

ANNEE: 2017

THESE N°: 03

**LES ANOMALIES CONGENITALES
DE L'OREILLE EXTERNE CHEZ L'ENFANT
(ETUDE DESCRIPTIVE A PROPOS DE 05 CAS)**

THESE

Présentée et soutenue publiquement le :

PAR

Mme. Siham BOUSKLA

Née le 01 Octobre 1988 à Youssoufia

Pour l'Obtention du Doctorat en Médecine

MOTS CLES : Anomalie – Oreille externe – Microtie – Anotie – Atrésie.

JURY

Mme. A. THIMOU IZGUA

Professeur de Pédiatrie

PRESIDENTE

Mme. A. MDAGHRI ALAOU

Professeur de Pédiatrie

RAPPORTEUR

Mr. A. ELAYOUBI ELIDRISSI

Professeur d'Oto-rhino-laryngologie

Mme. I. RATBI

Professeur de Génétique Médicale

Mr. O. BENTAHAR

Professeur de Prothèse Adjointe

JUGES

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

سبحانك لا علم لنا إلا ما علمتنا

إِنَّكَ أَنْتَ الْعَلِيمُ الْحَكِيمُ

سورة البقرة الآية ٣١

صَدَقَ اللَّهُ الْعَظِيمُ



UNIVERSITE MOHAMMED V DE RABAT
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE - RABAT

DOYENS HONORAIRES :

1962 – 1969 : Professeur Abdelmalek FARAJ
1969 – 1974 : Professeur Abdellatif BERBICH
1974 – 1981 : Professeur Bachir LAZRAK
1981 – 1989 : Professeur Taieb CHKILI
1989 – 1997 : Professeur Mohamed Tahar ALAOUI
1997 – 2003 : Professeur Abdelmajid BELMAHI
2003 – 2013 : Professeur Najia HAJJAJ - HASSOUNI



ADMINISTRATION :

Doyen : Professeur Mohamed ADNAOUI
Vice Doyen chargé des Affaires Académiques et étudiantes
Professeur Mohammed AHALLAT
Vice Doyen chargé de la Recherche et de la Coopération
Professeur Taoufiq DAKKA
Vice Doyen chargé des Affaires Spécifiques à la Pharmacie
Professeur Jamal TAOUFIK
Secrétaire Général : Mr. Mohamed KARRA

**1- ENSEIGNANTS-CHERCHEURS MEDECINS
ET
PHARMACIENS**

PROFESSEURS :

Décembre 1984

Pr. MAAOUNI Abdelaziz	Médecine Interne – <i>Clinique Royale</i>
Pr. MAAZOUZI Ahmed Wajdi	Anesthésie -Réanimation
Pr. SETTAF Abdellatif	pathologie Chirurgicale

Novembre et Décembre 1985

Pr. BENSAID Younes	Pathologie Chirurgicale
--------------------	-------------------------

Janvier, Février et Décembre 1987

Pr. CHAHED OUZZANI Houria	Gastro-Entérologie
Pr. LACHKAR Hassan	Médecine Interne
Pr. YAHYAOUY Mohamed	Neurologie

Décembre 1988

Pr. BENHAMAMOUCH Mohamed Najib	Chirurgie Pédiatrique
Pr. DAFIRI Rachida	Radiologie

Décembre 1989

Pr. ADNAOUI Mohamed	Médecine Interne – <u><i>Doyen de la FMPR</i></u>
Pr. CHAD Bouziane	Pathologie Chirurgicale
Pr. OUZZANI Taïbi Mohamed Réda	Neurologie

Janvier et Novembre 1990

Pr. CHKOFF Rachid
Pr. HACHIM Mohammed*
Pr. KHARBACH Aïcha
Pr. MANSOURI Fatima
Pr. TAZI Saoud Anas

Pathologie Chirurgicale
Médecine-Interne
Gynécologie -Obstétrique
Anatomie-Pathologique
Anesthésie Réanimation

Février Avril Juillet et Décembre 1991

Pr. AL HAMANY Zaïtounia
Pr. AZZOUZI Abderrahim
Pr. BAYAHIA Rabéa
Pr. BELKOUCHI Abdelkader
Pr. BENCHEKROUN Belabbes Abdellatif
Pr. BENSOUHA Yahia
Pr. BERRAHO Amina
Pr. BEZZAD Rachid
Pr. CHABRAOUI Layachi
Pr. CHERRAH Yahia
Pr. CHOKAIRI Omar
Pr. KHATTAB Mohamed
Pr. SOULAYMANI Rachida
Pr. TAOUFIK Jamal

Anatomie-Pathologique
Anesthésie Réanimation – **Doyen de la FMPO**
Néphrologie
Chirurgie Générale
Chirurgie Générale
Pharmacie galénique
Ophtalmologie
Gynécologie Obstétrique
Biochimie et Chimie
Pharmacologie
Histologie Embryologie
Pédiatrie
Pharmacologie – **Dir. du Centre National PV**
Chimie thérapeutique **V.D à la pharmacie+Dir du CEDOC**

Décembre 1992

Pr. AHALLAT Mohamed
Pr. BENSOUHA Adil
Pr. BOUJIDA Mohamed Najib
Pr. CHAHED OUZZANI Laaziza
Pr. CHRAIBI Chafiq
Pr. DEHAYNI Mohamed*
Pr. EL OUAHABI Abdessamad
Pr. FELLAT Rokaya
Pr. GHAFIR Driss*
Pr. JIDDANE Mohamed
Pr. TAGHY Ahmed
Pr. ZOUHDI Mimoun

Chirurgie Générale V.D Aff. Acad. et Estud
Anesthésie Réanimation
Radiologie
Gastro-Entérologie
Gynécologie Obstétrique
Gynécologie Obstétrique
Neurochirurgie
Cardiologie
Médecine Interne
Anatomie
Chirurgie Générale
Microbiologie



Mars 1994

Pr. BENJAAFAR Noureddine
Pr. BEN RAIS Nozha
Pr. CAOUI Malika
Pr. CHRAIBI Abdelmjid

Pr. EL AMRANI Sabah
Pr. EL BARDOUNI Ahmed
Pr. EL HASSANI My Rachid
Pr. ERROUGANI Abdelkader
Pr. ESSAKALI Malika
Pr. ETTAYEBI Fouad
Pr. HADRI Larbi*

Radiothérapie
Biophysique
Biophysique
Endocrinologie et Maladies Métaboliques **Doyen de la FMPA**
Gynécologie Obstétrique
Traumato-Orthopédie
Radiologie
Chirurgie Générale- **Directeur CHIS**
Immunologie
Chirurgie Pédiatrique
Médecine Interne

Pr. HASSAM Badredine
Pr. IFRINE Lahssan
Pr. JELTHI Ahmed
Pr. MAHFOUD Mustapha
Pr. RHRAB Brahim
Pr. SENOUCI Karima

Mars 1994

Pr. ABBAR Mohamed*
Pr. ABDELHAK M'barek
Pr. BELAIDI Halima
Pr. BENTAHILA Abdelali
Pr. BENYAHIA Mohammed Ali
Pr. BERRADA Mohamed Saleh
Pr. CHAMI Ilham
Pr. CHERKAOUI Lalla Ouafae
Pr. JALIL Abdelouahed
Pr. LAKHDAR Amina
Pr. MOUANE Nezha

Mars 1995

Pr. ABOUQUAL Redouane
Pr. AMRAOUI Mohamed
Pr. BAIDADA Abdelaziz
Pr. BARGACH Samir
Pr. CHAARI Jilali*
Pr. DIMOU M'barek*
Pr. DRISSI KAMILI Med Nordine*
Pr. EL MESNAOUI Abbas
Pr. ESSAKALI HOUSSYNI Leila
Pr. HDA Abdelhamid*
Pr. IBEN ATTYA ANDALOUSSI Ahmed
Pr. OUAZZANI CHAHDI Bahia
Pr. SEFIANI Abdelaziz
Pr. ZEGGWAGH Amine Ali

Décembre 1996

Pr. AMIL Touriya*
Pr. BELKACEM Rachid
Pr. BOULANOUAR Abdelkrim
Pr. EL ALAMI EL FARICHA EL Hassan
Pr. GAOUZI Ahmed
Pr. MAHFOUDI M'barek*
Pr. OUADGHIRI Mohamed
Pr. OUZEDDOUN Naima
Pr. ZBIR EL Mehdi*

Novembre 1997

Pr. ALAMI Mohamed Hassan
Pr. BEN SLIMANE Lounis
Pr. BIROUK Nazha
Pr. ERREIMI Naima
Pr. FELLAT Nadia
Pr. HAIMEUR Charki*

Dermatologie
Chirurgie Générale
Anatomie Pathologique
Traumatologie – Orthopédie
Gynécologie – Obstétrique
Dermatologie

Urologie
Chirurgie – Pédiatrique
Neurologie
Pédiatrie
Gynécologie – Obstétrique
Traumatologie – Orthopédie
Radiologie
Ophtalmologie
Chirurgie Générale
Gynécologie Obstétrique
Pédiatrie

Réanimation Médicale
Chirurgie Générale
Gynécologie Obstétrique
Gynécologie Obstétrique
Médecine Interne
Anesthésie Réanimation
Anesthésie Réanimation
Chirurgie Générale
Oto-Rhino-Laryngologie
Cardiologie - **Directeur HMI Med V**
Urologie
Ophtalmologie
Génétique
Réanimation Médicale

Radiologie
Chirurgie Pédiatrie
Ophtalmologie
Chirurgie Générale
Pédiatrie
Radiologie
Traumatologie-Orthopédie
Néphrologie
Cardiologie



Gynécologie-Obstétrique
Urologie
Neurologie
Pédiatrie
Cardiologie
Anesthésie Réanimation

Pr. KADDOURI Nouredine
Pr. KOUTANI Abdellatif
Pr. LAHLOU Mohamed Khalid
Pr. MAHRAOUI CHAFIQ
Pr. TAOUFIQ Jallal
Pr. YOUSFI MALKI Mounia

Novembre 1998

Pr. AFIFI RAJAA
Pr. BENOMAR ALI
Pr. BOUGTAB Abdesslam
Pr. ER RIHANI Hassan
Pr. BENKIRANE Majid*
Pr. KHATOURI ALI*

Janvier 2000

Pr. ABID Ahmed*
Pr. AIT OUMAR Hassan
Pr. BENJELLOUN Dakhama Badr.Sououd
Pr. BOURKADI Jamal-Eddine
Pr. CHARIF CHEFCHAOUNI Al Montacer
Pr. ECHARRAB El Mahjoub
Pr. EL FTOUH Mustapha
Pr. EL MOSTARCHID Brahim*
Pr. ISMAILI Hassane*
Pr. MAHMOUDI Abdelkrim*
Pr. TACHINANTE Rajae
Pr. TAZI MEZALEK Zoubida

Novembre 2000

Pr. AIDI Saadia
Pr. AJANA Fatima Zohra
Pr. BENAMR Said
Pr. CHERTI Mohammed
Pr. ECH-CHERIF EL KETTANI Selma
Pr. EL HASSANI Amine
Pr. EL KHADER Khalid
Pr. EL MAGHRAOUI Abdellah*
Pr. GHARBI Mohamed El Hassan
Pr. MAHASSINI Najat
Pr. MDAGHRI ALAOUI Asmae
Pr. ROUIMI Abdelhadi*

Décembre 2000

Pr. ZOHAIR ABDELAH*

Décembre 2001

Pr. BALKHI Hicham*
Pr. BENABDELJLIL Maria
Pr. BENAMAR Loubna
Pr. BENAMOR Jouda

Chirurgie Pédiatrique
Urologie
Chirurgie Générale
Pédiatrie
Psychiatrie
Gynécologie Obstétrique

Gastro-Entérologie
Neurologie – *Doyen de la FMP Abulcassis*
Chirurgie Générale
Oncologie Médicale
Hématologie
Cardiologie

Pneumophtisiologie
Pédiatrie
Pédiatrie
Pneumo-phtisiologie
Chirurgie Générale
Chirurgie Générale
Pneumo-phtisiologie
Neurochirurgie
Traumatologie Orthopédie- *Dir. Hop. Av. Marr.*
Anesthésie-Réanimation *Inspecteur du SSM*
Anesthésie-Réanimation
Médecine Interne



Neurologie
Gastro-Entérologie
Chirurgie Générale
Cardiologie
Anesthésie-Réanimation
Pédiatrie *Directeur Hop. Chekikh Zaied*
Urologie
Rhumatologie
Endocrinologie et Maladies Métaboliques
Anatomie Pathologique
Pédiatrie
Neurologie

ORL

Anesthésie-Réanimation
Neurologie
Néphrologie
Pneumo-phtisiologie

Pr. BENELBARHDADI Imane
 Pr. BENNANI Rajae
 Pr. BENOACHANE Thami
 Pr. BEZZA Ahmed*
 Pr. BOUCHIKHI IDRISSE Med Larbi
 Pr. BOUMDIN El Hassane*
 Pr. CHAT Latifa
 Pr. DAALI Mustapha*
 Pr. DRISSE Sidi Mourad*
 Pr. EL HIJRI Ahmed
 Pr. EL MAAQILI Moulay Rachid
 Pr. EL MADHI Tarik
 Pr. EL OUNANI Mohamed
 Pr. ETTAIR Said
 Pr. GAZZAZ Miloudi*
 Pr. HRORA Abdelmalek
 Pr. KABBAJ Saad
 Pr. KABIRI EL Hassane*
 Pr. LAMRANI Moulay Omar
 Pr. LEKEHAL Brahim
 Pr. MAHASSIN Fattouma*
 Pr. MEDARHRI Jalil
 Pr. MIKDAME Mohammed*
 Pr. MOHSINE Raouf
 Pr. NOUINI Yassine
 Pr. SABBAB Farid
 Pr. SEFIANI Yasser
 Pr. TAOUFIQ BENCHEKROUN Soumia

Décembre 2002

Pr. AL BOUZIDI Abderrahmane*
 Pr. AMEUR Ahmed *
 Pr. AMRI Rachida
 Pr. AOURARH Aziz*
 Pr. BAMOU Youssef *
 Pr. BELMEJDOUB Ghizlene*
 Pr. BENZEKRI Laila
 Pr. BENZZOUBEIR Nadia
 Pr. BERNOUSSI Zakiya
 Pr. BICHRA Mohamed Zakariya*
 Pr. CHOHO Abdelkrim *
 Pr. CHKIRATE Bouchra
 Pr. EL ALAMI EL FELLOUS Sidi Zouhair
 Pr. EL HAOURI Mohamed *
 Pr. FILALI ADIB Abdelhai
 Pr. HAJJI Zakia
 Pr. IKEN Ali
 Pr. JAAFAR Abdeloihab*
 Pr. KRIOULE Yamina
 Pr. LAGHMARI Mina

Gastro-Entérologie
 Cardiologie
 Pédiatrie
 Rhumatologie
 Anatomie
 Radiologie
 Radiologie
 Chirurgie Générale
 Radiologie
 Anesthésie-Réanimation
 Neuro-Chirurgie
 Chirurgie-Pédiatrique
 Chirurgie Générale
 Pédiatrie **Directeur. Hop.d'Enfants**
 Neuro-Chirurgie
 Chirurgie Générale
 Anesthésie-Réanimation
 Chirurgie Thoracique
 Traumatologie Orthopédie
 Chirurgie Vasculaire Périphérique
 Médecine Interne
 Chirurgie Générale
 Hématologie Clinique
 Chirurgie Générale
 Urologie **Directeur Hôpital Ibn Sina**
 Chirurgie Générale
 Chirurgie Vasculaire Périphérique
 Pédiatrie



Anatomie Pathologique
 Urologie
 Cardiologie
 Gastro-Entérologie
 Biochimie-Chimie
 Endocrinologie et Maladies Métaboliques
 Dermatologie
 Gastro-Entérologie
 Anatomie Pathologique
 Psychiatrie
 Chirurgie Générale
 Pédiatrie
 Chirurgie Pédiatrique
 Dermatologie
 Gynécologie Obstétrique
 Ophtalmologie
 Urologie
 Traumatologie Orthopédie
 Pédiatrie
 Ophtalmologie

Pr. MABROUK Hfid*
 Pr. MOUSSAOUI RAHALI Driss*
 Pr. OUJILAL Abdelilah
 Pr. RACHID Khalid *
 Pr. RAISS Mohamed
 Pr. RGUIBI IDRISSE Sidi Mustapha*
 Pr. RHOUE Hakima
 Pr. SIAH Samir *
 Pr. THIMOU Amal
 Pr. ZENTAR Aziz*

Janvier 2004

Pr. ABDELLAH El Hassan
 Pr. AMRANI Mariam
 Pr. BENBOUZID Mohammed Anas
 Pr. BENKIRANE Ahmed*
 Pr. BOUGHALEM Mohamed*
 Pr. BOULAADAS Malik
 Pr. BOURAZZA Ahmed*
 Pr. CHAGAR Belkacem*
 Pr. CHERRADI Nadia
 Pr. EL FENNI Jamal*
 Pr. EL HANCHI ZAKI
 Pr. EL KHORASSANI Mohamed
 Pr. EL YOUNASSI Badreddine*
 Pr. HACHI Hafid
 Pr. JABOUIRIK Fatima
 Pr. KHARMAZ Mohamed
 Pr. MOUGHIL Said
 Pr. OUBAAZ Abdelbarre*
 Pr. TARIB Abdelilah*
 Pr. TIJAMI Fouad
 Pr. ZARZUR Jamila

Janvier 2005

Pr. ABBASSI Abdellah
 Pr. AL KANDRY Sif Eddine*
 Pr. ALLALI Fadoua
 Pr. AMAZOUZI Abdellah
 Pr. AZIZ Noureddine*
 Pr. BAHIRI Rachid
 Pr. BARKAT Amina
 Pr. BENYASS Aatif
 Pr. BERNOUSSI Abdelghani
 Pr. DOUDOUH Abderrahim*
 Pr. EL HAMZAOUY Sakina*
 Pr. HAJJI Leila
 Pr. HESSISSEN Leila
 Pr. JIDAL Mohamed*
 Pr. LAAROUSSI Mohamed
 Pr. LYAGOUBI Mohammed
 Pr. NIAMANE Radouane*

Traumatologie Orthopédie
 Gynécologie Obstétrique
 Oto-Rhino-Laryngologie
 Traumatologie Orthopédie
 Chirurgie Générale
 Pneumophtisiologie
 Néphrologie
 Anesthésie Réanimation
 Pédiatrie
 Chirurgie Générale

Ophtalmologie
 Anatomie Pathologique
 Oto-Rhino-Laryngologie
 Gastro-Entérologie
 Anesthésie Réanimation
 Stomatologie et Chirurgie Maxillo-faciale
 Neurologie
 Traumatologie Orthopédie
 Anatomie Pathologique
 Radiologie
 Gynécologie Obstétrique
 Pédiatrie
 Cardiologie
 Chirurgie Générale
 Pédiatrie
 Traumatologie Orthopédie
 Chirurgie Cardio-Vasculaire
 Ophtalmologie
 Pharmacie Clinique
 Chirurgie Générale
 Cardiologie

Chirurgie Réparatrice et Plastique
 Chirurgie Générale
 Rhumatologie
 Ophtalmologie
 Radiologie
 Rhumatologie
 Pédiatrie
 Cardiologie
 Ophtalmologie
 Biophysique
 Microbiologie
 Cardiologie
 Pédiatrie
 Radiologie
 Chirurgie Cardio-vasculaire
 Parasitologie
 Rhumatologie



(mise en disponibilité)

Pr. RAGALA Abdelhak
Pr. SBIHI Souad
Pr. ZERAIDI Najia

Décembre 2005

Pr. CHANI Mohamed

Avril 2006

Pr. ACHEMLAL Lahsen*
Pr. AKJOUJ Said*
Pr. BELMEKKI Abdelkader*
Pr. BENCHEIKH Razika
Pr. BIYI Abdelhamid*
Pr. BOUHAFS Mohamed El Amine
Pr. BOULAHYA Abdellatif*
Pr. CHENGUETI ANSARI Anas
Pr. DOGHMI Nawal
Pr. FELLAT Ibtissam
Pr. FAROUDY Mamoun
Pr. HARMOUCHE Hicham
Pr. HANAFI Sidi Mohamed*
Pr. IDRIS LAHLOU Amine*
Pr. JROUNDI Laila
Pr. KARMOUNI Tariq
Pr. KILI Amina
Pr. KISRA Hassan
Pr. KISRA Mounir
Pr. LAATIRIS Abdelkader*
Pr. LMIMOUNI Badreddine*
Pr. MANSOURI Hamid*
Pr. OUANASS Abderrazzak
Pr. SAFI Soumaya*
Pr. SEKKAT Fatima Zahra
Pr. SOUALHI Mouna
Pr. TELLAL Saida*
Pr. ZAHRAOUI Rachida

Octobre 2007

Pr. ABIDI Khalid
Pr. ACHACHI Leila
Pr. ACHOUR Abdessamad*
Pr. AIT HOUSSA Mahdi*
Pr. AMHAJJI Larbi*
Pr. AOUI Sarra
Pr. BAITE Abdelouahed*
Pr. BALOUCH Lhousaine*
Pr. BENZIANE Hamid*
Pr. BOUTIMZINE Nourdine
Pr. CHARKAOUI Naoual*
Pr. EHIRCHIOU Abdelkader*
Pr. ELABSI Mohamed

Gynécologie Obstétrique
Histo-Embryologie Cytogénétique
Gynécologie Obstétrique

Anesthésie Réanimation

Rhumatologie
Radiologie
Hématologie
O.R.L
Biophysique
Chirurgie - Pédiatrique
Chirurgie Cardio – Vasculaire
Gynécologie Obstétrique
Cardiologie
Cardiologie
Anesthésie Réanimation
Médecine Interne
Anesthésie Réanimation
Microbiologie
Radiologie
Urologie
Pédiatrie
Psychiatrie
Chirurgie – Pédiatrique
Pharmacie Galénique
Parasitologie
Radiothérapie
Psychiatrie
Endocrinologie
Psychiatrie
Pneumo – Phtisiologie
Biochimie
Pneumo – Phtisiologie



Réanimation médicale
Pneumo phtisiologie
Chirurgie générale
Chirurgie cardio vasculaire
Traumatologie orthopédie
Parasitologie
Anesthésie réanimation **Directeur ERSM**
Biochimie-chimie
Pharmacie clinique
Ophtalmologie
Pharmacie galénique
Chirurgie générale
Chirurgie générale

