.

D. Aplasie ossiculaire complète avec hypoplasie de la fenêtre ovale.

ANOMALIE MINORI O DISPLASIE OSSICULARI

- > frequenti: dislocazioni incudo-stapediali, anchilosi stapedo-vestibolari
- Martello generalmente normale
- Anomalie del decorso del nervo faciale
- Assenza della finestra rotonda
- Anomalie vascolari della cassa (procidenza del bulbo giugulare, decorso anomale della carotide, persistenza dell'a. stapediale)



Figure 9. Anomalies de l'oreille externe-moyenne associée à des anomalies cochléaires.

A. Aspect typique de l'oreille externe gauche d'un enfant présentant une association CHARGE.

B. Même cas, tomodensitométrie du rocher gauche montrant une malformation cochléaire typique avec hypoplasie des canaux semi-circulaires, malformations ossiculaires et épaissement de la platine de l'étrier.

**ANOMALIE DELL'ORECCHIO INTERNO:
più frequenti nelle forme sindromiche**

MALFORMAZIONI OSSICULARI: classificazioni difficili!

Tableau 2.

Classification de Teunissen et Cremers.

Type	Description
I	Dysplasie des fenêtres ovale ou ronde
IIA	Platine fixée isolée ou avec atteinte de l'étrier
IIB	Platine fixée avec atteinte du marteau ou de l'enclume
III	Platine mobile avec autre atteinte ossiculaire
IV	Malformations complexes associées à des anomalies du VII ou vasculaires

Classification of congenital middle ear. Report on 144 ears.

Ann Otol Rhinol Laryngol 1993

Classificazioni finalizzate alla programmazione chirurgica o protesica.

Tableau 3.

Classification de De la Cruz des atrésies congénitales [25].

Malformations mineures	Malformations majeures
Pneumatisation mastoïdienne normale	Pneumatisation réduite
Fenêtre ovale normale	Agénésie de la fenêtre ovale
Relations fenêtre ovale–canal facial normales	Trajet anormal du nerf facial
Oreille interne normale	Anomalies de l'oreille interne

Tableau 4.

Système de cotation des candidats à la canaloplastie de Jahrsdoerfer [26].

Paramètres anatomiques	Points
Étrier présent	2
Fenêtre ovale présente	1
Caisse du tympan présente	1
Nerf facial normal	1
Bloc incudomalléaire présent	1
Mastoïde bien pneumatisée	1
Articulation incudostapédienne présente	1
Fenêtre ronde normale	1
Aspect de l'oreille externe	1
Total de points disponibles	10
Score	Type d'indication opératoire
10	Excellente
9	Très bonne
8	Bonne
7	Acceptable
6	Marginale
≤ 5	Mauvaise