Pr. EL MOUSSAOUI Rachid
 Pr. EL OMARI Fatima
 Pr. GHARIB Nouredine
 Pr. HADADI Khalid*
 Pr. ICHOU Mohamed*
 Pr. ISMAILI Nadia
 Pr. KEBDANI Tayeb
 Pr. LALAOU SALIM Jaafar*
 Pr. LOUZI Lhoussain*
 Pr. MADANI Naoufel
 Pr. MAHI Mohamed*
 Pr. MARC Karima
 Pr. MASRAR Azlarab
 Pr. MRABET Mustapha*
 Pr. MRANI Saad*
 Pr. OUZZIF Ez zohra*
 Pr. RABHI Monsef*
 Pr. RADOUANE Bouchaib*
 Pr. SEFFAR Myriame
 Pr. SEKHSOKH Yessine*
 Pr. SIFAT Hassan*
 Pr. TABERKANET Mustafa*
 Pr. TACHFOUTI Samira
 Pr. TAJDINE Mohammed Tariq*
 Pr. TANANE Mansour*
 Pr. TLIGUI Houssain
 Pr. TOUATI Zakia

Décembre 2007

Pr. DOUHAL ABDERRAHMAN

Décembre 2008

Pr ZOUBIR Mohamed*
 Pr TAHIRI My El Hassan*

Mars 2009

Pr. ABOUZAHIR Ali*
 Pr. AGDR Aomar*
 Pr. AIT ALI Abdelmounaim*
 Pr. AIT BENHADDOU El hachmia
 Pr. AKHADDAR Ali*
 Pr. ALLALI Nazik
 Pr. AMINE Bouchra
 Pr. ARKHA Yassir
 Pr. BELYAMANI Lahcen*
 Pr. BJIJOU Younes
 Pr. BOUHSAIN Sanae*
 Pr. BOUI Mohammed*

Anesthésie réanimation
 Psychiatrie
 Chirurgie plastique et réparatrice
 Radiothérapie
 Oncologie médicale
 Dermatologie
 Radiothérapie
 Anesthésie réanimation
 Microbiologie
 Réanimation médicale
 Radiologie
 Pneumo phtisiologie
 Hématologique
 Médecine préventive santé publique et hygiène
 Virologie
 Biochimie-chimie
 Médecine interne
 Radiologie
 Microbiologie
 Microbiologie
 Radiothérapie
 Chirurgie vasculaire périphérique
 Ophtalmologie
 Chirurgie générale
 Traumatologie orthopédie
 Parasitologie
 Cardiologie

Ophtalmologie

Anesthésie Réanimation
 Chirurgie Générale

Médecine interne
 Pédiatre
 Chirurgie Générale
 Neurologie
 Neuro-chirurgie
 Radiologie
 Rhumatologie
 Neuro-chirurgie
 Anesthésie Réanimation
 Anatomie
 Biochimie-chimie
 Dermatologie



Pr. BOUNAIM Ahmed*
 Pr. BOUSSOUGA Mostapha*
 Pr. CHAKOUR Mohammed *
 Pr. CHTATA Hassan Toufik*
 Pr. DOGHMI Kamal*
 Pr. EL MALKI Hadj Omar
 Pr. EL OUENNASS Mostapha*
 Pr. ENNIBI Khalid*
 Pr. FATHI Khalid
 Pr. HASSIKOU Hasna *
 Pr. KABBAJ Nawal
 Pr. KABIRI Meryem
 Pr. KARBOUBI Lamya
 Pr. L'KASSIMI Hachemi*
 Pr. LAMSAOURI Jamal*
 Pr. MARMADE Lahcen
 Pr. MESKINI Toufik
 Pr. MESSAOUDI Nezha *
 Pr. MSSROURI Rahal
 Pr. NASSAR Ittimade
 Pr. OUKERRAJ Latifa
 Pr. RHORFI Ismail Abderrahmani *

PROFESSEURS AGREGES :

Octobre 2010

Pr. ALILOU Mustapha
 Pr. AMEZIANE Taoufiq*
 Pr. BELAGUID Abdelaziz
 Pr. BOUAITY Brahim*
 Pr. CHADLI Mariama*
 Pr. CHEMSI Mohamed*
 Pr. DAMI Abdellah*
 Pr. DARBI Abdellatif*
 Pr. DENDANE Mohammed Anouar
 Pr. EL HAFIDI Naima
 Pr. EL KHARRAS Abdennasser*
 Pr. EL MAZOUZ Samir
 Pr. EL SAYEGH Hachem
 Pr. ERRABIH Ikram
 Pr. LAMALMI Najat
 Pr. MOSADIK Ahlam
 Pr. MOUJAHID Mountassir*
 Pr. NAZIH Mouna*
 Pr. ZOUAIDIA Fouad

Mai 2012

Pr. AMRANI Abdelouahed
 Pr. ABOUELALAA Khalil*
 Pr. BELAIZI Mohamed*
 Pr. BENCHEBBA Driss*

Chirurgie Générale
 Traumatologie orthopédique
 Hématologie biologique
 Chirurgie vasculaire périphérique
 Hématologie clinique
 Chirurgie Générale
 Microbiologie
 Médecine interne
 Gynécologie obstétrique
 Rhumatologie
 Gastro-entérologie
 Pédiatrie
 Pédiatrie
 Microbiologie **Directeur Hôpital My Ismail**
 Chimie Thérapeutique
 Chirurgie Cardio-vasculaire
 Pédiatrie
 Hématologie biologique
 Chirurgie Générale
 Radiologie
 Cardiologie
 Pneumo-phtisiologie



Anesthésie réanimation
 Médecine interne
 Physiologie
 ORL
 Microbiologie
 Médecine aéronautique
 Biochimie chimie
 Radiologie
 Chirurgie pédiatrique
 Pédiatrie
 Radiologie
 Chirurgie plastique et réparatrice
 Urologie
 Gastro entérologie
 Anatomie pathologique
 Anesthésie Réanimation
 Chirurgie générale
 Hématologie
 Anatomie pathologique

Chirurgie Pédiatrique
 Anesthésie Réanimation
 Psychiatrie
 Traumatologie Orthopédique

Pr. DRISSI Mohamed*
 Pr. EL ALAOUI MHAMDI Mouna
 Pr. EL KHATTABI Abdessadek*
 Pr. EL OUAZZANI Hanane*
 Pr. ER-RAJI Mounir
 Pr. JAHID Ahmed
 Pr. MEHSSANI Jamal*
 Pr. RAISSOUNI Maha*

Anesthésie Réanimation
 Chirurgie Générale
 Médecine Interne
 Pneumophtisiologie
 Chirurgie Pédiatrique
 Anatomie pathologique
 Psychiatrie
 Cardiologie

Février 2013

Pr. AHID Samir
 Pr. AIT EL CADI Mina
 Pr. AMRANI HANCHI Laila
 Pr. AMOUR Mourad
 Pr. AWAB Almahdi
 Pr. BELAYACHI Jihane
 Pr. BELKHADIR Zakaria Houssain
 Pr. BENCHEKROUN Laila
 Pr. BENKIRANE Souad
 Pr. BENNANA Ahmed*
 0.
 Pr. BENSGHIR Mustapha*
 Pr. BENYAHIA Mohammed*
 Pr. BOUATIA Mustapha
 Pr. BOUABID Ahmed Salim*
 Pr. BOUTARBOUCH Mahjouba
 Pr. CHAIB Ali*
 Pr. DENDANE Tarek
 Pr. DINI Nouzha*
 Pr. ECH-CHERIF EL KETTANI Mohamed Ali
 Pr. ECH-CHERIF EL KETTANI Najwa
 Pr. ELFATEMI Nizare
 Pr. EL GUERROUJ Hasnae
 Pr. EL HARTI Jaouad
 Pr. EL JOUDI Rachid*
 Pr. EL KABABRI Maria
 Pr. EL KHANNOUSSI Basma
 Pr. EL KHLOUFI Samir
 Pr. EL KORAICHI Alae
 Pr. EN-NOUALI Hassane*
 Pr. ERRGUIG Laila
 Pr. FIKRI Meryim
 Pr. GHFIR Imade
 Pr. IMANE Zineb
 Pr. IRAQI Hind
 Pr. KABBAJ Hakima
 Pr. KADIRI Mohamed*
 Pr. LATIB Rachida

Pharmacologie – Chimie
 Toxicologie
 Gastro-Entérologie
 Anesthésie Réanimation
 Anesthésie Réanimation
 Réanimation Médicale
 Anesthésie Réanimation
 Biochimie-Chimie
 Hématologie
 Informatique Pharmaceutique

Anesthésie Réanimation
 Néphrologie
 Chimie Analytique
 Traumatologie Orthopédie
 Anatomie
 Cardiologie
 Réanimation Médicale
 Pédiatrie
 Anesthésie Réanimation
 Radiologie
 Neuro-Chirurgie
 Médecine Nucléaire
 Chimie Thérapeutique
 Toxicologie
 Pédiatrie
 Anatomie Pathologie
 Anatomie
 Anesthésie Réanimation
 Radiologie
 Physiologie
 Radiologie
 Médecine Nucléaire
 Pédiatrie
 Endocrinologie et maladies métaboliques
 Microbiologie
 Psychiatrie
 Radiologie



Pr. MAAMAR Mouna Fatima Zahra
 Pr. MEDDAH Bouchra
 Pr. MELHAOUI Adyl
 Pr. MRABTI Hind
 Pr. NEJJARI Rachid
 Pr. OUBEJJA Houda
 Pr. OUKABLI Mohamed*
 Pr. RAHALI Younes
 Pr. RATBI Ilham
 Pr. RAHMANI Mounia
 Pr. REDA Karim*
 Pr. REGRAGUI Wafa
 Pr. RKAIN Hanan
 Pr. ROSTOM Samira
 Pr. ROUAS Lamiaa
 Pr. ROUIBAA Fedoua*
 Pr. SALIHOUN Mouna
 Pr. SAYAH Rochde
 Pr. SEDDIK Hassan*
 Pr. ZERHOUNI Hicham
 Pr. ZINE Ali*

Médecine Interne
 Pharmacologie
 Neuro-chirurgie
 Oncologie Médicale
 Pharmacognosie
 Chirurgie Pédiatrique
 Anatomie Pathologique
 Pharmacie Galénique
 Génétique
 Neurologie
 Ophtalmologie
 Neurologie
 Physiologie
 Rhumatologie
 Anatomie Pathologique
 Gastro-Entérologie
 Gastro-Entérologie
 Chirurgie Cardio-Vasculaire
 Gastro-Entérologie
 Chirurgie Pédiatrique
 Traumatologie Orthopédie

Avril 2013

Pr. EL KHATIB Mohamed Karim*
 Pr. GHOUNDALE Omar*
 Pr. ZYANI Mohammad*

Stomatologie et Chirurgie Maxillo-faciale
 Urologie
 Médecine Interne

***Enseignants Militaires**



MARS 2014

ACHIR ABDELLAH
BENCHAKROUN MOHAMMED
BOUCHIKH MOHAMMED
EL KABBAJ DRISS
EL MACHTANI IDRISSE SAMIRA
HARDIZI HOUYAM
HASSANI AMALE
HERRAK LAILA
JANANE ABDELLA TIF
JEAIDI ANASS
KOUACH JAOUAD
LEMNOUER ABDELHAY
MAKRAM SANAA
OULAHYANE RACHID
RHISSASSI MOHAMED JMFAR
SABRY MOHAMED
SEKKACH YOUSSEF
TAZL MOUKBA. :LA.KLA.

Chirurgie Thoracique
Traumatologie- Orthopédie
Chirurgie Thoracique
Néphrologie
Biochimie-Chimie
Histologie- Embryologie-Cytogénétique
Pédiatrie
Pneumologie
Urologie
Hématologie Biologique
Génécologie-Obstétrique
Microbiologie
Pharmacologie
Chirurgie Pédiatrique
CCV
Cardiologie
Médecine Interne
Génécologie-Obstétrique

***Enseignants Militaires**

DECEMBRE 2014

ABILKACEM RACHID'
AIT BOUGHIMA FADILA
BEKKALI HICHAM
BENAZZOU SALMA
BOUABDELLAH MOUNYA
BOUCHRIK MOURAD
DERRAJI SOUFIANE
DOBLALI TAOUFIK
EL AYOUBI EL IDRISSE ALI
EL GHADBANE ABDEDAIM HATIM
EL MARJANY MOHAMMED
FEJJAL NAWFAL
JAHIDI MOHAMED
LAKHAL ZOUHAIR
OUDGHIRI NEZHA
Rami Mohamed
SABIR MARIA
SBAI IDRISSE KARIM

Pédiatrie
Médecine Légale
Anesthésie-Réanimation
Chirurgie Maxillo-Faciale
Biochimie-Chimie
Parasitologie
Pharmacie Clinique
Microbiologie
Anatomie
Anesthésie-Réanimation
Radiothérapie
Chirurgie Réparatrice et Plastique
O.R.L
Cardiologie
Anesthésie-Réanimation
Chirurgie Pédiatrique
Psychiatrie
Médecine préventive, santé publique et Hyg.

***Enseignants Militaires**



AOUT 2015

Meziane meryem
Tahri latifa

Dermatologie
Rhumatologie

JANVIER 2016

BENKABBOU AMINE
EL ASRI FOUAD
ERRAMI NOUREDDINE
NITASSI SOPHIA

Chirurgie Générale
Ophtalmologie
O.R.L
O.R.L

2- ENSEIGNANTS – CHERCHEURS SCIENTIFIQUES

PROFESSEURS / PRs. HABILITES

Pr. ABOUDRAR Saadia
Pr. ALAMI OUHABI Naima
Pr. ALAOUI KATIM
Pr. ALAOUI SLIMANI Lalla Naïma
Pr. ANSAR M'hammed
Pr. BOUHOUCHE Ahmed
Pr. BOUKLOUZE Abdelaziz
Pr. BOURJOUANE Mohamed
Pr. CHAHED OUAZZANI Lalla Chadia
Pr. DAKKA Taoufiq
Pr. DRAOUI Mustapha
Pr. EL GUESSABI Lahcen
Pr. ETTAIB Abdelkader
Pr. FAOUZI Moulay El Abbes
Pr. HAMZAOUI Laila
Pr. HMAMOUCHE Mohamed
Pr. IBRAHIMI Azeddine
Pr. KHANFRI Jamal Eddine
Pr. OULAD BOUYAHYA IDRISSE Med
Pr. REDHA Ahlam
Pr. TOUATI Driss
Pr. ZAHIDI Ahmed
Pr. ZELLOU Amina

Physiologie
Biochimie – chimie
Pharmacologie
Histologie-Embryologie
Chimie Organique et Pharmacie Chimique
Génétique Humaine
Applications Pharmaceutiques
Microbiologie
Biochimie – chimie
Physiologie
Chimie Analytique
Pharmacognosie
Zootechnie
Pharmacologie
Biophysique
Chimie Organique
Biologie moléculaire
Biologie
Chimie Organique
Chimie
Pharmacognosie
Pharmacologie
Chimie Organique

*Mise à jour le 14/12/2016 par le
Service des Ressources Humaines*





Dédicaces



*Mon plus grand remerciement revient naturellement A mes
parents, qui m'ont donné plus d'amour qu'il n'est possible d'en
recevoir.*

*Maman, celle à qui je dois tout, même ma vie,
Merci de me rendre exceptionnelle à tes yeux, c'est le plus beau cadeau que l'on puisse
offrir.*

*Tes prières et ta bénédiction sont pour moi les piliers fondateurs de ce que je suis et de
ce que je fais.*

Sans toi, je ne suis rien, mais grâce à toi je deviens médecin

*En ce jour mémorable, pour toi ainsi que pour moi,
Je te dédie cette thèse, en témoignage de ma vive reconnaissance et de mon amour
éternel.*

*Puisse Dieu, le tout puissant, te préserver et te procurer santé, bonheur et longue vie
afin que je puisse te combler à mon tour et te rendre un minimum de ce que je te dois.*

*Papa, celui qui s'est toujours sacrifié pour voir réussir ses enfants
Tu as su m'inculquer les valeurs nobles de la vie, m'apprendre le sens du travail, de
l'honnêteté, de la responsabilité et de l'optimisme.*

*Tes conseils ont toujours guidé mes pas vers la réussite et font de moi ce que je suis
aujourd'hui et ce que je serai demain.*

*Je te dédie cette thèse, qui grâce à toi a pu voir le jour, en témoignage de ma gratitude
et mon amour.*

*Que Dieu le tout puissant t'accorde santé, bonheur, quiétude de l'esprit et te protège
de tout malheur.*

A mon Mari Walid,

Ton amour est un don d'Allah

Par ta présence, ton soutien et tes encouragements, tu as toujours su me ressourcer dans les moments les plus délicats, d'angoisse, de doute et de stress.

Merci pour tes conseils, ta tolérance et surtout ta patience avec moi pendant mes longues périodes d'examens et de préparation de cette thèse.

Je te dédie ce travail en témoignage de l'estime que j'ai pour toi et de mon amour sincère et fidèle.

Que Dieu le tout puissant Bénisse notre foyer et nous accorde un avenir meilleur.

A mon fils JAD

Mon grand amour

J'avais cru que ta naissance allait prendre tout mon temps, bien au contraire ta présence m'a beaucoup encouragée. Je t'aime mon bébé et je te dédie ce travail.

A mon frère Nadir et mes sœurs Laila, Naoual, Hanane et

Meryem

A travers ce travail je vous exprime tout mon amour et mon affection.

Sans vous ma vie n'aurait pas eu le même goût.

Je vous remercie pour tout ce que vous êtes, et Je vous dédie cette thèse, en témoignage de la profonde gratitude, le respect et l'amour de la petite sœur que je suis.

*Puisse Dieu vous garder vos petits anges Sara, Karam, Manal et Ilyass, et vous
Comblé de réussite, de succès et bonheur.*

A Ma très chère Grand-mère,

*Tant de chaleur dans la bonté de ton cœur, tu es pour moi une source inépuisable
de sagesse et de douceur.*

*Tu m'as accompagnée par tes prières depuis mon enfance, qui m'ont été d'un
grand soutien au cours de ce long parcours.*

*Nous voilà arrivés au jour que tu as tant attendu, peut-être même plus
impatiemment que moi*

*Que ce modeste travail, soit l'expression des vœux que tu n'as cessé de formuler
dans tes prières.*

*J'implore Dieu pour qu'il te donne une meilleure santé, te garde de tout malheur
et qu'il nous permette de profiter de ta présence à nos côtés...*

A la mémoire de mes deux grands-pères et de ma grand- mère paternelle,

Je vous dédie aujourd'hui ma réussite

Que Dieu, le miséricordieux, vous accueille dans son éternel paradis.

A mes très chers beaux-parents, Tonton Lahcen

Et Tati Malika,

Vous m'avez accueillie non pas en tant que belle fille mais comme votre propre fille.

Je vous remercie pour vos sacrifices, votre soutien constant, votre tolérance et votre bonté exceptionnelle.

En témoignage de l'affection, du respect et de l'amour que je vous porte, je vous dédie ce travail

Puisse Dieu, le tout puissant vous procurer santé, bonheur et longue vie.

A mes beaux-frères et mes belles-sœurs,

*Simohammed, Mansour, Hicham, Jamal, Khouloud, Linda
et Lamiae*

Puissions-nous être plus souvent tous réunis.

En témoignage de ma profonde affection, j'ai le plaisir de vous dédier ce modeste travail.

*A tous les membres de la famille BOUSKLA et de la
famille HAMRI*

*Vous n'avez cessé de me soutenir et de m'encourager depuis le début,
Avec votre question récurrente, « quand est-ce que tu l'as soutiens cette thèse ? »,
bien qu'angoissante en période fréquente de doute, vous m'avez permis de ne
jamais dévier de mon objectif.*

Avec tout mon amour, je vous dédie cette thèse.

*Que Dieu vous donne longue vie pour le maintien de l'union de notre grande
famille.*

Aux familles BERGUI et SASSENOU,

Merci de m'avoir accueillie parmi vous.

Puisse ce travail témoigner de ma profonde affection et de ma sincère estime.

A Layla,

En souvenir de notre sincère et profonde amitié et des merveilleux moments que nous avons passés ensemble,

Merci d'avoir toujours été là, pour me remonter le moral chaque fois que le courage manquait, En témoignage de mon affection la plus sincère, je vous dédie cette thèse, à toi et à Visoth, et je vous souhaite beaucoup de bonheur et de réussite,

Puisse Dieu exhausser vos vœux les plus chers.

A tous mes amis Nora, Siham, Fatima Zahrae, Nezha, Walid, Simohammed, Oumnia...

Je ne peux trouver les mots justes et sincères pour vous exprimer mon affection et mes pensées,

Vous êtes pour moi des frères et sœurs et des amis sur qui je peux compter.

En témoignage de l'amitié qui nous uni et des souvenirs de tous les moments que nous avons passé ensemble, je vous dédie ce travail et je vous souhaite une vie pleine de santé et de bonheur.

A mes grands amis et collègues

Jihad, Soukaina, Safa , Ibtissam, Sarah, Mouad, Meryem, Fatima-Zahra...

*Cette médecine nous l'avons vécu ensemble, une expérience inoubliable grâce à
vous...*

Sans vous, toutes ces années d'études auraient eu une toute autre saveur

*En témoignage de l'amitié et des liens solides qui nous unissent, je vous dédie ce
travail et vous souhaite beaucoup de réussite et de bonheur, autant dans votre
vie professionnelle que familiale.*

*A tous les enseignants qui ont contribué à ma formation,
tous cycles confondus,*

Je vous serai éternellement reconnaissante.

A toute la promotion 2008 de la FMPR

A tous ceux dont l'oubli du nom n'est pas celui du cœur,

A tous ceux qui, par un mot, m'ont donné la force de continuer

A tous les patients, qui font de moi le médecin que je suis ...



Remerciements



A notre maître et président de thèse

Mme. THIMU IZGUA Amal

Professeur de Pédiatrie

Hôpital d'Enfants de Rabat

*Vous avez bien voulu nous faire honneur en acceptant de présider le Jury de
cette thèse.*

Vos qualités humaines et professionnelles sont pour nous un exemple à suivre.

Soyez assuré de notre vive reconnaissance et de notre profond respect.

A notre maître, et rapporteur de thèse

Madame Le professeur MDAGHRI ALAOUI Asmae

Professeur de Pédiatrie

Hôpital d'Enfants de Rabat

Vous m'avez honorée par votre confiance en me confiant cet excellent sujet de travail

Je vous remercie infiniment de m'avoir guidée dans l'élaboration de ce travail ainsi que pour tous les précieux conseils que vous m'avez prodigués.

Vous m'avez toujours réservé le meilleur accueil, malgré votre programme chargé et vos obligations professionnelles.

Votre passion pour la médecine a toujours été un modèle pour nous, vos étudiants, et nous vous remercions, Chère Professeur, pour votre dévouement constant à notre égard.

Puissent des générations et des générations avoir la chance de profiter de votre savoir et de vos compétences professionnelles qui n'ont d'égal que votre modestie et votre bonté.

Nous espérons être dignes de votre confiance, et vous prions, Chère Maître, de croire en l'assurance de notre reconnaissance et notre profonde admiration.

À notre maître et juge de thèse
Madame le professeur RATBI Ilham
Professeur agrégée de génétique médicale
Institut National d'Hygiène

*Nous sommes très sensibles à l'honneur que vous nous faites en acceptant de
juger cette thèse.*

*Nous avons apprécié vos qualités d'enseignant et de médecin, votre dynamisme et
votre extrême sympathie.*

*Veuillez trouver ici, cher maître, l'expression de notre vive reconnaissance et
notre gratitude.*

A notre maître et juge de thèse

Monsieur le professeur ELAYOUBI ELIDRISSI Ali

Professeur agrégé d'Oto-rhino-laryngologie

Hôpital des spécialités de Rabat

Nous sommes profondément touchés par votre gentillesse, votre accueil et vos remarquables qualités humaines et professionnelles qui méritent toute admiration et tout respect.

Veillez accepter, l'expression de notre profond respect et notre reconnaissance.

A notre maître et juge de thèse

Monsieur le professeur BNTAHAR Oussama

Professeur agrégé de Prothèse Adjointe

CCTD-CHIS-Rabat

*Nous sommes particulièrement heureux et honorés que vous avez bien accepté de
juger notre thèse.*

*Nous avons été particulièrement touchés par la simplicité, la gentillesse et la
rigueur de travail qui vous caractérisent.*

Permettez-nous de vous exprimer notre profond respect et vive reconnaissance.

A Docteur BELAHSEN Amina

Spécialiste en Pédiatrie

Laboratoire d'épidémiologie et recherche clinique

Merci beaucoup pour votre aide, soutien et collaboration pour réaliser ce travail.

*Veillez accepter mes sincères remerciements de même que le témoignage de mon
profond respect.*



Liste des illustrations



Liste des abréviations

AOE	: Anomalie de l'oreille externe.
ARCND	: Syndrome auriculo-mandibulaire.
ATCD	: Antécédents.
BOF	: Syndrome bronchio-aculo-frontal
BOR	: Syndrome bronchio-oto-rénal.
CAE	: Conduit auditif externe.
CAPM	: centre antipoison et de pharmaco vigilance marocain.
CHP	: Centre hospitalier provincial.
DS	: Déviations standard.
ECG	: Electro-encéphalogramme.
Echo	: Ecographie.
ETF	: Echographie transfontanellaire.
FO	: Fond d'œil.
G.P.	: Grossesse, parité.
HER	: Hôpital d'enfant de rabat.
IRM	: Imagerie par résonance magnétique.
LADD	: Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital.
MBS	: Syndrome Moebius.
MI	: Membre inférieur.
NFS	: Numération de la formule sanguine.

NNé : Nouveau-né.

OAFNS : Syndrome oculo-auriculo-fronto-nasal.

OE : Oreille externe.

OEA : Oto-émissions acoustiques provoquées.

OGE : Organes génitaux externes.

OI : Oreille interne.

OM : Oreille moyenne.

ORL : Otorhinolaryngologie.

PC : périmètre crânien.

PEA : Potentiels évoqués auditif.

PEC : Prise en charge.

PNI : Programme national d'immunisation.

TCS : Syndrome de Treacher Collin.

TDM : Tomodensitométrie.

X-LINKED : Dysostose mandibulo faciale liée à l'X.

Liste des figures

Figure 1: L'oreille	4
Figure 2: Anatomie de l'oreille normale	66
Figure 3: Anatomie normale du pavillon de l'oreille	67
Figure 4: Cartilage du pavillon de l'oreille droite.....	68
Figure 5: Position et orientation normale du pavillon.....	68
Figure 6: Les muscles du pavillon auriculaire.	69
Figure 7: Anatomie du CAE	70
Figure 8: La localisation du CAE.....	71
Figure 9: 1er et 2ème arcs branchiaux représentés sur un embryon d'environ 5 semaine de développement.	73
Figure 10: Les 6 corniculis de His représentées dans un embryon humain à 6 semaines (A) et 9 semaines (B).....	73
Figure 11: Dessins d'embryons humains, en série, montrant la disparition des protubérances branchiales et l'achèvement du pavillon sous sa forme primaire.	74
Figure 12: Photographies montrant les changements survenant dans l'oreillette du fœtus humain au cours du quatrième mois.	74
Figure 13: Photographies de l'oreillette du fœtus humain au cours du troisième mois.	74
Figure 14: Les périodes à risque d'apparition de malformations congénitales pendant le développement humain.	76
Figure 15: Les différents grades de Meurman Y.....	77
Figure 16: quelques types d'anomalies du pavillon.	79
Figure 17: Différents aspects cliniques des reliquats en cas de microtie.	80
Figure 18: Les différents types de malformation du CAE.....	81

Figure 19: Oreilles d'un fœtus présentant syndrome de CHARGE en échographie 2D	86
Figure 20: Enfant de 5ans atteint de syndrome de Goldenhar	94
Figure 21: Les principales caractéristiques de TCS.	96
Figure 22: Des pouces triphalangés	97
Figure 23: Pavillons dysplasiques caractéristiques du syndrome de CHARGE.	99
Figure 24: Colobome irien droit.....	101
Figure 25: Dysmorphie caractéristique de syndrome CHARGE.	101
Figure 26: Aspect caractéristique du syndrome de kippel Feil.	102
Figure 27: (A) pouce triphalangé. (B) aplasie du pouce.....	103
Figure 28: Conduite à tenir diagnostique devant une AOE	112
Figure 29: Deux types d'appareillage à conduction aérienne: contours d'oreille à droite et intra-coque à gauche.	115
Figure 30: Appareillage par un vibreur externe mastoïdien sur serre tête.....	116
Figure 31: Appareillage par vibreur externe sur branche de lunettes.....	116
Figure 32: Implant en titane au niveau rétro auriculaire; Boîtier du BAHA se clipant sur l'implant en titane.....	117
Figure 33: A, B et C correspondent au 1er temps chirurgical d'otoplastie.	120
Figure 34: Différentes étapes chirurgicales d'une absence de scapha et d'une partie de l'hélix	122

Liste des tableaux

Tableau I: Récapitulatif des données cliniques.....	20
Tableau II: Résultats des explorations radiologiques et électro physiologiques	21
Tableau III: Résultats des explorations cliniques, biologiques et génétiques.....	22
Tableau IV: Les diagnostics retenus, prise en charge et suivi de nos patients	23
Tableau V: Les divers degrés de dysplasie auriculaire avec des sous-groupes	78
Tableau VI: Le tableau des gènes responsables des principaux syndromes avec anomalie de l'oreille externe	110

Liste des iconographies

Iconographie 1: Hypoplasie du 1/3 supérieur du pavillon de l'oreille droite avec décollement.....	15
Iconographie 2: Microtie avec bourrelet non identifiable avec atrésie du CAE.	15
Iconographie 3: Macrotye bilatérale avec décollement de l'oreille droite.	15
Iconographie 4: Anotie gauche avec atrésie du CAE.....	16
Iconographie 5: Microtie avec atrésie du CAE du côté droit, 2enchondromes pré auriculaires gauche (un au niveau de la racine de l'hélix et l'autre en regard du tragus).....	16
Iconographie 6: Asymétrie des oreilles, base du nez proéminente, front haut saillant.	30
Iconographie 7: Fentes palpébrales oblique vers le haut et en dehors	30
Iconographie 8: Retard pondéral	30
Iconographie 9: Décollement+hypoplasie du 1/3 supérieur du pavillon droit, fente vélaire.....	31
Iconographie 10: Micro pénis avec hypospadias et cryptorchidie bilatérale.....	31
Iconographie 11:Tâches café au lait au niveau des 4 membres.	31
Iconographie 12: Carries dentaires.	32
Iconographie 13: Radio du rachis cervical, suspicion de platyspondylie confirmée par une TDM de la charnière occipitocervicale.....	32
Iconographie 14: TDM de la charnière cervicooccipitale montrant une platyspondylie étagée intéressant C3 C4C5 et C6 avec hyper lordose cervicale et mastoïdite droite.	32
Iconographie 15: Microtie avec reliefs non identifiables du coté droit associée à une atrésie du CAE homolatéral, Pavillon controlatérale normal.	37
Iconographie 16: PEA de l'oreille gauche.	37
Iconographie 17: TDM durocher montrant une hypoplasie du pavillon droit associé à une agénésie du CAE droit sans autre anomalie.	37
Iconographie 18: Micro pénis avec épispadias associée.	43
Iconographie 19: Macrotye bilatérale avec oreille droite décollée.....	43
Iconographie 20: Micro pénis +épispadias.....	44

Iconographie 21: Brachydactylie des 2 indexes	44
Iconographie 22: 1ers espaces inter orteils élargis	44
Iconographie 23: Tache hypochrome au niveau de l'épigastre: 6.5*2.5cm de diamètre	45
Iconographie 24: Caries dentaires.....	45
Iconographie 25: Une paralysie faciale gauche, une hypoplasie du massif facial gauche, agénésie du pavillon de l'oreille gauche, pavillon droit sans anomalie, un front large, un nez bulbeux, une fente vélaire.....	51
Iconographie 26: Fente vélaire	51
Iconographie 27: Radio du rachis face et profil sans anomalie.	52
Iconographie 28: Radio des 2 membres inf. : une différence de longueur des 2 MI d'environ 11mm au dépend du MI gauche sans autre anomalie.....	52
Iconographie 29: TDM du rocher montrant une agénésie du pavillon et du CAE gauche avec anomalie de l'oreille moyenne homolatérale, associées à une otite sérumqueuse chronique du côté controlatérale.	53
Iconographie 30: Hypertélorisme, hypoplasie mandibulaire droite.....	60
Iconographie 31: Microtie droite, 2enchondromes pré auriculaires gauche (un au niveau de la racine de l'hélix et l'autre en regard du tragus).....	60
Iconographie 32: Fente vélo-palatine, tuméfaction sous linguale droite.....	61
Iconographie 33: Radio du rachis cervical de face: aspect d'hémi-vertèbres cervicales et de vertèbres en papillons ; profil : rectitude du rachis cervical et présence d'une cote ectopique.	61
Iconographie 34: TDM du rocher; l'oreille droite: une hypoplasie du pavillon, une agénésie du CAE, agénésie de la caisse du tympan, et de la chaîne ossiculaire, vestibule augmenté de taille, agénésie du canal semi circulaire latéral.	62
Iconographie 35: Plaque palatine.....	62



Sommaire



Introduction	1
Matériel et Méthodes	6
I. Matériel :	7
II. Méthodes :	7
III. Les difficultés et limites de notre travail :	9
Résultats	10
I. Les caractéristiques de la population étudiée :	11
A. Les données sociodémographiques:	11
1. Données relatives aux parents :	11
2. Données relatives à l'enfant :	11
B. La description clinique des anomalies observées:	12
1. L'âge de découverte de l'anomalie :	12
2. Description des AOE :	12
3. Les anomalies associées :	13
3.1. <i>Les anomalies ORL et maxillo-faciales</i> :	13
3.2. <i>Les anomalies des OGE</i> :	13
3.3. <i>Les anomalies ostéo-articulaires</i> :	13
3.4. <i>Les anomalies cutanées</i> :	14
4. Les examens paracliniques réalisés:	17
5. La discussion diagnostique:	18
6. Sur le plan thérapeutique:	18
7. Sur le plan évolutif:	19
II. Les tableaux récapitulatifs des observations:	20
III. Les observations médicales de nos patients:	24
A. L'observation N°1 :	24
B. L'observation N°2 :	33
C. Observation N°3 :	38
D. L'observation N°4:	46
E. Observation N°5:	54

Discussion	63
I. Epidémiologie :	64
II. Rappel anatomique de l'oreille externe:	66
A. Anatomie du pavillon de l'oreille :	67
B. Anatomie du conduit auditif externe:	70
III. Rappels embryologique et physiopathologique:	72
A. Rappel du développement normal de l'oreille:	72
1. Le pavillon :	72
2. Le méat acoustique externe (CAE):	75
B. Rappel du développement pathologique de l'oreille:	75
C. Les classifications des anomalies de l'oreille externe:	77
1. Classifications des anomalies du pavillon :	77
2. Classification des anomalies du conduit auditif externe:	80
3. Classification des AOE dans notre série:	82
3.1 Cas n°1 :	82
3.2 Cas n°2 :	83
3.3 Cas n°3 :	83
3.4 Cas n°4 :	84
3.5 Cas n°5 :	84
IV. Approche diagnostique:	85
A. Le diagnostic anténatal des anomalies des AOE:	85
B. Le diagnostic postnatal:	87
1. Apprécier le niveau auditif global:	87
2. Rechercher des anomalies associées	89
3. La Recherche d'une étiologie :	91
3.1. Les objectifs de l'enquête étiologique:	91
3.2. Les étiologies :	91
3.2.1. Causes exogènes :	91
3.2.2. Causes inconnues :	92
3.2.3. Causes génétiques :	92

a.	Le Syndrome de GOLDENHAR (MIM 164210):	93
b.	Le Syndrome branchio-oto-rénal (BOR1, OMIM113650) :	94
c.	Le syndrome de Treacher Collins (TCS1 OMIM 154500) :	95
d.	Le syndrome Townes Brocks (MIM 107480):	96
e.	Le syndrome auriculo mandibulaire ARCND1 (MIM 602483):	97
f.	Syndrome oculo-auriculo-fronto-nasal (OAFNS; MIM 601452):	98
g.	Le syndrome de CHARGE (MIM 214800) :	99
h.	Le Syndrome de KIPPEL FEIL (MIM 118100):	101
i.	Le Syndrome de NAGER (MIM 154400):	103
j.	Le syndrome de Miller:	104
k.	Le syndrome Lacrymo-auriculo-dento-digital (LADD; MIM 149730):	104
l.	Le syndrome de MOEBIUS (MBS ; MIM 157900):	105
m.	Le syndrome d'Alagille1 (MIM 118450):	105
n.	Le Syndrome de Crouzon (MIM 123500):	106
o.	Le syndrome branchio-oculo-facial (BOFS; MIM 113620):	106
p.	Le Syndrome de Lambert (MIM 245550):	107
q.	Le syndrome du premier arc branchial lié à l'X (X-LINKED; MIM 301950):	107
r.	Le syndrome de micro délétion 22q11 (ORPHA567):	107
s.	La Micro délétion 18q (MIM 601808):	108
t.	La trisomie 18 (ORPHA3380):	108
u.	La Trisomie 21 (MIM 190685):	109
4.	Conduite à tenir diagnostique devant une AOE :	112
C.	Le conseil génétique :	112
V.	Les mesures thérapeutiques:	115
A.	PEC non chirurgicale:	115
1.	L'appareillage auditif :	115
2.	L'orthophonie :	117
3.	Le suivi ORL avec audiométrie :	118
B.	PEC chirurgicale:	118

1. La chirurgie fonctionnelle pour l'atrésie du CAE :	118
2. La chirurgie esthétique:.....	119
Conclusion	123
Résumés	125
Bibliographie	129



Introduction



L'oreille est un organe anatomiquement complexe et le siège de pathologies diverses. Parmi ces affections, les anomalies congénitales de l'oreille qui se définissent comme l'ensemble des anomalies de forme, de dimension et / ou de position des différents éléments de l'oreille externe, moyenne et/ou Interne.

Les dysmorphies de l'oreille externe intéressent le pavillon et le CAE. Elles englobent les aplasies majeures et mineures. Il peut s'y associer la présence d'éléments anormaux tels les fossettes et appendices prétragien à type d'enchondromes ou de condylomes.

En ce qui concerne les anomalies de formes et de dimension, on distingue :

- ***L'aplasie majeure*** qui englobe l'antotie et la microtie, le diagnostic est évident dès la naissance.
 - Pour l'antotie, l'anomalie du pavillon est majeure avec absence des structures du pavillon.
 - A propos de la microtie, le pavillon peut être petit avec les différentes structures plus au moins différenciées.

Ces dysmorphies sont souvent associées à une atrésie, un rétrécissement du CAE et une atteinte de l'oreille moyenne.

- ***L'aplasie mineure*** est une anomalie de l'oreille externe pouvant comporter :
 - Un défaut de plicature du pavillon, un lobe peu développé ou absent, une macrotie où le pavillon est de grande taille.
 - Une sténose partielle du conduit auditif externe et /ou enchondrome.

L'élément dominant de cette aplasie mineure est l'association à une anomalie de l'oreille moyenne au niveau de la chaîne ossiculaire.

Pour les dysmorphies de position, nous observons :

- ***Les oreilles bas implantées*** : la partie supérieure du pavillon est située au-dessous de la ligne horizontale joignant le cantus externe de l'œil à l'occiput (figure N° 1)
- ***Les oreilles trop décollées*** : soit par excès de cartilage, soit par défaut de plicature de ce cartilage, soit en associant ces deux anomalies [2].

L'ensemble des malformations congénitales de l'oreille visible à la naissance est observé dans 1 cas sur 2000 à 5000 naissances [1].

Les circonstances de découverte sont très variables selon le caractère mineur ou majeur, uni ou bilatéral, isolé ou associé à d'autres malformations dans le cadre d'un syndrome dysmorphique.

En effet, Une aplasie mineure isolée passe souvent inaperçue chez le petit enfant. Le diagnostic est soulevé lorsque la surdité de transmission est découverte devant un retard du langage ou lors du dépistage scolaire. Certaines dysmorphies mineures sont seulement inesthétiques. Elles ne sont pas souvent détectées à la naissance et leur fréquence dans la population générale est très difficile à estimer.

Quant aux anomalies majeures de l'OE, elles sont apparentes dès la naissance. Elles sont observées dans 1 cas sur 10000 à 20000 naissances [1]. Elles sont bilatérales dans 20 à 30% selon les séries, et associées à une aplasie mineure contralatérale dans 3 à 5% des cas. L'association d'une surdité de perception à une aplasie d'oreille est retrouvée dans 5 à 10 % des cas [1].

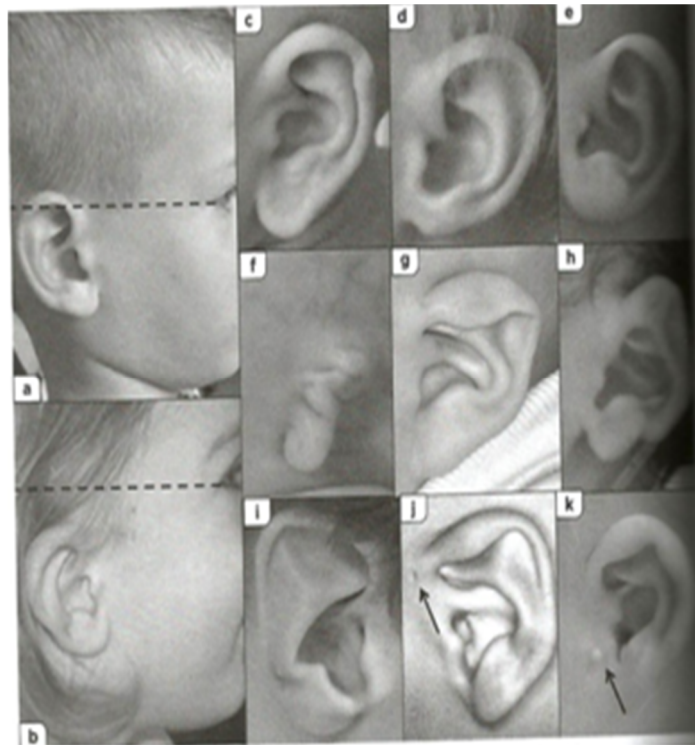


Figure 1: L'oreille [2]

- | | |
|---|---|
| <i>a. oreille en position normale</i> | <i>b. Implantation basse de l'oreille</i> |
| <i>c. Lobe développé</i> | <i>d. Absence de lobe, oreille arrondie</i> |
| <i>e. Lobe saillant</i> | <i>f. Hypoplasie extrême du pavillon de l'oreille</i> |
| <i>g. Repli de la partie supérieure de l'hélix (signe du capucin)</i> | <i>h. Hélix très ourlé et déformé</i> |
| <i>i. Hélix mal ourlé</i> | <i>j. Petite fossette à la racine de l'hélix</i> |
| <i>k. Condylome prétagrien</i> | |

Ces troubles de développement d'origine prénatale sont soit idiopathiques ou dus à des anomalies monogéniques, des anomalies chromosomiques, une hérédité multifactorielle ou des agents tératogènes environnementaux ... [3]

Selon le degré de l'atteinte ORL et des lésions associées et la qualité de prise en charge multidisciplinaire, les troubles engendrés par ces anomalies sont d'ordres fonctionnels avec un retentissement sur l'acuité auditive et les différents organes atteints, aussi d'ordres esthétiques et psychologiques.

D'où l'intérêt du diagnostic anténatal en vue d'une préparation psychologique des parents et afin d'assurer une prise en charge adéquate du patient dès la naissance.

A la lumière des données de la littérature médicale et des observations d'enfants porteur d'anomalie congénitale de l'oreille colligées à la consultation de Dysmorphologie de l'hôpital d'Enfants de Rabat, ce travail s'assigne pour objectifs de :

- Décrire les caractéristiques épidémiologiques, les données cliniques, paracliniques et les mesures thérapeutiques des cas recensés.
- Identifier les étiologies et les principaux syndromes dysmorphiques responsables des anomalies de l'oreille externe colligées.
- Elaborer une conduite à tenir pratique devant ces affections dysmorphiques.

*Matériel
et
Méthodes*

I. Matériel :

Nous avons procédé à une étude descriptive observationnelle d'une série de cas des anomalies de l'oreille externe qui sont suivis à la consultation de dysmorphologie de l'hôpital d'enfant de Rabat.

Ce travail a été réalisé durant une période de 11 mois s'étalant du 01/01/2016 au 01/11/2016.

➤ Les critères d'inclusion sont les suivants:

Patients de tout âge suivis pour malformation de l'oreille externe et qui ont été revus à la consultation de dysmorphologie de l'hôpital d'enfant de Rabat lors de la période d'étude.

➤ Les Critères d'exclusion de l'étude :

Les patients porteurs d'anomalie de l'oreille externe qui ont été perdus de vue avec un dossier médical incomplet, et n'ayant pas bénéficié d'un suivi lors de la période d'étude.

II. Méthodes :

Après avoir expliqué aux parents le but de l'étude, et avoir eu leur consentement libre et éclairé, les observations médicales retenues ont été exploitées par une fiche comportant les données suivantes :

➤ les données sociodémographiques, le niveau socioéconomique a été considéré :

- bas pour un revenu mensuel de moins de 2600 DH (le SMIG : salaire interprofessionnel garanti)
- élevé pour un revenu supérieur à 7500 DH (salaire moyen d'un cadre d'état échelle 11),
- moyen quand le revenu mensuel est entre les deux précédents.

- les antécédents familiaux et personnels,
- les paramètres cliniques, les bilans para cliniques et l'orientation étiologique
- les aspects évolutifs et pronostics de cette dysmorphie ainsi que la prise en charge thérapeutique.

A la lumière de la littérature médicale, une discussion a été réalisée avec l'élaboration d'une conduite à tenir pratique devant ces pathologies.

Cette revue de la littérature a comporté la recherche documentaire des ouvrages généraux disponible à la bibliothèque de la faculté : thèses, articles, livres, abstracts, issus de laboratoires de recherche, écoles et universités publiés sur internet accessible par le moteur de recherche Yahoo, Google Scholar.

Les bases de données consultées étaient: ScienceDirect, PubMed, ClinicalKey, EMC Consult, Medline, OMIM et Orphanet.

La Collecte des données s'est basée sur les mots-clés suivants: oreille externe, anomalie, microtie, anotie, atrésie.

La sélection des données de la revue de la littérature s'est appuyée, après la lecture des articles colligés, sur leur pertinence par rapport au sujet de notre thèse.

III. Les difficultés et limites de notre travail :

Comme toute étude rétrospective, les limites observées étaient dues à l'inexploitation des dossiers médicaux exclus de l'étude, et ceci par manque de résultats des bilans demandés et la perte de vue des patients.

Nous avons aussi été confrontés lors de l'étude à la difficulté de réalisation chez les cas inclus de certains bilans nécessaires pour la discussion étiologique. Il s'agit notamment des PEA, les imageries du rocher, du cerveau, du massif maxillo-facial, du rachis, cervical (radiographie, standard, TDM, IRM) et les analyses génétiques notamment le caryotype et la biologie moléculaire.



Résultats



I. Les caractéristiques de la population étudiée :

Parmi les 10 patients porteurs d'anomalie de l'oreille externe, seuls 5 d'entre eux ont répondu aux critères d'inclusion.

A. Les données sociodémographiques:

1. Données relatives aux parents :

1.1 L'origine des patients : 3 patients sont d'origine urbaine et 2 autres d'origine rurale.

1.2 Le niveau socioéconomique : est moyen pour 2 cas, les 3 autres enfants sont de niveau modeste.

1.3 La couverture sociale: 3 de nos patients sont mutualistes, et 2 cas sans aucune couverture sociale.

1.4 La consanguinité est retrouvée chez un patient, il s'agit d'une consanguinité de 1^{er} degré.

1.5 Dans les ATCDS familiaux aucun cas similaire n'a été observé, tous les enfants sont issus de grossesse suivie au centre de santé et aucun patient n'a bénéficié de diagnostic prénatal.

2. Données relatives à l'enfant :

2.1 Le terme de la grossesse : tous nos patients sont nés à terme

2.2 Le lieu et la voie d'accouchement : la naissance s'est déroulée dans une structure médicalisée pour tous les cas, la voie basse a été préconisée pour 4 enfants, et 1 patient est né par césarienne pour dystocie (observation n°2).

2.3 La grossesse gémellaire a été notée pour un cas (observation n°5), l'autre jumelle est décédée in utero.

2.4 Age : l'âge moyen lors de la première consultation était 18.3 mois, avec des extrêmes de 2jours à 59mois.

2.5 Le sexe ratio : Quatre de nos patients sont de sexe masculin, le sexe ratio est de 4/1.

2.6 Poids de naissance : Le poids de naissance était normal chez 4 enfants, les extrêmes a été de 2000g et de 3200g.

B. La description clinique des anomalies observées:

1. L'âge de découverte de l'anomalie :

L'AOE a été constatée dès la naissance pour 4 cas.

2. Description des AOE :

Concernant les anomalies de l'oreille externe colligées dans notre série, nous avons retrouvé:

- 1 cas d'antotie située du côté gauche (iconographie n°4-observation n°4),
- 3 cas de microtie du côté droit (observations n°1-2-5), accompagné de 2 enchondromes du côté controlatéral (iconographie et observation n°5), et avec décollement du pavillon pour le 1^{er} enfant (iconographie et observation n°1).
- L'atrésie du CAE a été retrouvée chez 3 enfants (iconographies et observations n°2-4-5).
- Et un cas de macrotie bilatérale, avec décollement du pavillon à droite (iconographie et observation n°3).

3. Les anomalies associées :

Nous avons retrouvé chez notre population étudiée:

3.1. Les anomalies ORL et maxillo-faciales :

- L'hypoplasie mandibulaire homolatérale a été observée chez 2 nourrissons (observations n°4 et 5).
- La fente palatine et/ou vélaire a été retrouvée chez 3 cas (observations n°1-4-5).
- Une patiente avait un hypertélorisme (observation n°5).
- L'examen ophtalmologique avec fond d'œil a été demandé chez tous les patients, il a objectivé une myopie avec anomalie de la chambre antérieure chez le patient porteur de macrotie (observation n°3).
- La paralysie faciale a été observée chez un cas (observation n°4).
- Le frein de la langue : 1 nourrisson (observation n°4).
- Une tuméfaction sous linguale : un cas (observation n°5).
- Les caries dentaires ont été observées chez 2 enfants (observations n°1 et 3).

3.2. Les anomalies des OGE :

- Le micro pénis a été objectivé chez 2 enfants (observations n°1 et 3).
- L'hypospadias ou l'épispadias ont été retrouvées chez 2 cas (observations n°1 et 3).
- La cryptorchidie a été mise en évidence chez un seul cas (observation n°1).

3.3. Les anomalies ostéo-articulaires :

- L'anomalie des extrémités a été objectivée chez 2 cas: un a présenté une anomalie des mains et pieds type brachydactylie et espaces inter orteils augmentés c'est le patient porteur de la macrotie (observation n°3).
- Une asymétrie des 2 membres inférieurs chez le nourrisson porteur de l'otite avec l'hypoplasie mandibulaire homolatérale. (Observation n° 4).

3.4. Les anomalies cutanées ont été retrouvées :

- Chez le patient porteur de la microtie avec hypoplasie du 1/3 supérieur et pavillon décollé et mal ourlé, ces anomalies cutanées sont à type de lésions hyper chromiques au niveau des membres supérieur et inférieur (observations n°1).
- Chez l'enfant porteur de la macrotie avec micro pénis, une tache hypo chromique au niveau de l'abdomen, de la taille de 6.5/2.5cm(Observation n°3).

Cas n°1 :



Iconographie 1: Hypoplasie du 1/3 supérieur du pavillon de l'oreille droite avec décollement.

Cas n°2 :



Iconographie 2: Microtie avec bourrelet non identifiable avec atrésie du CAE.

Cas n°3 :



Iconographie 3: Macrotie bilatérale avec décollement de l'oreille droite.

Cas n°4 :



Iconographie 4: Anotie gauche avec atrésie du CAE.

Cas n°5 :



Iconographie 5: Microtie avec atrésie du CAE du côté droit, 2enchondromes pré auriculaires gauche (un au niveau de la racine de l'hélix et l'autre en regard du tragus)

4. Les examens paracliniques réalisés:

Le bilan complémentaire à la recherche d'autres malformations a été guidé par les données cliniques et prescrit chez tous les patients. Il a comporté les PEA, la TDM du rocher, imagerie cérébrale, l'échographie cardiaque et rénale, les radiographies du squelette.

D'autres bilans ont été demandés selon le tableau clinique: la NFS, feritinémie, le caryotype...

Les principaux résultats des examens complémentaires réalisés sont les suivants :

1. **Les PEA** ont été effectués chez 2 patients, ils se sont révélés normaux chez le patient porteur de macrotie (observation n°3). Pour le patient porteur de la microtie droite accompagnée de l'agénésie du CAE, les PEA du coté controlatéral étaient dans les normes.
2. **Les TDM du rocher** ont été demandées chez tous nos patients, quatre d'entre eux ont pu bénéficier de cette imagerie (observations n°2-3-4-5). Les lésions observées sont :
 - l'agénésie du CAE homolatérale pour 3 patients (observations n°2-4-5).
 - l'atteinte de l'oreille moyenne et ou interne: (observations 4 et 5)

Concernant l'observation n°4, seule l'oreille moyenne est atteinte, il s'agit d'une agénésie de la caisse du tympan avec absence d'individualisation du mur de la logette, ébauche des éléments de la chaîne ossiculaire avec agénésie des cellules mastoïdiennes. Du coté controlatéral, une otite séromuqueuse chronique a été mise en évidence.

Pour l'observation n°5 : les lésions retrouvées au niveau de l'oreille droite englobent une agénésie de la caisse du tympan et de la chaîne ossiculaire. Du côté gauche : comblement de la caisse du tympan avec absence de lyse osseuse, respect de la chaîne ossiculaire. Au niveau de l'oreille interne, le vestibule est augmenté de taille, avec l'agénésie du canal semi circulaire latéral.

3. **Les radiographies du rachis** ont identifiées des anomalies du rachis cervical pour 2 enfants : ces lésions sont à type de platyspondylie avec rectitude (observation n°1), et rachis chisis avec rectitude et présence d'une cote ectopique (observation n° 5).
4. **Les échographies** transfontanellaire, cardiaques et rénales se sont révélées sans anomalie.

5. La discussion diagnostique:

A la suite de ces bilans et après l'avis des généticiens, nous avons retenus :

1. **L'AOE isolée** : un cas porteur de l'AOE isolée (observation n°2),
2. **Association syndromique** : 4 cas d'association syndromique :
 - Pour 3 enfants (observations n° 1-4 et 5) le syndrome de CHARGE ou Goldenhar sont fortement suspectés,
 - concernant le patient porteur de macrotie, l'association des anomalies retrouvées n'orientent pas vers un syndrome connu (observation n°3).

6. Sur le plan thérapeutique:

Les patients nécessitant une otoplastie n'ont pas encore bénéficiés de cette intervention. Les 3 patients porteurs de fente palatine et/ou vélaire, sont suivis et programmés pour une PEC chirurgicale, une de ces patients a bénéficié d'une prothèse palatine.

7. Sur le plan évolutif:

- Une croissance staturo-pondérale et un développement psychomoteur sont normaux pour nos 2 patients scolarisés, et âgés de 10ans et 9ans (Observations n° 2 et 3).
- Un retard du langage et du développement psychomoteur a été identifié pour 2 cas (observations 1 et 5).
- Le retard staturo-pondéral a été observé chez 3cas (observations n°1-4-5).
- Le développement intellectuel a été marqué par un retard léger chez un seul enfant (observation n°1).

II. Les tableaux récapitulatifs des observations:

	date de naissance sexe âge1 ^{ère} consultation	Motif de consultation	Antécédents	Anomalie de l'oreille/Dysmorphie et Signes associés
Cas 1	23/11/2010 Masculin 13mois	Dysmorphie faciale et retard pondéral	G5P3: G1 NNé masculin décédé à j3 G2 fille bien portante, G3 et G4ASP, G5 notre patient	Hypoplasie du 1/3inf du pavillon de l'oreille droite et décollement, front haut saillant, base du nez proéminente, fente vélaire, caries dentaires, taches pigmentaires au niveau des 4membres, micro pénis, hypospadias avec cryptorchidie bilatérale retard staturo-pondéral, retard du langage et intellectuel léger.
Cas 2	07/11/2006 Masculin 4ans 11mois	Microtie droite	Oncle paternel a un pied bot	Microtie avec atrésie du CAE et Hypoacousie du côté droit.
Cas3	11/01/2007 Masculin 2jours	Micro pénis	—	Macrotie bilatérale et oreille droite décollé, palais ogival, caries dentaires, tache hypochrome au niveau de l'abdomen, micro pénis et épispadias, brachydactylie des 2 indexes, 1 ^{ers} espaces inter orteils élargi.
Cas 4	04/09/2015 Masculin 7mois	Anomalie oreille gauche	Consanguinité de 1 ^{er} degré	Anotie avec atrésie du CAE gauche, hypoplasie mandibulaire gauche, paralysie faciale gauche, front large, nez bulbeux, fente vélaire, frein de la langue, asymétrie des membres inférieur, retard staturo-pondéral.
Cas 5	10/08/2015Féminin 12mois	Malformation de l'oreille droite	—	Microtie avec atrésie du CAE du côté droit, 2enchondromes pré auriculaires à gauche, hypoplasie mandibulaire droite, fente vélo-palatine, hypertélorisme, microcéphalie, retard staturo-pondéral et psychomoteur.

Tableau I: Récapitulatif des données cliniques

	PEA	Echo abdominale /pelvienne	Echo cœur et ECG	ETF	Radio du rachis cervical/ des membres	TDM du rocher
Cas1	-	ectopie testiculaire au niveau de l'orifice sup.	normale		Radio et TDM du rachis cervical : platyspondylie et rectitude. Radio des membres sans anomalie.	-
Cas2	PEA gauche normal	normale	normale	—	Radio cervical: Sans anomalie	Microtie et agénésie du CAE de l'oreille droite.
Cas3	normal	normale	normale	normale	-	normal
Cas4	-	normale	normale	normale	Radio du Rachis cervical Normal	Oreille gauche: agénésie du pavillon et du CAE, agénésie de la caisse du tympan, absence d'individualisation du mur de la logette, ébauche des éléments de la chaîne ossiculaire, agénésie des cellules mastoïdiennes. Oreille droite : CAE libre, otite séromuqueuse chronique.
Cas5	-	normale	Normale	normale	Rachis cervical: Rectitude cervicale, rachis chisis cervical, côte ectopique cervicale	oreille droite: atteinte des 3 composantes de l'oreille (OE, OM et OI) : hypoplasie du pavillon, agénésie, du CAE, de la caisse du tympan, de la chaîne ossiculaire et du canal semi circulaire latéral; vestibule augmenté de taille. Oreille gauche: cholestéatome congénital

Tableau II: Résultats des explorations radiologiques et électro physiologiques

	Avis ORL	Examen ophtalmo + FO	Avis pédodontie	Sérologie CMV	NFS et feritinémie	Ac anti gliadine	Caryotype
Cas1	PEC esthétique.	-	-	-	Hémoglobine =9.94g/dl, GB=7070, Plaquette=482, VGM= 22.8, CCMH= 22.8 feritinémie=12ng/ml	Négatif	-
Cas2	PEC esthétique prévue vers l'âge de 10ans. Reconstruction du CAE à proscrire	normal	-	-	-	-	-
Cas3	PEC esthétique.	Anomalie de la chambre antérieure et myopie bilatérale.	-	négative	-	-	-
Cas4	Otite séromuqueuse droite PEC esthétique du pavillon.	normal	-	-	-	-	-
Cas5	-	-	-	-	-	-	-

Tableau III: Résultats des explorations cliniques, biologiques et génétiques

Age actuel	Diagnostic le plus probable	Suivi et évolution	Prise en charge thérapeutique
Cas1 6ans	Syndrome de CHARGE	retard staturo-pondéral et retard du langage, déficit intellectuel léger.	PEC orthophonique en cours Suivi pour cryptorchidie et hypospadias (pas encore opéré) Sous traitement pour anémie ferriprive PEC dermatologique, endocrinologique et pédodontie en cours
Cas2 10ans	Microtie isolée avec atrésie du CAE	Hypoacousie droite, scolarisé, développement psychomoteur et langagier normal, bon niveau d'instruction pour son âge. Audiométrie de control en cours	Reconstruction du pavillon a été prévue à partir de l'âge de 10ans, pas de chirurgie fonctionnelle.
Cas3 9ans	Association fortuite ? autre syndrome	scolarisé, Développement psychomoteur et langagier normal, bon niveau d'instruction pour son âge.	Chirurgie esthétique des pavillons a été programmée. Opéré 6fois pour épispadias. PEC ophtalmo pour anomalie de la chambre antérieure et myopie bilatérale. Suivi pour micro pénis et carries dentaires
Cas4 16mois	GOLDENHAR	Retard staturo-pondéral et du développement psychomoteur.	PEC de sa fente vélaire et l'asymétrie des MI est en cours Reconstruction du pavillon est prévue.
Cas5 17mois	Syndrome de CHARGE Ou Syndrome de GOLDENHAR	Retard staturo-pondéral et psychomoteur	PEC ORL en cours, PEC chirurgicale de fente vélo-palatine en cours, mise en place d'une prothèse palatine.

Tableau IV: les diagnostics retenus, prise en charge et suivi de nos patients

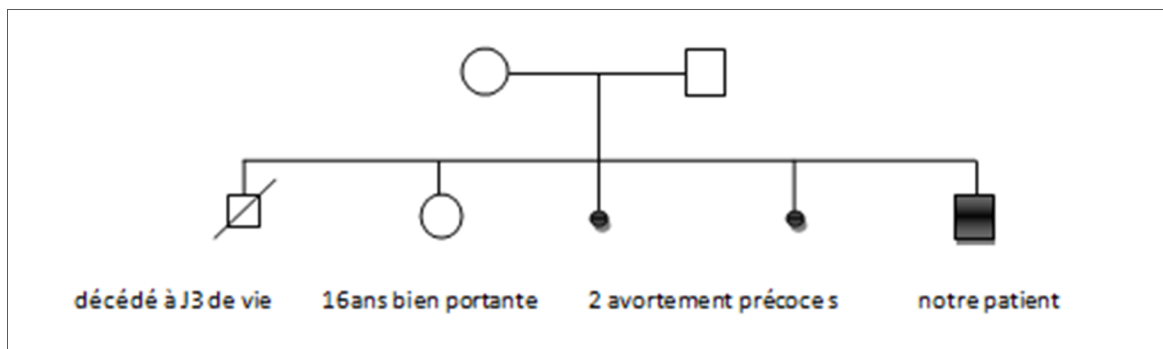
III. Les observations médicales de nos patients:

A. L'observation N°1 :

Il s'agit d'un enfant né le 23/11/2010, de sexe masculin, issu d'un mariage non consanguin, originaire de Taounat et habitant salé, 2eme d'une fratrie de 2, non mutualiste et de bas niveau socio-économique bien vacciné selon le PNI.

Adressé en consultation à l'âge de 13mois pour syndrome dysmorphique et un retard pondéral. (Iconographie n°6, 8, 11)

L'arbre généalogique



Le père a 39 ans, maçon sans ATCD particulier.

La mère a 43ans, femme au foyer G5P3 et 2 enfants vivants.

G1: accouchement par voie basse d'un prématuré de 34SA de sexe masculin, décédé à J3 de vie (pas de document).

G2: accouchement à terme par voie basse d'une fille, 16ans, bien portante et scolarisée, traitée à la naissance pour toxoplasmose congénitale devant la séroconversion maternelle durant la grossesse.

G3: avortement précoce spontané (à 3mois de grossesse).

G4: curetage à 2mois de grossesse pour avortement précoce.

G5: notre patient.

Il n'y a Pas de cas similaire dans la famille.

Il est issu d'une grossesse suivie dans un centre de santé, menée à terme, sans notion de prise de médicament, de toxique ou de plante pendant la grossesse. Accouchement à terme par voie basse à la maternité des orangers de Rabat a donné naissance à un nouveau-né pesant 2800g avec une bonne adaptation à la vie extra utérine, l'APGAR à 1 et 5mn: 10/10, Il a été remis à sa maman, et mis sous allaitement mixte durant les 3 premiers mois de vie. La diversification alimentaire débutée à l'âge de 4mois (avec allaitement maternel).

L'examen clinique lors de la 1ère consultation à l'âge de 13 mois a trouvé:

Un nourrisson, en assez bon état général, sans retard psychomoteur, conjonctives normo colorées, faciès pâle, poids= 7850 g (-2DS), taille=74cm (-1DS), PC= 47cm (+1DS), T°= 37°C.

L'examen ORL et maxillo-facial a objectivé un nourrisson qui réagit au bruit, un pavillon de l'oreille droite décollé avec une hypoplasie de son 1/3 supérieur (iconographie n°9), l'examen du CAE du Tympan et de l'oreille controlatérale est normal, une base du nez proéminente (iconographie n°6), et une fente vélaire (voir iconographie n°9), pas d'hypoplasie mandibulaire ou malaire ni fistule ou kyste cervico-facial ni goitre.

L'examen ophtalmo retrouve des fentes palpébrales obliques vers le haut et en dehors (iconographie n°7), sans autre anomalie (colobome, dermoïdes, ptosis, strabisme...)

L'examen des OGE a objectivé un micro pénis =1.5cm (-2.5DS) avec un méat urinaire bas inséré au niveau de la face dorsale (hypospadias) perméable associé à une cryptorchidie bilatérale, circoncis à l'âge de 3mois. (Iconographie n°10)

L'examen cutaneo muqueux a mis en évidence des taches pigmentaires au niveau des 2 membres. (Iconographie n°11)

L'examen cardio-vasculaire, pleuro-pulmonaire, abdominal, neurologique, proctologique, ostéo-articulaire et des aires ganglionnaires est sans particularité.

L'examen clinique à l'âge de 6ans a retrouvé un Enfant en assez bon état général, pâle et des conjonctives légèrement décolorée, un poids à 13kg (-3DS), une taille à 105cm (-2DS), PC à 51.5cm (normal) présentant un retard de langage avec un déficit intellectuel léger (Il comprend les mots, mais articule mal) sans hypoacousie décelable, avec la même dysmorphie composée d'une asymétrie des 2 oreilles, front haut saillant, des yeux obliques, une racine du nez proéminente et des taches pigmentaires café au lait au niveau des 2 membres supérieur et inférieur et des caries dentaires. (Iconographie n°12)

L'examen des CAE et tympanes est sans particularité.

La verge à 2.5cm (-2DS) avec hypospadias et cryptorchidie bilatérale (iconographie n°10).

En résumé clinique, il s'agit d'un Enfant âgé de 6ans, G5p2 avec une croissance intra utérine normale, qui présente une pâleur, un retard pondéral de -3DS et statural de -2DS, un retard de langage avec un déficit intellectuel léger et une dysmorphie composée d'un décollement et hypoplasie du 1/3 supérieur du pavillon de l'oreille droite, un front haut saillant, des fentes palpébrales obliques

vers le haut et en dehors, une base du nez proéminente une fente vélaire, des caries dentaires, un micro pénis (-2DS) avec hypospadias et cryptorchidie bilatérale, et des taches pigmentaires au niveau des 4 membres.

- Devant ce Syndrome dysmorphique on a évoqué:

- Le syndrome de CHARGE qui est caractérisé par un colobome oculaire, une malformation cardiaque, une atrésie des choanes, un retard de développement et de croissance, une hypoplasie génitale avec des anomalies des oreilles interne et externe et une surdité. notre patient présente une oreille externe droite malformée, un retard staturo-pondéral, une fente vélaire, un hypospadias avec une cryptorchidie.les exams complémentaires demandés pour retenir ce diagnostic sont:

- L'écho cœur+ ECG qui se sont avérés sans anomalie,

- les PEA, la TDM du rocher et l'examen ophtalmo avec FO ont été demandés.

- Le syndrome de GOLDENHAR qui comporte de façon unilatérale une anomalie de l'oreille externe, une hypoplasie mandibulaire, des anomalies du rachis et des anomalies oculaires comme il peut Il peut se présenter à travers des manifestations cliniques diverses : des malformations cranio-faciale, cardiaque, rachidienne, cérébrale et rénale. Notre patient présente une malformation de l'oreille externe sans anomalie de la mandibule ou anomalie oculaire ou rachidienne apparente. Les examens complémentaires nécessaires pour retenir ce diagnostic sont:

La radio du rachis cervical face et profil: suspicion de platyspondylie et confirmée par la TDM de la charnière occipitocervicale qui a mis en évidence une platyspondylie étagée intéressant C3 C4C5 et C6 avec hyper lordose cervicale et mastoïdite droite (Iconographie n°9 et 10),

L'examen ophtalmo avec FO a été demandé,

L'écho cœur + ECG sont sans anomalie,

L'échographie abdominale s'est avérée normale.

➤ L'avis du généticien: le syndrome de CHARGE est le diagnostic le plus probable, pour cela on attend les résultats de la TDM du rocher et l'examen ophtalmo avec FO. Et un caryotype est souhaitable pour éliminer une anomalie chromosomique.

- Devant le retard pondéral et la pâleur, la maladie cœliaque, une carence d'apport en fer ou parasitose intestinale ont été évoqués, un bilan a été demandé:

Ac antigliadine s'est révélé négatif, Ac anti-transglutaminase en cours.

NFS (Hémoglobine=9.9g/dl ; VGM=70.6 ; CCMH=22.8/ GB=7070/ Plaquettes= 482), Feritinémie=12ng/ml.

Une copro-parasito des selles négative a écarté la parasitose intestinale.

- Sur le plan ORL, les tympans et les CAE sont sans anomalie, quant au retard du langage, le patient a été orienté pour une évaluation et PEC orthophonique.

- Concernant la cryptorchidie et l'hypospadias:

Une échographie pelvienne a été demandée qui a mis en évidence un aspect échographique en faveur d'une ectopie testiculaire avec des testicules de morphologie normale siégeant respectivement au niveau de l'orifice sup. du CPV (canal péritonéo-vaginal) à gauche et l'orifice inf. du CPV à droite. L'écho abdominal est sans anomalie.

Une intervention chirurgicale a été programmée à l'âge de 2ans pour cryptorchidie, l'hypospadias à surveiller.

- Pour les caries dentaires, le patient est adressé en pédodontie pour PEC.

Actuellement le patient est suivi par une équipe multidisciplinaire faite de pédiatre, ORL, orthophoniste, généticien, chirurgien pédiatre, endocrinologue et dermatologue.

Conclusion:

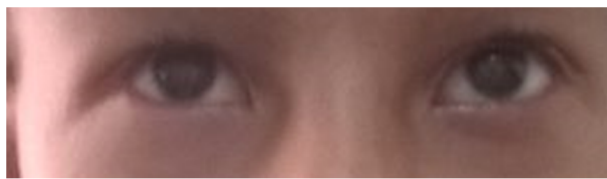
Après l'expertise clinique, paraclinique et génétique, le diagnostic le plus probable pour notre patient est le syndrome de CHARGE.

La forme atypique de syndrome de Goldenhar ne peut être écartée.

Iconographies du cas n°1 :



Iconographie 6: Asymétrie des oreilles, base du nez proéminente, front haut saillant.



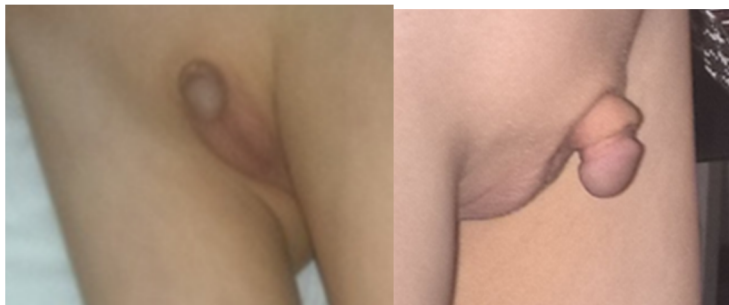
Iconographie 7: Fentes palpébrales oblique vers le haut et en dehors



Iconographie 8: Retard pondéral



Iconographie 9: Décollement +hypoplasie du 1/3 supérieur du pavillon droit, fente vélaire.



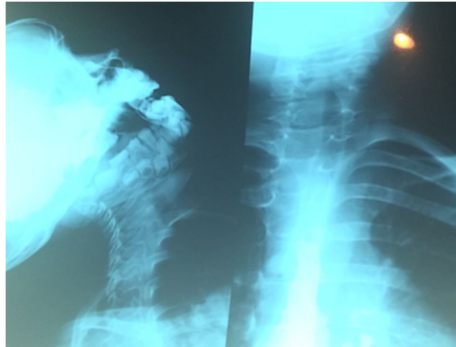
Iconographie 10: Micro pénis avec hypospadias et cryptorchidie bilatérale.



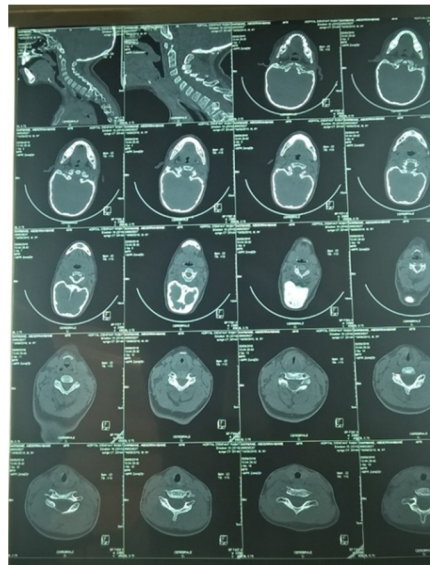
Iconographie 11:Tâches café au lait au niveau des 4 membres.



Iconographie 12: Caries dentaires.



Iconographie 13: Radio du rachis cervical, suspicion de platyspondylie confirmée par une TDM de la charnière occipitocervicale.



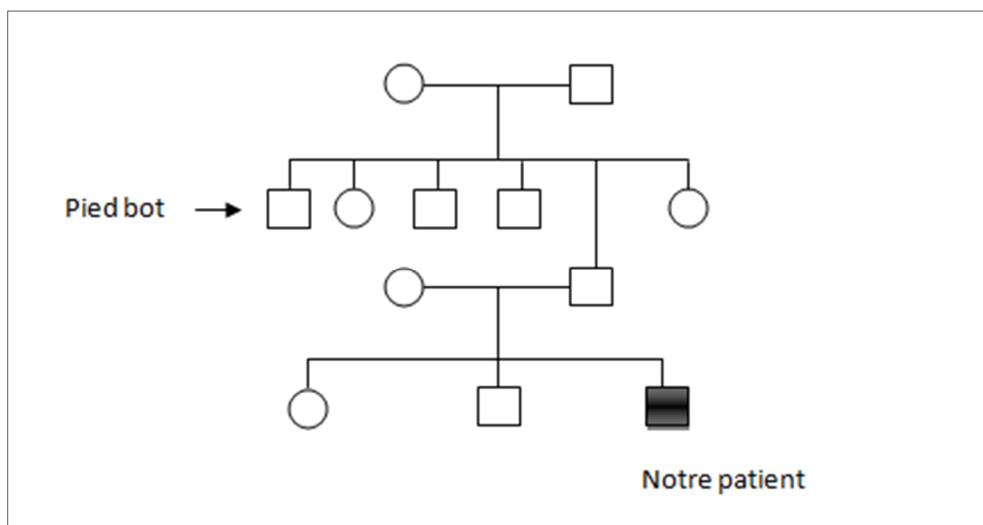
Iconographie 14: TDM de la charnière cervicooccipitale: aspect montrant une platyspondylie étagée intéressant C3 C4C5 et C6 avec hyper lordose cervicale et mastoïdite droite.

B. L'observation N°2 :

Il s'agit d'un enfant né le 07/11/2006, de sexe masculin, issu d'un mariage non consanguin, originaire de OUARZAZAT et habitant salé, 3eme d'une fratrie de 3, mutualiste, de moyen niveau socio-économique.

Adressé en consultation pour malformation de l'oreille droite (suivi depuis la naissance). (Iconographie n°11)

L'arbre généalogique



Son Père a40ans, fonctionnaire sans ATCD particulier.

Sa mère a38ans, femme au foyer G3P3 autres ATCD particuliers.

G1: accouchement par voie basse, une fille bien portante.

G2: accouchement par voie basse, un garçon bien portant.

G3: notre patient.

Son oncle paternel a un pied bot du membre inférieur gauche.

Il est issu d'une grossesse suivie, menée à terme, sans notion de prise de plantes, de toxique ou de médicaments au cours de la grossesse. Accouchement

à terme par césarienne pour dystocie à l'hôpital de OUARZAZATE a donné naissance à un nouveau-né pesant 3000g avec une bonne adaptation à la vie extra utérine, l'APGAR à 1 et 5mn: 10/10, avec constatation d'anomalie de développement du pavillon de l'oreille droite à type de microtie. Il a été remis à sa maman, et mis sous allaitement maternel. La diversification alimentaire débutée à l'âge de 5mois.

L'examen clinique lors de la 1^{ère} consultation à l'âge de 4ans 11mois a retrouvé un enfant conscient, avec un développement psychomoteur normal pour son âge, des conjonctives normo colorées, un poids à 21kg (+1DS), une taille à 113cm (+1 DS), PC à50.5cm (normal), T°= 37°C.

L'examen ORL et maxillo-facial ont objectivé une acuité auditive diminuée du coté droit, un microtie avec reliefs non identifiables du coté droit associée à une atrésie du CAE homolatéral (iconographie n°15) avec un Tympan et CAE controlatéral sans anomalie, pas d'hypoplasie mandibulaire ou malaire ni goitre ni kyste ni fistule cervico-faciale.

L'examen ophtalmo est sans anomalie clinique décelable (colobome, dermoïdes...) l'examen cardio-vasculaire, pleuro-pulmonaire, abdominal, proctologique, neurologique, des OGE, ostéo-articulaire, cutaneo muqueux et des aires ganglionnaires est sans anomalie.

L'examen clinique à l'âge de 10 ans a retrouvé un enfant en bon état général, avec un développement psychomoteur normal, scolarisé, langage correcte et bon niveau d'instruction pour son âge. Un poids à 33kg (normal), une taille à 140cm (normal), T° =37°C

L'Examen ORL a mis en évidence une hypoacousie du coté droit, une microtie droite avec bourrelet non identifiable associée à une atrésie du CAE du coté homolatéral (iconographie n°15), l'examen de l'oreille controlatérale (pavillon, tympan et CAE) est sans anomalie.

Le reste de l'examen clinique est sans anomalie.

En résumé clinique, il s'agit d'un enfant âgée de 10ans ayant comme antécédent un pied bot chez l'oncle paternel, son développement psycho moteur et staturo-pondéral est correct pour son âge, présentant une microtie droite avec reliefs non identifiables associée à une atrésie du CAE homolatéral et une hypoacousie droite. Le reste de l'examen clinique est sans particularité.

•Devant cette malformation de l'oreille externe isolée sans autre signe clinique associé, un bilan malformatif a été fait (écho cœur, ECG, écho abdomino-pelvienne, examen ophtalmo avec FO, radio du rachis) n'a objectivé aucune anomalie associée.

C'est un cas sporadique de microtie isolée avec agénésie du CAE.

➤ Avis généticien: puisqu'il n'y a aucun cas de microtie ou autre anomalie de l'oreille n'est retrouvé dans la famille, C'est un cas sporadique de microtie isolée avec agénésie du CAE.

Concernant cette anomalie de l'OE, un bilan a été demandé:

- Avis ORL : reconstruction esthétique du pavillon a été prévue à l'âge de 10ans, la reconstruction du CAE est à proscrire.
- TDM du rocher a mis en évidence une hypoplasie du pavillon droit associé à une agénésie du CAE droit sans autre anomalie. (iconographie n°17)
- PEA: seuil auditif normal à gauche. (Iconographie°16)

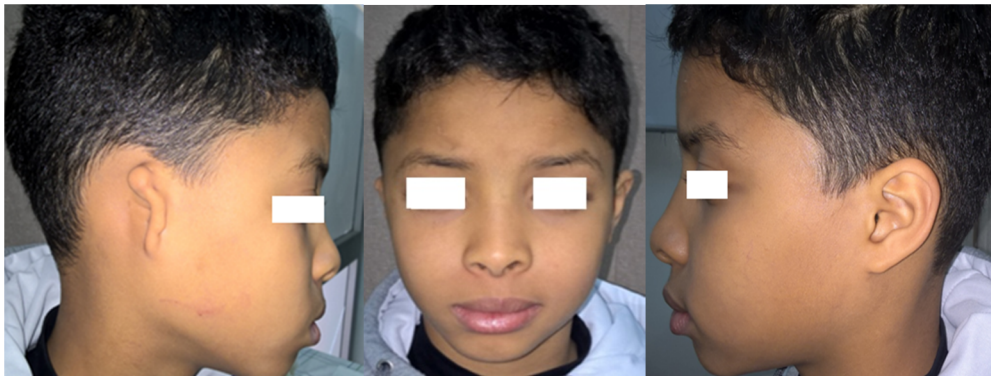
Le patient n'est pas encore opéré (chirurgie esthétique)

Le suivi ORL et l'audiométrie de control sont demandés.

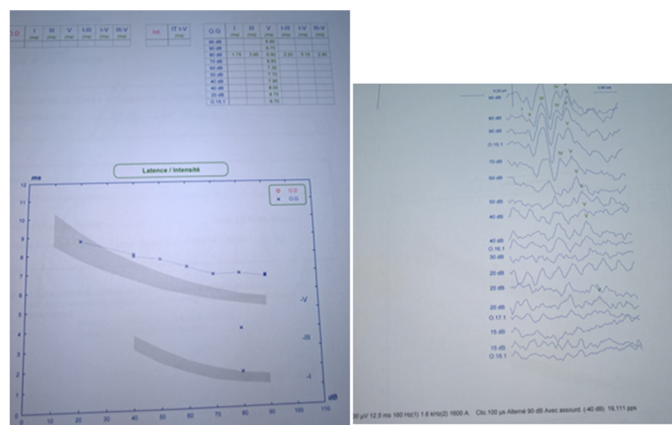
Conclusion:

Il s'agit d'un enfant de 10ans de sexe masculin âgé de 10 ans, présentant une microtie isolée et agénésie du CAE du coté droit sans autre anomalie associée.

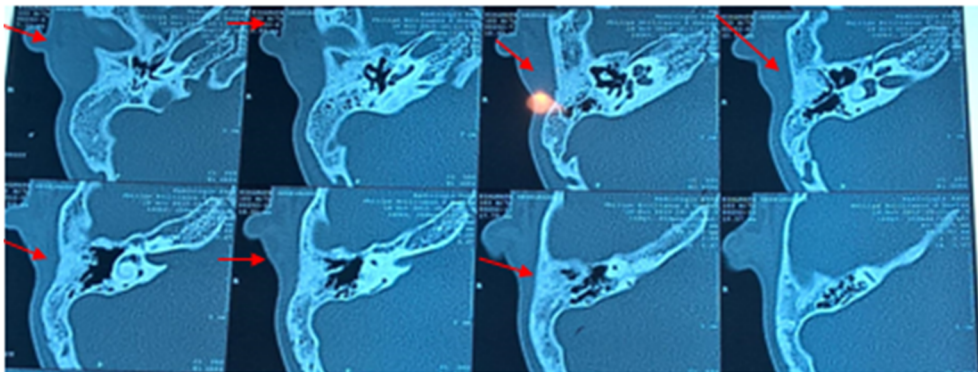
Iconographies du cas n°2 :



Iconographie 15: Microtie avec reliefs non identifiables du coté droit associée à une atrésie du CAE homolatéral, Pavillon controlatérale normal.



Iconographie 16: PEA de l'oreille gauche.



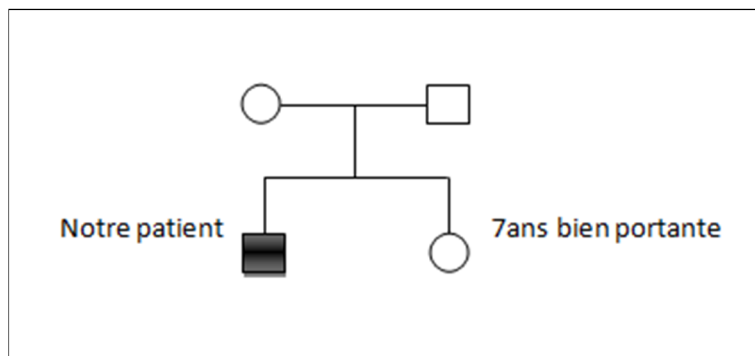
Iconographie 17: TDM du rocher montrant une hypoplasie du pavillon droit associé à une agénésie du CAE droit sans autre anomalie.

C. Observation N°3 :

Il s'agit d'un enfant né le: 11/01/2007, de sexe masculin, issu d'un mariage non consanguin, originaire et habitant Rabat, premier d'une fratrie de 2, mutualiste et de moyen niveau socio-économique.

Adressé en consultation pour micro pénis à J2 de vie. (Iconographie n°18)

L'arbre généalogique



Son Père- a 34ans, agent de protection civile sans ATCD particulier.

Sa mère- a 21ans, femme au foyer G2P2 sans autre ATCD particulier.

G1: notre patient, G2: fille de 7ans bien portante.

Il est issu d'une grossesse suivie au centre de santé, menée à terme, sans notion de prise de plante, de toxique ou de médicament. Accouchement par voie basse à la Maternité SUISSI de Rabat a donné naissance à un nouveau-né pesant 3200g avec une bonne adaptation à la vie extra utérine, l'APGAR à 1 et 5mn: 10/10, avec la constatation de micro pénis. Il a été remis à sa maman, et mis sous allaitement maternel exclusif.

La diversification alimentaire débutée à l'âge de 5mois.

L'examen clinique lors de la première consultation à J2 de vie a retrouvé un nouveau-né tonique, réactif, rose, un poids à 3300g (normal), une taille à 50cm (normal), PC=35 cm (normal), T°= 37°C.

L'examen ORL a objectivé un nouveau-né réagit aux bruits, une macrotie bilatérale et oreille droite décollée (iconographie n°19), les CAE et tympons sont sans particularité, un palais ogival, une gorge propre, sans 'anomalie mandibulaire ou malaire décelable, ni fistule ou kyste cervico-faciale ni goitre.

L'examen des OGE a mis en évidence un micro pénis à 1cm (-2DS)associé à un épispadias avec un méat perméable et des testicules en places. (Iconographie n°18)

L'examen ostéo-articulaire a retrouvé une brachydactylie des 2 indexesavec1^{ers} espaces inter orteils élargis (iconographie n°21-22) sans autre anomalie des extrémités ou axiale.

L'examen cutaneo muqueux a décelé une tache hypochrome au niveau de l'abdomen. (Iconographie n°23)

L'examen ophtalmo, cardio-vasculaire, pleuro-pulmonaire, abdominal, proctologique, neurologique, et des aires ganglionnaires est sans anomalie.

L'examen clinique à l'âge de 09 ans a retrouvé un enfant en bon état général, avec un développement psychomoteur et langagier normal, scolarisé et il a un bon niveau d'instruction pour son âge. Il a subi 6 interventions chirurgicales pour épispadias.

Il présente la même dysmorphie avec des caries dentaires (Iconographie n°24).

Son Poids à 39kg (+3DS), sa taille à 137cm (+1DS), le PC à 55cm (normal), IMC=20.77 (normal), un micro pénis : 1.5cm (-3DS).

L'examen ORL a mis en évidence une acuité auditive normale cliniquement, une macrotie bilatérale + oreille droite décollée, l'examen des tympons et CAE est normal (iconographie n°19).

En résumé clinique, Il s'agit d'un enfant âgé de 9ans, sans ATCD particulier, ayant un développement psychomoteur, langagier et staturo-pondéral normal pour son âge, présentant un micro pénis, l'examen clinique a objectivé une macrotie bilatérale et oreille droite décollée, un palais ogival, des caries dentaires, un micro pénis (-3DS) et épispadias avec méat urinaire perméable, une brachydactylie des 2 indexes, espaces inter oreilles élargis entre le gros orteil et le 2^{ème}, et une tache hypochrome au niveau de l'épigastre.

•Devant ce Syndrome dysmorphique on peut évoquer:

-Le syndrome de CHARGE qui comporte un colobome, une malformation cardiaque, une atrésie des choanes, un retard de développement et retard de croissance, une hypoplasie génitale et des anomalies des oreilles externe et interne avec une surdité. Notre patient présente une macrotie bilatérale avec oreille droite décollée, un micro pénis avec épispadias avec une anomalie de la chambre antérieure de l'œil et une myopie objectivés à l'examen ophtalmo avec FO. Des exams complémentaires ont été demandés pour retenir le diagnostic:

Une Écho cœur+ ECG se sont révélés sans anomalie,

Une audiométrie (PEA) est sans anomalie,

Une TDM du rocher était normale,

Le Syndrome de Nager qui comporte de façon bilatérale une anomalie de l'oreille externe, une fente vélo-palatine, une hypoplasie mandibulaire associés à des anomalies des extrémités pré axiales. Notre patient présente une anomalie de l'oreille externe, et des anomalies des extrémités. Mais il n'y a pas une fente vélo-palatine ni hypoplasie mandibulaire et l'anomalie des extrémités n'est pas pré axiale.

-Le syndrome Lacrymo-auriculo-dento-digital (LADD) est caractérisé principalement par une hypoplasie ou aplasie des glandes lacrymales et salivaires, des oreilles malformées (de façon bilatérale), une surdité, des anomalies des dents, et de variables anomalies des mains et pieds. Notre patient présente une macrotie bilatérale avec oreille droite décollée et des anomalies des extrémités, mais il ne présente pas une surdité, ni sécheresse buccale ou oculaire.

-Le syndrome de Ramussen qui est caractérisé par une sténose bilatérale des CAE et des anomalies des extrémités. Notre patient présente une macrotie bilatérale avec oreille droite décollée associée à des anomalies des extrémités sans sténose des 2 CAE.

➤ Avis généticien: Devant les anomalies cliniques observées, le syndrome de CHARGE est évoqué en 1^{er}, mais les résultats de la TDM du rocher et de l'IRM cérébrale qui se sont révélés normal, le CHARGE peut être exclue.

Il peut s'agir soit d'une association fortuite ou un autre syndrome dysmorphique, donc il faut compléter le bilan malformatif demandé.

Un autre bilan malformatif a été demandé:

- Une échographie transfontanellaire s'est révélée normale
- une échographie abdominale est sans anomalie
- une IRM cérébrale normale.
- Sérologie CMV (-).
- Radio des mains et pieds a été demandées.
- Radio du rachis cervical est demandé.

La prise en charge :

- Avis ORL: exam ORL normal, PEC esthétique.
- Il est suivi pour épispadias et micro pénis.
- PEC pédodontie est en cours.

En conclusion: c'est un enfant âgé de 9ans, sans ATCD particulier, ayant un développement psychomoteur, langagier et staturo-pondéral normal pour son âge, présentant un micro pénis, l'examen clinique a objectivé une macrotie bilatérale et oreille droite décollée, un palais ogival, un micro pénis (-3DS)et épispadias avec méat urinaire perméable, une brachydactylie des 2 indexes, espaces inter oreilles élargis entre le gros orteil et le 2^{ème}, et une tache hypochrome au niveau de l'épigastre, Suivi par un ophtalmologue pour une anomalie de la chambre antérieure de l'œil avec myopie, avec un bilan malformatif fait d'une écho-cœur, un ECG, une écho abdominale, une TDM du rocher avec PEA et IRM cérébrale s'est révélé sans anomalie.

S'agit-il d'une association fortuite ou d'un autre syndrome ?

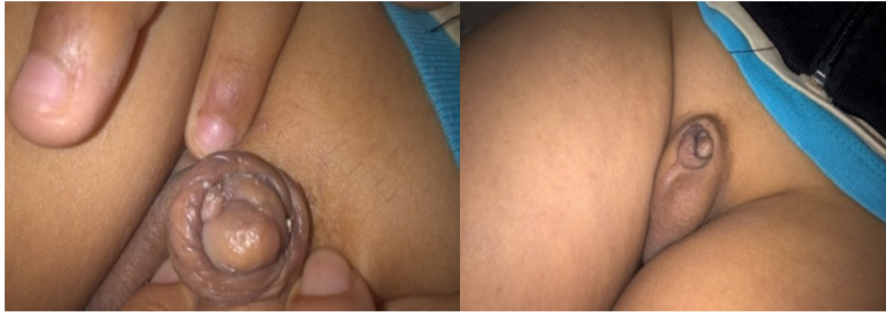
Iconographies du cas n°3 :



Iconographie 18: Micro pénis avec épispadias associée.



Iconographie 19: Macrotie bilatérale avec oreille droite décollée.



Iconographie 20: Micro pénis +épispadias



Iconographie 21: Brachydactylie des 2 indexes



Iconographie 22: 1ers espaces inter orteils élargis (entre le 1eret le 2èmeorteil)



Iconographie 23: Tache hypochrome au niveau de l'épigastre: 6.5*2.5cm de diamètre



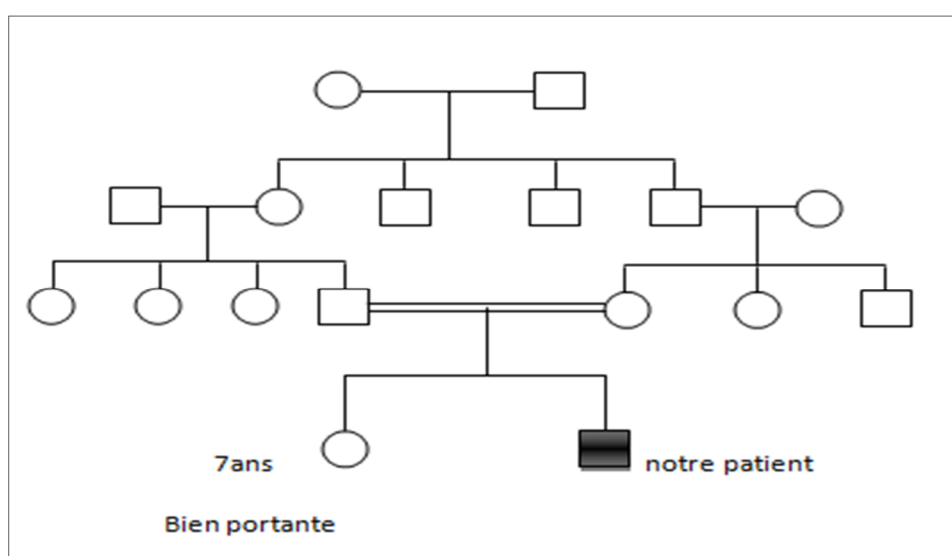
Iconographie 24: Caries dentaires

D. L'observation N°4:

Il s'agit d'un nourrisson né le 04/09/2015, de sexe masculin, issu d'un mariage consanguin de 1^{er} degré, originaire et habitant Khmissat, 2eme d'une fratrie de 2, mutualiste et de bas niveau socio-économique.

Adressé en consultation à l'âge de 7mois pour une dysmorphie avec paralysie faciale gauche. (Iconographie n°25-26)

L'arbre généalogique :



Son père- a 32ans, fonctionnaire, bien portant, sans ATCD particulier.

Sa mère a 30ans, femme au foyer G2P2 sans autre antécédent.

G1: accouchement par voie basse, fille bien portante, G2: notre patient.

Il n'ya pas de cas similaire dans la famille

Il est issu d'une grossesse suivie au centre de santé, menée à terme, pas de notion de prise de médicament, de toxique ou de plantes pendant la grossesse.

Accouchement à terme par voie basse dans une clinique privée à KHMISSET a donné naissance à un nouveau-né pesant 3000g avec une bonne

adaptation à la vie extra utérine, l'APGAR à 1 et 5mn: 10/10, avec identification de l'anomalie de l'oreille et du massif facial gauche. Il a été remis à sa maman, et mis sous allaitement maternel exclusif et la diversification alimentaire débutée à l'âge de 6mois.

L'examen clinique lors de la 1ère consultation à l'âge de 7mois a retrouvé un nourrisson conscient, tonique, réactif, en assez bon état général, conjonctives normo colorées, poids= 5900 g (-3DS), taille= 60cm (-3DS), PC= 44.5cm (normal), T°= 37°C.

L'examen ORL et maxillo-facial a mis en évidence un nourrisson réagit au bruit, une anotie associée à une atrésie du CAE du coté gauche (iconographie n°25), avec oreille controlatéral sans anomalie (pavillon, tympan et CAE), un front large, un nez bulbeux, une hypoplasie Mandibulaire gauche, une fente vélaire (iconographie n°26) et frein de la langue, sans enchondrome pré auriculaire ou fistule cervico-faciale ni goitre.(Iconographie n°25-26)

L'examen neurologique a retrouvé un nourrisson conscient avec un développement psychomoteur et langagier est correcte pour son âge, des réflexes ostéo-tendineux normaux, une fontanelle antérieure normo tendue et une paralysie faciale gauche.

L'examen ostéo-articulaire a révélé une asymétrie des 2membres inférieurs avec une différence de 1cm de longueur, sans autre anomalie.

L'examen ophtalmo n'a objectivé aucune anomalie cliniquement décelable.

L'examen des OGE a mis en évidence un phimosis serré et des testicules en place.

L'examen cardio-vasculaire, pleuro-pulmonaire, abdominal, proctologique, cutaneo muqueux, et des aires ganglionnaires est sans particularité.

En résumé clinique, il s'agit d'un nourrisson de 07mois ayant comme ATCD une consanguinité de 1^{er} degré avec une croissance intra utérine normale, présentant un retard de développement staturo-pondéral (-3DS) et une dysmorphie faite d'une anotie et atrésie du CAE gauche, une paralysie faciale et une hypoplasie mandibulaire homolatérale, un front large, un nez bulbeux, une fente vélaire, un frein de la langue, une asymétrie des 2 membres inférieurs et un phimosis serré. Le reste de l'examen clinique est sans particularité.

- Devant ce Syndrome dysmorphique on peut évoquer:

- Le syndrome de GOLDENHAR qui comporte de façon unilatérale une anomalie de l'oreille externe, une hypoplasie mandibulaire, des anomalies du rachis et des anomalies oculaires comme il peut Il peut se présenter à travers des manifestations cliniques diverses : des malformations cranio-faciale, cardiaque, rachidienne, cérébrale et rénale. Notre patient présente une anotie gauche avec atrésie du CAE, une hypoplasie mandibulaire avec une paralysie faciale gauche, une fente vélaire et un frein de la langue. Des examens complémentaires sont nécessaires pour retenir ce diagnostic:

Une radio du rachis cervical s'est révélée sans anomalie (iconographie n°27),

Un examen ophtalmo avec FO est normal,

Une échographie cardiaque a mis en évidence une hypertrophie thymique, un cœur d'architecture normale avec bonne fonction bi ventriculaire. Un ECG est sans anomalie, Une échographie rénale est d'aspect normal.

-Le Syndrome branchio-oto-rénal qui associe des anomalies des arcs branchiaux (fentes, fistules ou kystes branchiaux), des anomalies de l'oreille (malformation du pavillon avec des orifices pré-auriculaires et une surdité) et des anomalies rénales (malformation de l'arbre urinaire, hypoplasie ou agénésie rénale, dysplasie rénale, kystes rénaux), notre patient présente une anotie gauche associée à une atrésie du CAE sans orifices pré auriculaires et une fente vélaire. L'examen complémentaire nécessaire pour retenir ce diagnostique est l'écho de l'arbre urinaire qui s'est révélée sans anomalie.

✓ Avis généticien: le généticien a évoqué le syndrome de GOLDENHAR en premier, mais devant une radio du rachis normale et un examen ophtalmo + FO sans anomalie, s'agit-il d'une forme atypique de ce syndrome?

D'autres examens complémentaires ont été demandés:

Une ETF est sans particularité

Une Radio des 2 membres inférieurs (MI) qui a mis en évidence une différence de longueur des 2 MI d'environ 11mm au dépend du MI gauche sans lyse ou condensation osseuse avec respect des surfaces et interlignes articulaires et des parties molles (iconographie n°28).

- Un avis ORL: otite séromuqueuse du coté droit, prise en charge esthétique.
- Un PEA a été demandé.
- Une TDM du rocher a objectivée :

Au niveau de l'oreille gauche: une agénésie du pavillon et du CAE à gauche associée à une agénésie de la caisse du tympan avec absence d'individualisation du mur de la logette, ébauche des éléments de la chaîne

ossiculaire avec agénésie des cellules de la mastoïdiennes. Oreille droite : CAE libre, une otite séromuqueuse chronique. (Iconographie n°29)

Une TDM du massif facial a été prescrite.

La prise en charge actuelle :

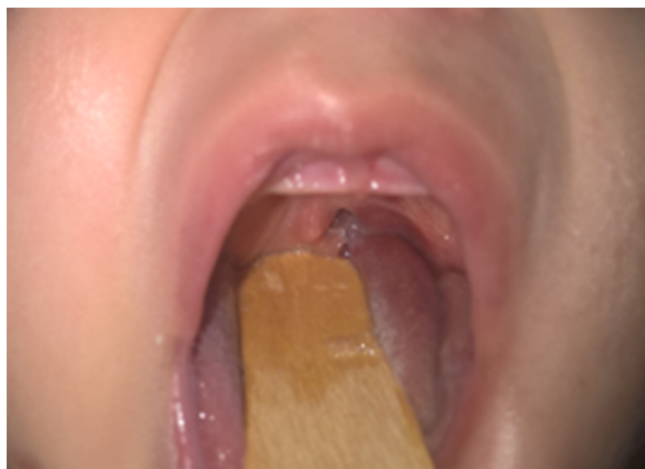
- Suivi en ORL pour l'anomalie de l'oreille.
- La chirurgie de sa fente vélaire a été programmée.
- La prise en charge orthopédique pour l'asymétrie des membres inf. est en cours (des semelles adaptées).

En conclusion: il s'agit d'un nourrisson de sexe masculin avec un développement psychomoteur et langagier correcte pour son âge, présentant un retard de développement staturo-pondéral (-3DS) et une dysmorphie faite d'une anotie et atrésie du CAE gauche, une paralysie faciale et une hypoplasie mandibulaire homolatérale, un front large, un nez bulbeux, une fente vélaire, un frein de la langue, et une asymétrie des 2 membres inférieurs avec une différence de 11mm au dépend du membre gauche, sans anomalie rachidienne ou oculaire. S'agit-il d'un syndrome de GOLDENHAR atypique?

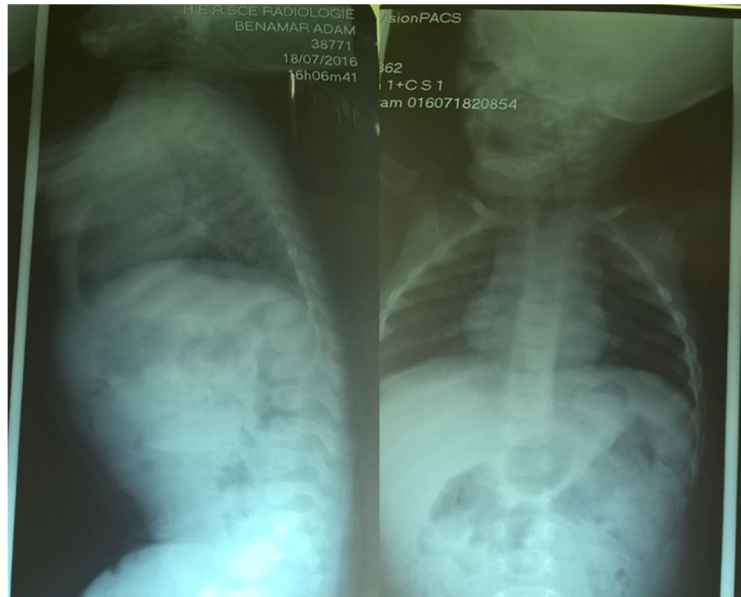
Iconographies du cas n°4 :



Iconographie 25: Une paralysie faciale gauche, une hypoplasie du massif facial gauche, agénésie du pavillon de l'oreille gauche, pavillon droit sans anomalie, un front large, un nez bulbeux, une fente vélaire.



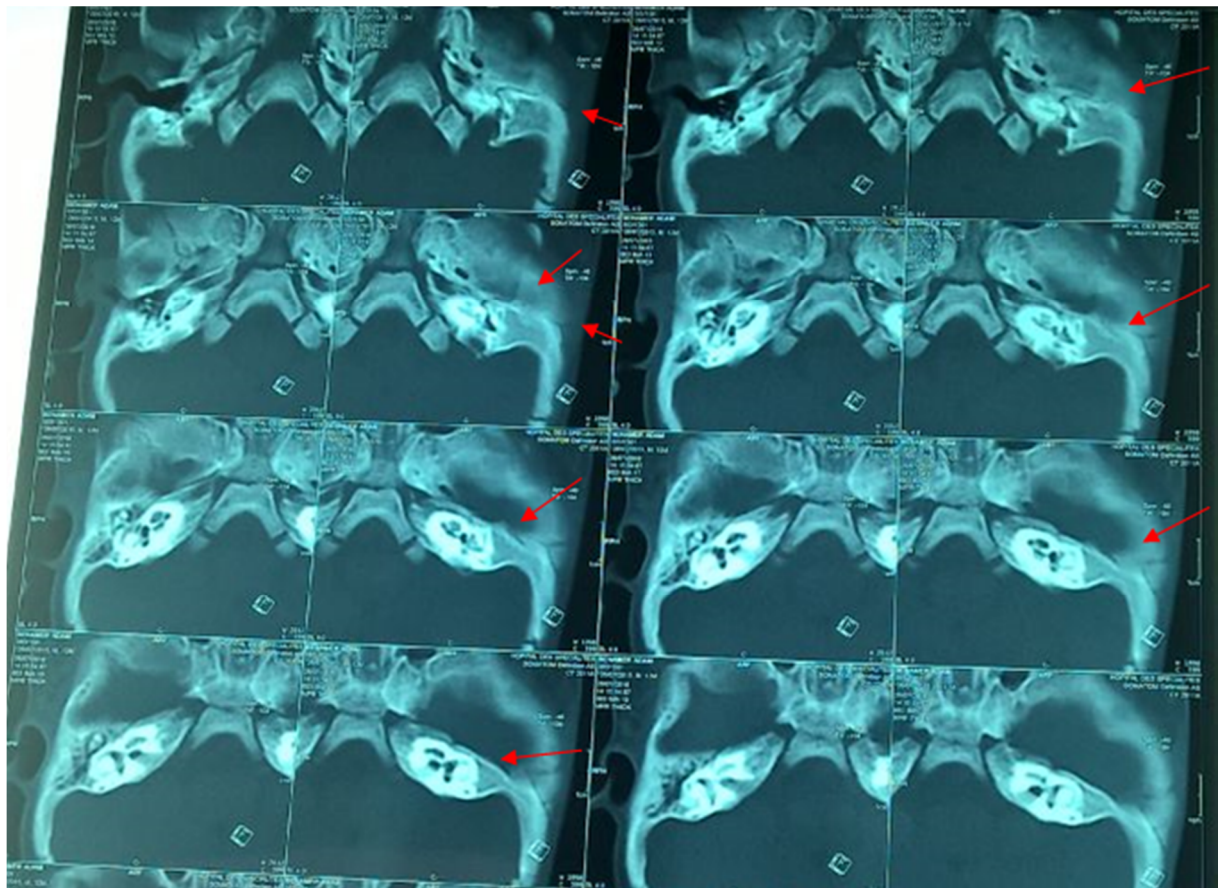
Iconographie 26: Fente vélaire



Iconographie 27: Radio du rachis face et profil sans anomalie.



Iconographie 28: Radio des 2 membres inférieur montrant une différence de longueur des 2 MI d'environ 11mm au dépend du MI gauche sans autre anomalie.



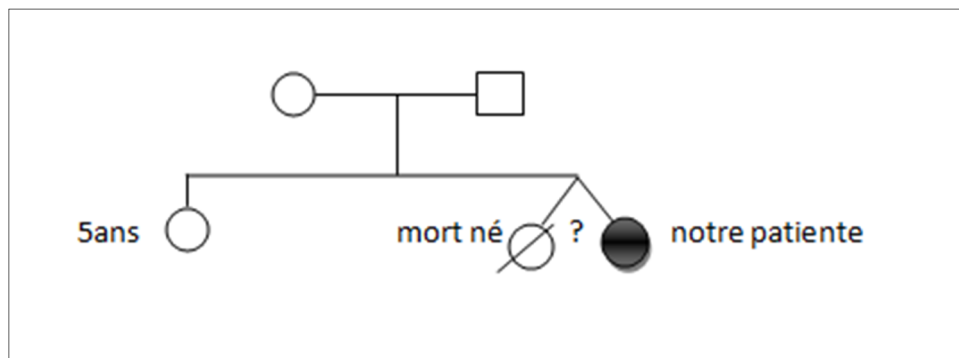
Iconographie 29: TDM du rocher montrant une agénésie du pavillon et du CAE gauche avec agénésie de la caisse du tympan homolatérale, associées à une otite séromuqueuse chronique du côté controlatérale.

E. Observation N°5:

Il s'agit d'un nourrisson née le 10/08/2015, de sexe féminin, issu d'un mariage non consanguin, originaire et habitant douar Hiayder région de LARACHE, 2^{ème} d'une fratrie de 2, non mutualiste et de bas niveau socio-économique.

Adressé en consultation pour syndrome dysmorphique avec une fente vélo-palatine (Iconographie n°30-31-32)

L'arbre généalogique



Le père a 27ans, ouvrier, bien portant, sans antécédent particulier.

La mère a 27ans, femme au foyer G2P3, 2enfants vivants, sans autre antécédent particulier

G1: accouchement par voie basse, fille de 5ans bien portante.

G2:grossesse gémellaire: la 1^{ère}: notre patiente, La 2^{ème}: mort-né de sexe féminin sans malformation apparente (selon les dires du père)

Il n'ya pas de cas similaire dans la famille

Elle est issue d'une grossesse gémellaire suivie en privé par un médecin généraliste à LARACHE, menée à terme, sans histoire anténatale particulière, pas de notion de prise de médicament, ni de toxique ou de plantes pendant la

grossesse. Accouchement à terme par voie basse au CHP de LARACHE a donné naissance à un nouveau-né pesant 2000g, cris retardé à la naissance, l'APGAR à 1 et 5mn: 10/10, avec identification de l'anomalie de l'oreille droite. Elle a été remise à sa maman, et mise sous allaitement mixte. La patiente a présenté depuis sa naissance des vomissements, et a été hospitalisé à l'âge de 06mois au CHP de LARACHE, le diagnostic de la fente palatine a été confirmé mais sans orientation vers le service de chirurgie. La diversification alimentaire débutée à l'âge de 6mois.

L'examen clinique lors de la 1ère consultation à l'âge de 01an a retrouvé un nourrisson conscient, tonique, réactif, en assez bon état général, des conjonctives normo colorées, un poids à 5000 g (-3DS), une taille à 60cm (-3DS), un PC à 36cm (-3DS), T°= 37°C. Elle présente un retard du développement psychomoteur et du langage pour son âge.

L'examen ORL et maxillo-facial ont objectivé un nourrisson qui réagit au bruit, une microtie et une atrésie du CAE du côté droit avec bourrelets à peine identifiables, 2 enchondromes pré auriculaire du coté controlatéral (Iconographie n°31) avec tympan et CAE du côté gauche normal, une hypoplasie mandibulaire droite (Iconographie n°30), une fente vélo-palatine et une tuméfaction sous linguale droite (Iconographie n°32), sans fistule ou kyste cervico-faciale ni goitre.

L'examen ophtalmo a mis en évidence un hypertélorisme (Iconographie n°30), sans autre anomalie oculaire apparente.

L'examen neurologique, cardio-vasculaire pleuro-pulmonaire, abdominal +proctologique, des OGE Examen ostéo-articulaire, cutaneo muqueux et des aires ganglionnaires est sans particularité.

En résumé clinique, il s'agit d'un nourrisson de 12mois issu d'une grosse gémellaire avec un faible poids de naissance (2000g), la 2^{ème} est mort-né, sans autre ATCD particulier, présentant un retard staturo-pondéral sévère (-3DS) et psychomoteur pour son âge avec une dysmorphie faite d'une microtie avec atrésie du CAE du coté droit associée à 2enchondromes du coté controlatérale (un en regard du tragus et l'autre au niveau de l'hélix), une microcéphalie, une hypoplasie mandibulaire droite, un hypertélorisme, une fente vélo-palatine et une tuméfaction sous linguale droite (kyste muccoïde?).

•Devant ce Syndrome dysmorphique on peut évoquer:

- Le syndrome de GOLDENHAR (unilatéral) : ce syndrome comporte une anomalie de l'oreille externe, une hypoplasie mandibulaire, des anomalies du rachis et des anomalies oculaires comme il peut Il peut se présenter à travers des manifestations cliniques diverses : des malformations cranio-faciale, cardiaque, rachidienne, cérébrale et rénale. Notre patiente présente une microtie avec atrésie du CAE du côté droit et 2 enchondromes du côté gauche, une hypoplasie mandibulaire droite, les examens complémentaires demandés pour retenir ce syndrome sont :

Une radio du rachis cervical qui a objectivé une rectitude du rachis cervical avec aspect d'hémi-vertèbres cervicales et de vertèbres en papillons en faveur d'un rachis chisis cervical avec la présence d'une cote ectopique cervicale (Iconographie n°33),

L'examen ophtalmo avec FO est demandé,

Une échographie cardiaque + ECG sont sans anomalie,

L'échographie abdominale s'est révélée normale.

- Le Syndrome branchio-oto-rénal (BOR) comportant des fistules et résidus bronchiaux, des malformations de l'oreille (externe, moyenne et interne) avec une surdité et une lésion rénale. Notre patient présente une microtie avec atrésie du CAE du côté droit et 2 enchondromes du côté gauche, et une fente vélo-palatine. Les exams complémentaires nécessaires pour retenir ce diagnostic sont:

L'échographie rénale qui s'est révélé sans anomalie,

Le PEA est en cours

La TDM du rocher a mis en évidence multi malformations de l'oreille droite (OE, OM et OI) associée à un cholestéatome congénital au niveau de l'oreille gauche (Iconographie n°34).

- Le Syndrome oculo-auriculo-fronto-nasal combine des anomalies de morphogenèse des 1^{er} et 2^{ème} arcs branchiaux (microtie/ enchondromes, dermoïdes épi-bulbaires, fente labiale et/ou palatine, hypoplasie mandibulaire, et asymétrie faciale) avec des malformations de l'éminence fronto-nasale caractéristiques (hypertélorisme, nez bifide) et un encéphalocèle. Notre patiente présente une microtie avec atrésie du CAE du coté droit et 2 enchondromes du coté gauche, une hypoplasie mandibulaire droite, une microcéphalie, une fente vélo-palatine et un hypertélorisme mais ne présente pas un nez bifide ni dermoïdes épi-bulbaires ni encéphalocèle.

- Le syndrome de CHARGE: qui comporte un colobome, une malformation cardiaque, une atrésie des choanes, un retard de développement et retard de croissance, une hypoplasie génitale et des anomalies des oreilles (externe et interne) et surdité. Notre patient présente une microtie avec atrésie du CAE du coté droit et 2 enchondromes du coté gauche, une hypoplasie

mandibulaire droite, une microcéphalie, une fente vélo-palatine et un retard staturo-pondéral. pour retenir ce diagnostic les exams complémentaires nécessaires sont:

Une échographie cardiaque + ECG sans anomalie,

Un PEA est en cours,

Une TDM du rocher a objectivé au niveau de l'oreille droite: une hypoplasie du pavillon, une agénésie du CAE, agénésie de la caisse du tympan, et de la chaîne ossiculaire, vestibule augmenté de taille, agénésie du canal semi circulaire latéral

Oreille gauche : comblement de la caisse du tympan, absence de lyse osseuse, respect de la chaîne ossiculaire et de l'oreille interne.

En conclusion : anomalie de l'oreille droite aussi bien au niveau externe, moyenne et interne, un cholestéatome congénital au niveau de l'oreille gauche (Iconographie n°34).

Un examen ophtalmo avec FO a été prescrit.

➤ avis généticien: le diagnostic le plus probable est le GOLDENHAR, mais l'anomalie du rachis cervical n'est pas typique de cette pathologie, Est-t-i une forme atypique?

Le syndrome de CHARGE est évoqué également puisque la patiente présente une agénésie du canal semi circulaire latéral à la TDM du rocher.

Un caryotype est souhaitable pour éliminer une anomalie chromosomique.

D'autres examens complémentaires ont été demandés :

- une ETF sans particularité
- une Radio du rachis dorsal et lombaire s'est révélée sans anomalie.
- La prise en charge actuelle :

- la patiente est adressée en ORL pour l'anomalie de l'oreille et la tuméfaction sous linguale.

- Concernant la fente palatine, la patiente portait une plaque palatine (Iconographie n°35), mais elle ne l'a pas supporté, la Chirurgie de la fente palatine a été prévue.

Le suivi a été marqué par un retard staturo-pondéral, psychomoteur, et du langage pour son âge.

En conclusion: c'est un nourrisson de 12mois issu d'une grosse gémellaire avec un faible poids de naissance (2000g), la 2^{ème} est mort-né, présentant un retard staturo-pondéral (-3DS), psychomoteur et du langage avec une dysmorphie faite d'une microtie avec atrésie du CAE du côté droit associée à 2enchondromes du coté controlatérale, une microcéphalie, une hypoplasie mandibulaire droite, un hypertélorisme, une fente vélo-palatine et une tuméfaction sous linguale droite (kyste mucoïde?). Les examens complémentaires faits ont objectivés un rachis chisis avec un cote ectopique au niveau du rachis cervical, la TDM du rocher a mis en évidence au niveau de l'oreille droite une agénésie de la caisse du tympan, et de la chaine ossiculaire, vestibule augmenté de taille, agénésie du canal semi circulaire latéral avec un cholestéatome congénital au niveau de l'oreille gauche. L'ETF, l'écho abdominal et l'écho cœur sont sans anomalie. Le reste du bilan est en cours

Devant ce syndrome dysmorphique Les diagnostics les plus probables sont: le syndrome de GOLDENHAR et le syndrome de CHARGE.

Iconographies du cas n°5 :



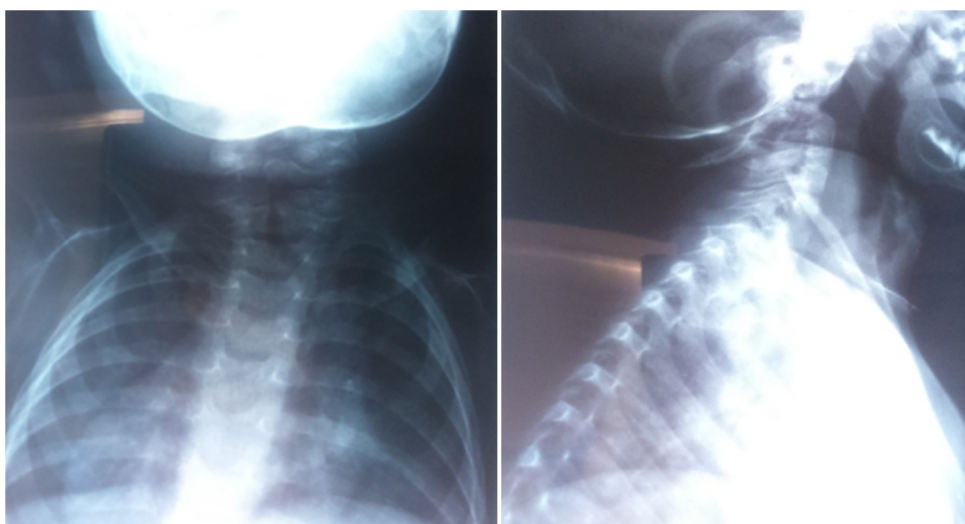
Iconographie 30: Hypertélorisme, hypoplasie mandibulaire droite.



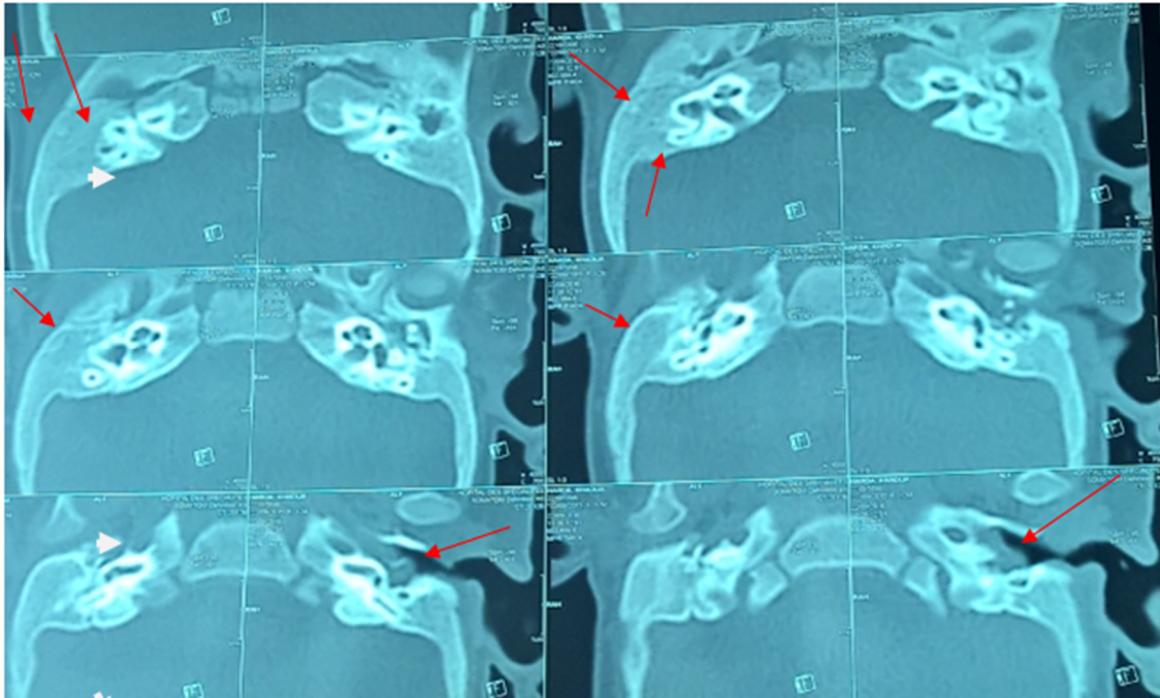
Iconographie 31: Microtie droite, 2enchondromes pré auriculaires gauche (un au niveau de la racine de l'hélix et l'autre en regard du tragus)



Iconographie 32: Fente vélo-palatine, tuméfaction sous linguale droite.



Iconographie 33: Radio du rachis cervical de face: aspect d'hémi-vertèbres cervicales et de vertèbres en papillons ; profil : rectitude du rachis cervical et présence d'une cote ectopique.



Iconographie 34: TDM du rocher; l'oreille droite: une hypoplasie du pavillon, une agénésie du CAE, agénésie de la caisse du tympan, et de la chaîne ossiculaire, vestibule augmenté de taille, agénésie du canal semi circulaire latéral.



Iconographie 35: Plaque palatine



Discussion



I. Epidémiologie :

Selon Weerda H. les malformations congénitales (MC) de l'oreille représentent 50% des malformations de la sphère ORL [4], elles peuvent affecter les 3 compartiments de l'oreille (OE, OM et OI), et les différents types de combinaisons sont possibles. L'incidence globale des anomalies auriculaires est de 1/3800 naissances. L'association d'atteinte de l'oreille interne responsable de surdité de perception, chez des patients présentant une malformation de l'oreille externe ou moyenne a été retrouvée dans 11-30% des cas [5], dans notre série, l'association d'une atteinte de l'oreille interne homolatérale a été observée dans 1 cas/5.

Les malformations de l'oreille externe et moyenne sont unilatérales dans la majorité des cas (70-90%) et touche principalement le côté droit (58% à 61%) [4][5][6], ce qui est aussi retrouvé dans notre population colligée. Nous avons observé la prédominance de l'atteinte unilatérale (3 cas/5) et le siège prédiléctif à droite.

La fréquence des anomalies du pavillon est de l'ordre de 0, 7 à 2, 3 / 10 000 naissances, selon les études [7]. L'aplasie majeure est présente dans 1/10000 à 1/20000 naissances avec une prédominance masculine, et la moitié de ces enfants ont des malformations associées [8] et selon Schloss, la microtie est plus observée [9]. En comparant ces données avec notre série étudiée, les garçons sont plus atteints que les filles avec un sexe ratio de 4/1, le type d'anomalie de l'oreille le plus retrouvé est la microtie (3 cas) ce qui concorde avec les données de la littérature, et 4 enfants présentent d'autres anomalies associées évoquant une association syndromique.

Une aplasie mineure controlatérale est associée dans 3 à 5% des cas aux aplasies majeures unilatérales. Les aplasies majeures bilatérales ont une fréquence de 20 à 30% selon les séries [1].

En ce qui concerne notre population d'enfants, nous n'avons aucun cas d'aplasie majeure bilatérale, et l'aplasie mineure controlatérale a été retrouvée chez un seul nourrisson à type de 2 enchondromes au niveau du pavillon et un cholestéatome congénital.

La Microtie se produit 1 / 8 000 naissances [10], elle est plus fréquente dans les pays asiatiques et souvent associée à des anomalies du CAE et de l'oreille moyenne à des degrés divers [11][12][13][14][15]. L'incidence de l'atrésie du CAE est comprise entre 1/10000 et 1/15 000 naissances [16], dans 15 à 20% des cas cette malformation est bilatérale. La variabilité des données est fonction des critères de sélection des patients, et des moyens d'évaluation de l'anomalie [17]. Dans notre série 3 de nos patients ont une agénésie du CAE unilatérale, dont 2 cas ont une microtie homolatérale associée, et un cas avec anotie homolatérale, et l'atteinte de l'oreille moyenne et/ou interne homolatérale a été mise en évidence chez 2 nourrissons parmi les 3 cas présentant l'atrésie du CAE (1 cas avec atteinte de l'oreille moyenne seule et l'autre cas avec atteinte de l'O.M. et l'O.I.).

L'incidence des sinus pré auriculaires varie selon les séries, elle est estimée aux États-Unis entre 0,1 et 0,9%, L'Angleterre à 0,9% [18], à Taiwan à 1,6 - 2,5% [19], et dans certaines régions de l'Afrique à 4-10% [20].

La présence de cas similaires dans la famille d'une aplasie isolée est notée dans 10 à 14% des cas [21] [22]. Dans notre population d'enfants étudiés, aucun cas familial n'a été noté.

II. Rappel anatomique de l'oreille externe:

L'oreille humaine est portée par l'os temporal précisément dans sa partie inférieure appelée le rocher, et divisée en trois compartiments: l'oreille externe, l'oreille moyenne et l'oreille interne (figure2). La fonction de L'oreille externe, l'oreille moyenne et la partie antérieure de l'oreille interne c'est l'audition, alors que la partie postérieure de l'oreille interne est un appareil de l'équilibration (le vestibule et les canaux semi circulaires).

© futura-sciences

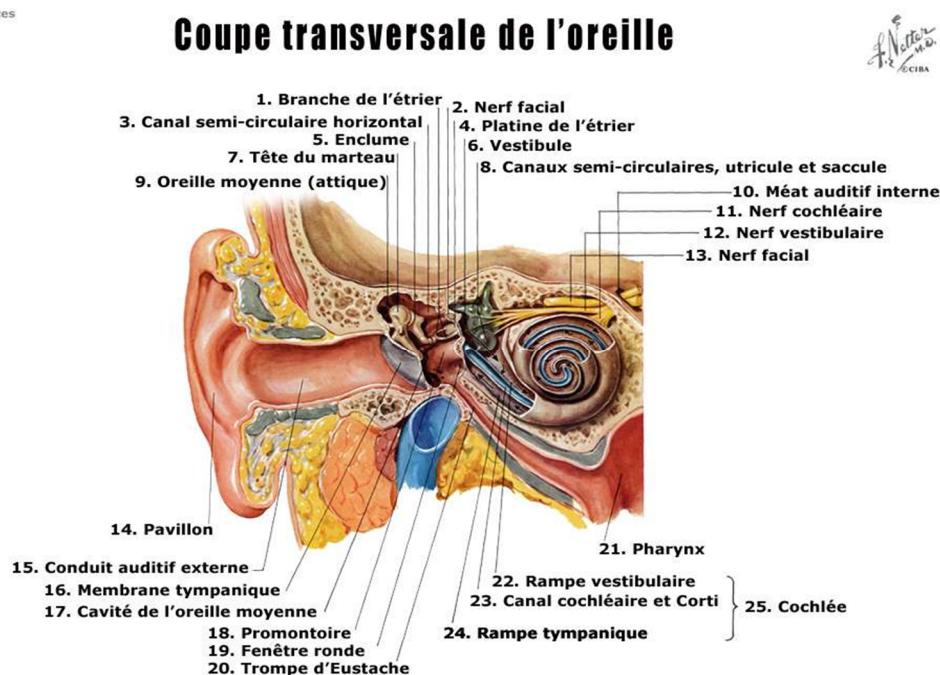


Figure 2: Anatomie de l'oreille normale (d'après Netter)

L'oreille externe représente une double entité: esthétique et fonctionnelle; sa fonction c'est l'amplification, la localisation spatiale de l'onde sonore et la protection de l'oreille moyenne. Elle se compose de deux structures : le pavillon et le CAE (Figure 2).

A. Anatomie du pavillon de l'oreille :

Le pavillon auriculaire est un organe paire, unie au crane par la partie moyenne de son tiers antérieur, et situé en arrière de la région parotidienne, au-dessous de la région temporal et en avant de la mastoïde. Il est composé d'une lame cartilagineuse à l'exception du lobule, cette lame formant des saillies et Dépressions moulé par le revêtement cutané. On y distingue les saillies constantes qui sont : l'hélix, l'anthélix, le tragus et l'antitragus. (Figure 3 et 4) La conque est formée d'un mur postérieur et d'un plancher, et au fond de laquelle s'ouvre le CAE.

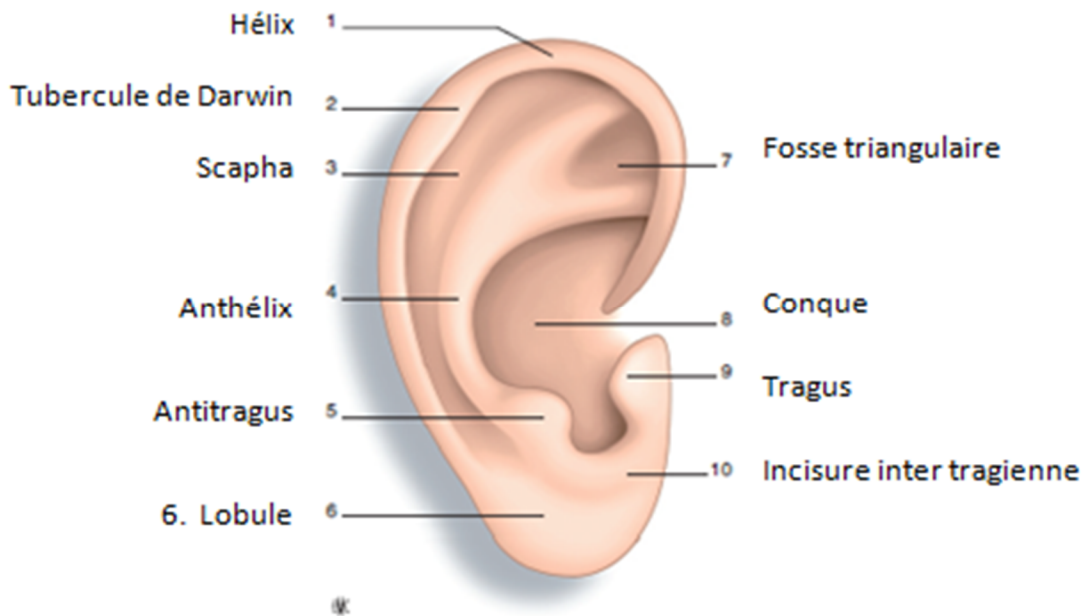


Figure 3: Anatomie normale du pavillon de l'oreille (vue latérale).

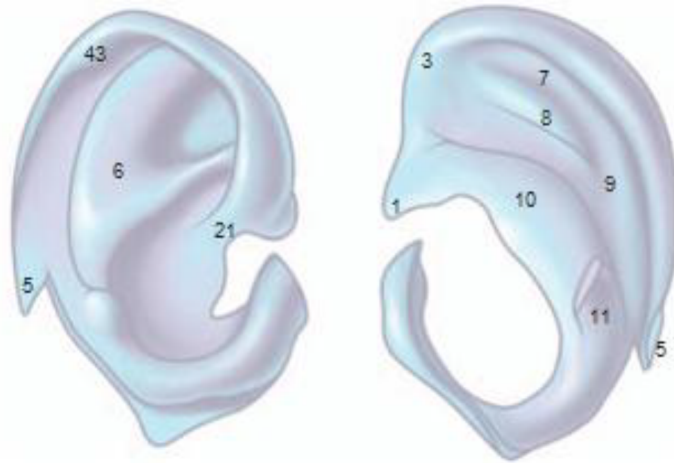


Figure 4: Cartilage du pavillon de l'oreille droite (vues latérale et médiale).

- | | | |
|---|------------------------------------|-----------------------|
| 1.Épine de l'hélix | 2. Racine de l'hélix | 3. Hélix |
| 4. Tubercule de darwin | 5. Queue de l'hélix | 6. Anthélix |
| 7. L'éminence de scapha | 8. Fosse de l'anthélix | |
| 9. Sillon postérieur de l'anthélix | 10. L'éminence de La conque | 11. Ponticulus |

La position et l'orientation normale : (figure 5)

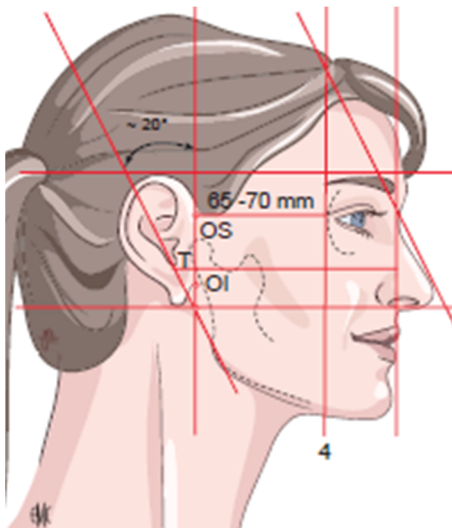


Figure 5: Position et orientation normale du pavillon (selon Weerda et al. 2007)

Le grand axe du pavillon est presque parallèle à la ligne du profil du nez, sa hauteur est comprise entre une ligne horizontale passant par la queue du sourcil et une seconde passant par la lèvre supérieure [23].

L'angulation normale: L'ensemble du pavillon se dégage du plan du crâne selon un angle d'environ 40°.

Le système musculo-ligamentaire du pavillon auriculaire: on distingue deux groupes: trois muscles auriculaires extrinsèques et six muscles intrinsèques. Les muscles extrinsèques sont associés au groupe des peauciers de la face (figure 6).

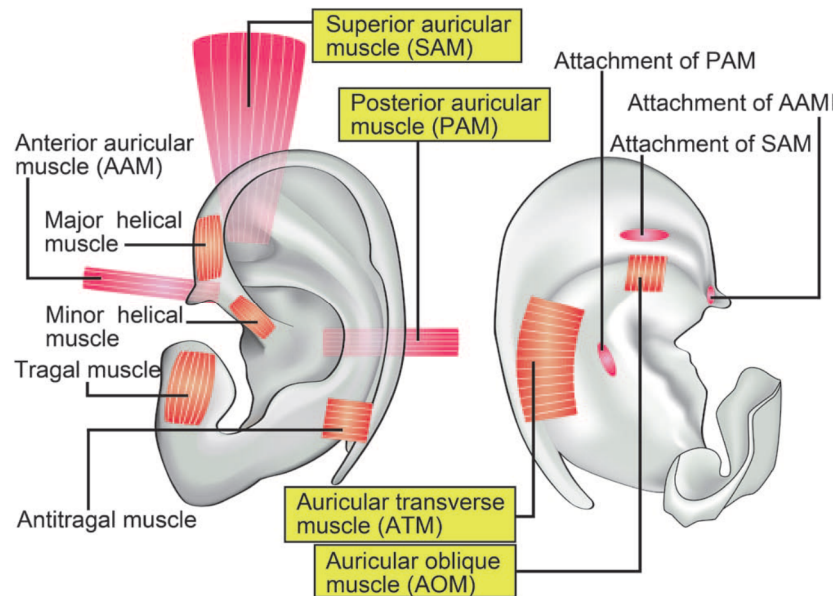


Figure 6: Les muscles du pavillon auriculaire. [24]

Des études ont confirmés que des anomalies des muscles auriculaires existent dans certains types de malformations congénitales [43] [44]. en 2015, une étude a objectivé qu'il existe une tendance à une anomalie musculaire spécifique dans chaque déformation, et il est important d'identifier le muscle anormal et corriger l'anomalie pendant l'intervention chirurgicale [24].

B. Anatomie du conduit auditif externe:

Le CAE est un canal aérien grossièrement cylindrique transversal aplati d'avant en arrière, il fait suite à la conque et s'étend jusqu'au tympan.

Le conduit est constitué d'une portion osseuse en dedans, et en dehors d'une portion cartilagineuse, tapissées par un prolongement de la peau du pavillon. (Figure 7-8)

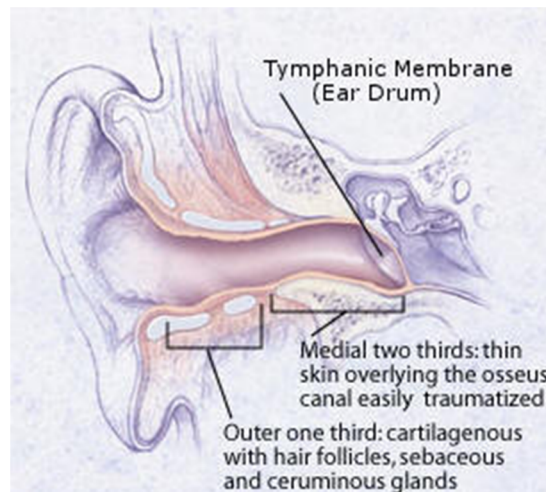


Figure 7: Anatomie du CAE (coupe frontale) [25].

On décrit 3 segments du CAE :

- un segment latéral oblique en dedans et en avant, il suit l'axe du cartilage tragien.
- un segment moyen qui forme un coude à concavité postérieure très marquée au niveau de la jonction des 2 segments cartilagineux et osseux.
- un segment médial qui réalise une seconde inflexion antérieure jusqu'au tympan.

▪La Portion fibro-cartilagineuse : est en continuité avec la charpente cartilagineuse du pavillon, sa longueur est de 8 à 9mm, elle est composée par l'union d'une gouttière antéro-inférieure cartilagineuse et une gouttière postéro supérieure fibreuse :

- La gouttière cartilagineuse est en continuité avec le cartilage du tragus en dehors, et avec la gouttière de l'os tympanal en dedans.
- La gouttière fibreuse ferme la portion latérale du CAE en haut et en arrière, et elle communique avec le cartilage du pavillon en dehors, et le conduit osseux en dedans au niveau de l'épine de Henlé.

▪La Portion osseuse a une longueur moyenne de 16mm, aplatie d'avant en arrière, elle forme les deux tiers internes du CAE. Elle est formée par l'os tympanal et la portion sous-zygomatique de l'écaille de l'os temporal (figure7-8) [25].

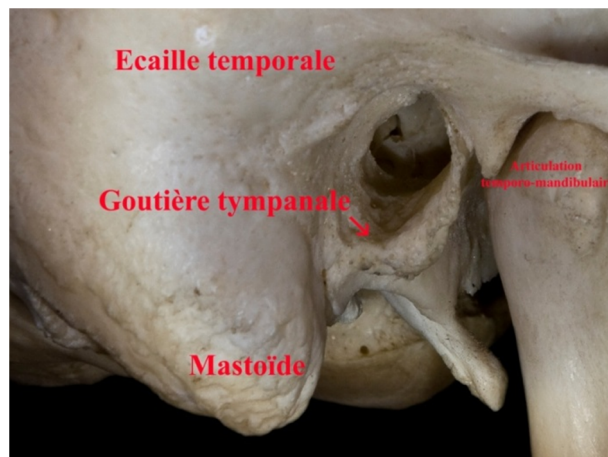


Figure 8: La localisation du CAE.

III. Rappels embryologique et physiopathologique:[4] [6] [29] [30] [31] [32] [33] [34] [35] [36].

A. Rappel du développement normal de l'oreille:

L'oreille humaine dérive de l'appareil branchial et des placodes otiques. L'organe de l'audition comporte 3 compartiments (l'OE, OM et OI) qui diffèrent en structure et en origine embryonnaire. L'oreille interne (la cochlée et l'appareil vestibulaire) dérive de la placode otique. Les oreilles externe et moyenne se développent à partir des premiers et deuxièmes arcs branchiaux, de la première fente ectodermique et de la première poche endodermique.

À la fin de la 3^{ème} semaine de grossesse apparaît le 1^{er} signe de développement de l'oreille : c'est l'apparition de placode otique (précurseur de l'O.I.).

L'embryogenèse de l'oreille externe comprend l'étude de la formation du pavillon et du CAE.

1. Le pavillon :

Entre le 40^{ème} et le 45^{ème} jour embryonnaire, le tissu mésenchymateux mandibulaire et hyoïdien (1^{er} et 2^{ème} arcs branchiaux) formant plus tard le pavillon autour de la 1^{ère} fente branchial (figure 9). Les soulèvements mésenchymateux appelés corniculis de His de 1 à 3 proviennent du premier arc branchial (arc mandibulaire), tandis que la partie postérieure du pavillon se développe à partir du 4^{ème}, 5^{ème} et 6^{ème} corniculis de His qui proviennent du deuxième arc branchial: arc hyoïdien (figure 10). Selon Davis [27] et Weerda [4], l'arc hyoïdal forme jusqu'à 85% du pavillon complètement développé suivant le stade de régression mandibulaire. Le tragus, la racine de l'hélice et les

parties supérieures de l'hélice proviennent du 1^{er} arc branchial, le reste de l'auricule provient du deuxième arc branchial (figure 10). Dans le 4ème mois, le développement du pavillon de l'oreille se conclut par la coalescence des corniculis de His.

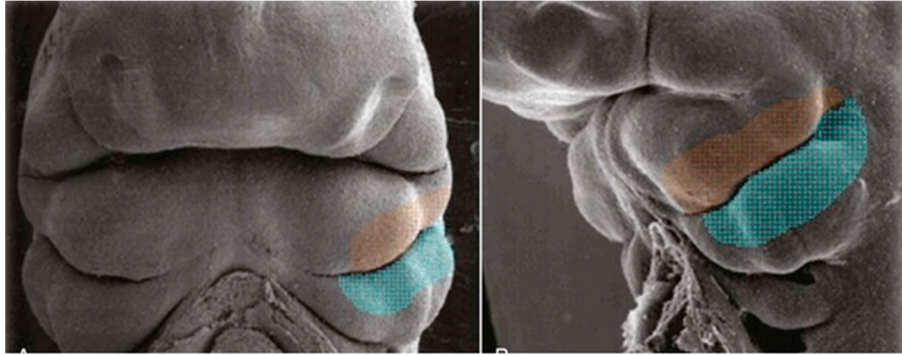


Figure 9: 1^{er} et 2ème arcs branchiaux représentés sur un embryon d'environ 5 semaine de développement. Orange : arc mandibulaire ; bleu : l'arc hyoïdien ; (d'après Langman, 1996).

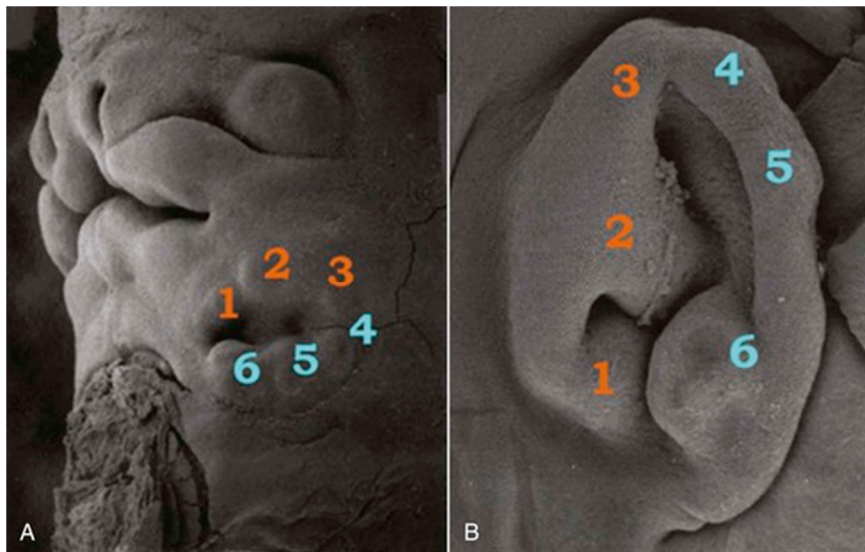


Figure 10: Les 6 corniculis de His représentées dans un embryon humain à 6 semaines (A) et 9 semaines (B). (D'après Langman, 1996)

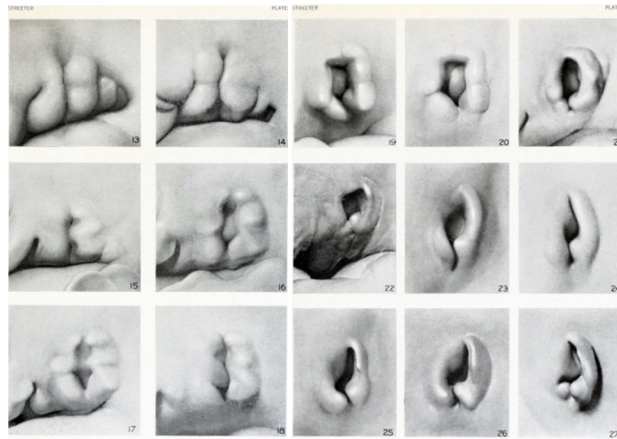


Figure 11: Dessins d'embryons humains, en série, montrant la disparition des protubérances branchiales et l'achèvement du pavillon sous sa forme primaire. [28]

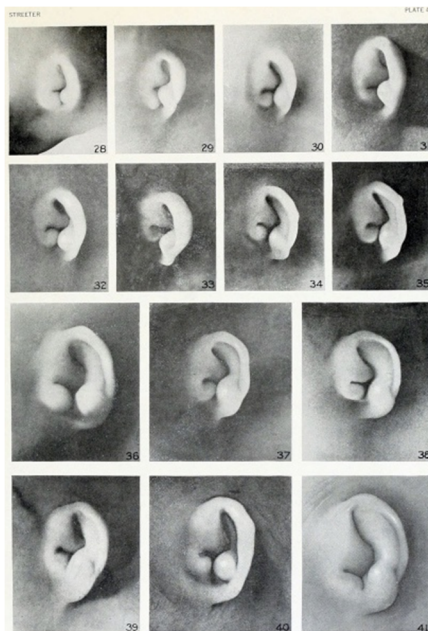


Figure 13: Photographies de l'oreillette du fœtus humain au cours du troisième mois. [28]

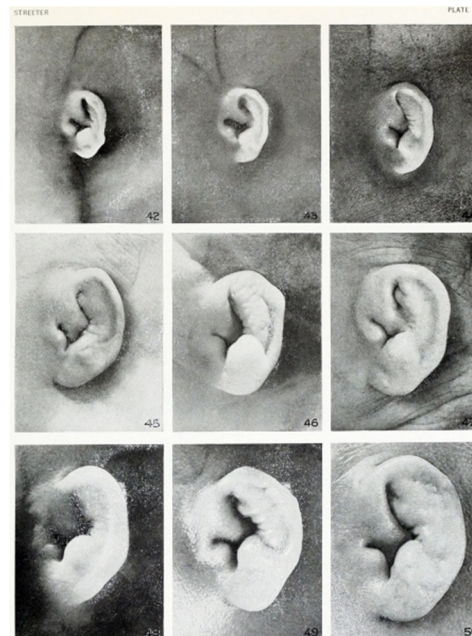


Figure 12: Photographies montrant les changements survenant dans l'oreillette du fœtus humain au cours du quatrième mois. [28]

2. Le méat acoustique externe (CAE):

Vers la 6^{ème} semaine d'embryogenèse, la conque et le CAE se développe à partir de la 1^{ère} fente branchiale, cette fente s'invagine et s'enfonce pour constituer un cône épithéliale ectoblastique compact: la lame du méat acoustique externe qui se creuse à partir de la 26e semaine du développement et sera canalisée au 7^{ème} mois de manière secondaire.

B. Rappel du développement pathologique de l'oreille:

Selon le moment de l'arrêt de développement ou la différenciation dans les parties précurseur de l'oreille ou du système des arcs branchiaux, des malformations de degré variable peuvent impliquer le pavillon, le CAE, les excroissances de tissus comme les appendices pré auriculaires, les kystes et les fistules de l'oreille, et d'autres anomalies de l'oreille moyenne et interne. Les anomalies congénitales de l'auricule et du CAE sont souvent associées à des atteintes de l'oreille moyenne, probablement parce qu'elles ont une origine embryologique commune.

▪ *Le pavillon, appendices, sinus, fistules et kystes auriculaires :*

Les malformations du pavillon peuvent être provoquées par L'absence ou le développement anormal d'une ou plusieurs protubérances du pavillon. Un défaut qui supprime la croissance de tous les soulèvements peut induire une microtie ou une anotie. Des protubérances accessoires du pavillon peuvent également exister et être responsables d'appendices auriculaires ou pré auriculaires. Les kystes d'oreille correspondent à des rétentions épithéliales.

Concernant les sinus préauriculaires, ils sont secondaires soit à un défaut de fusion des six protubérances auriculaires, soit ils sont des reliques de fermeture

incomplète de La partie dorsale de la première fente branchiale, ou se développent à partir d'un pliage ectodermique isolé [37]. Les fistules de l'oreille sont souvent bilatérales ou multiples.

Les kystes et fistules se constituent au cours du 2ème mois de l'embryogenèse.

▪ **le conduit auditif externe (CAE):**

L'échec de la canalisation de la lame du méat acoustique externe au cours du 3^{ème} trimestre de grossesse entraîne des malformations du CAE ou même une atrésie.

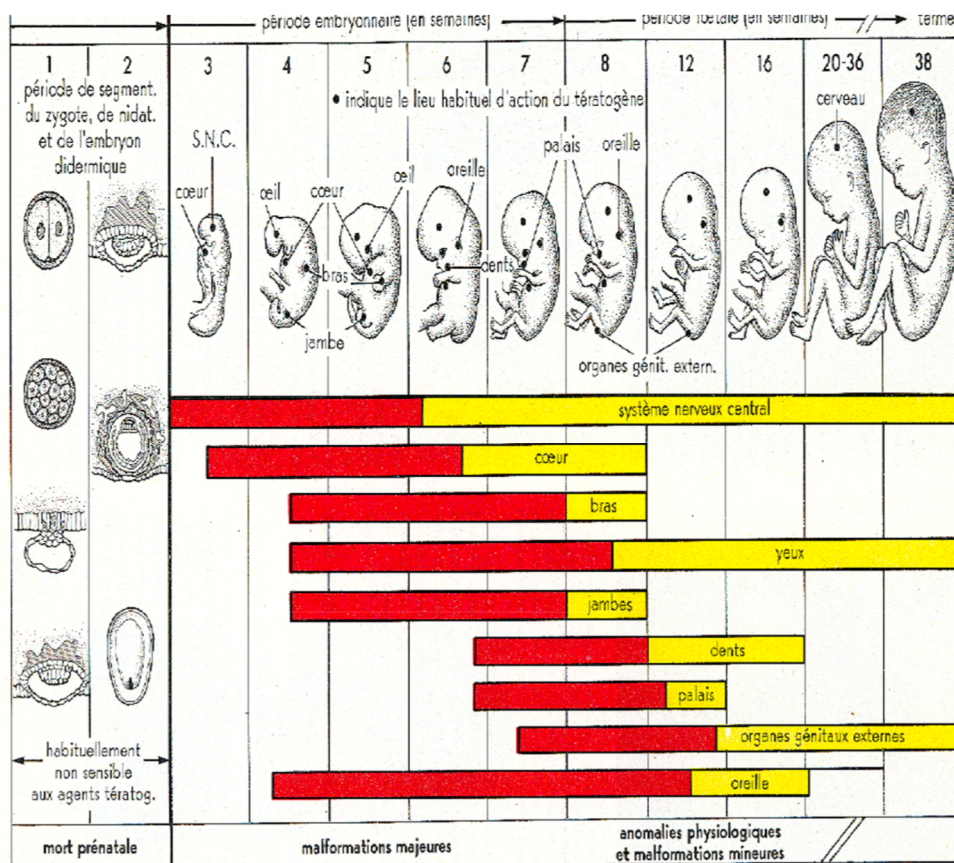


Figure 14: Les périodes à risque d'apparition de malformations congénitales pendant le développement humain. [38]

C. Les classifications des anomalies de l'oreille externe:

Les classifications des malformations de l'oreille externe contribuent à standardiser la description clinique et servent à établir un pronostic adéquat pour la PEC thérapeutique.

Plusieurs classifications ont été proposées.

1. Classifications des anomalies du pavillon :

La malformation du pavillon peut intéresser la position, l'orientation, l'angulation, la forme et le volume. Elle peut aller de la présence isolée d'éléments anormaux (appendices ou fistules prétragiques), à l'agénésie complète du pavillon.

La classification la plus classique des aplasies majeures est celle de Meurman [39] (figure 15), qui représente les 4 grands types d'atteinte:

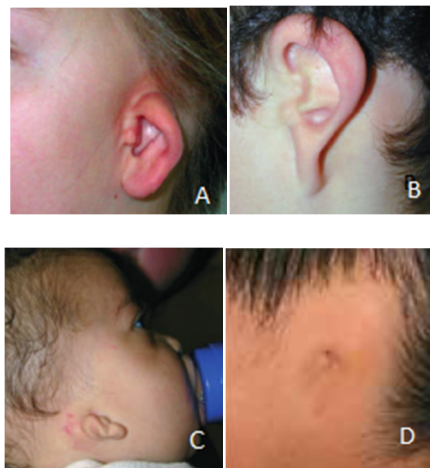


Figure 15: Les différents grades de Meurman Y.

- Grade I: (A) Oreille en cornet.
- Grade II: (B) microtie avec identification des principaux reliefs chondro-cutanés.
- Grade III: (C) microtie avec reliquat chondro-cutané vertical sans relief identifiable.
- Grade IV: (D) anotie.

La classification des anomalies du pavillon la plus précise et la plus utilisée actuellement en Europe est celle de Weerda [4], développée en 2004, et comprend 3 grades:

- grade 1 : la plupart des structures de l'oreille externe restent reconnaissables
- grade 2 : des malformations modérées dans la nature (Microtie grade 2); certaines structures de l'oreille externe sont reconnaissables.
- grade 3 : les malformations graves sont décrites comme microtie de 3^{ème} grade, y compris l'antotie.

Tableau V: Les divers degrés de dysplasie auriculaire avec des sous-groupes [4].

Grade de malformation	Sous groupe
(I) 1^{er} degré de malformations	Oreilles proéminentes ; macrotie; Cryptotie; Colobome (fente transversale); "Scaphoid ear"; oreille de Stahl; oreille de Satyre; De légères déformations (distincte tubercule de Darwin, appendice de l'hélix absent, déformations du tragus et antitragus); Déformations de lobe (lobe fixe, hyperplasie ou hypoplasie ou aplasie ou fente du lobe); oreille en cornet(cup ear) type I; oreille en cornet type II a; oreille en cornet Type II b.
Microtie grade II, deuxième degré de malformations	▪ oreille en cornet type III; ▪ Mini oreille; - Hypoplasie de la partie supérieure du pavillon; - Hypoplasie du milieu du pavillon; - Hypoplasie (ou aplasie) de la partie inférieure du pavillon, - souvent combiné avec dystopie et sténose du CAE, rarement avec atrésie du CAE, malformations du tympan possible.
(III) Microtie grade III avec antotie, malformations du troisième degré	▪ Microtie grade III Unilatérale ("de type lobule microtie") ▪ microtie III Bilatérale; ▪ Antotie, souvent avec dystopie et atrésie du CAE.

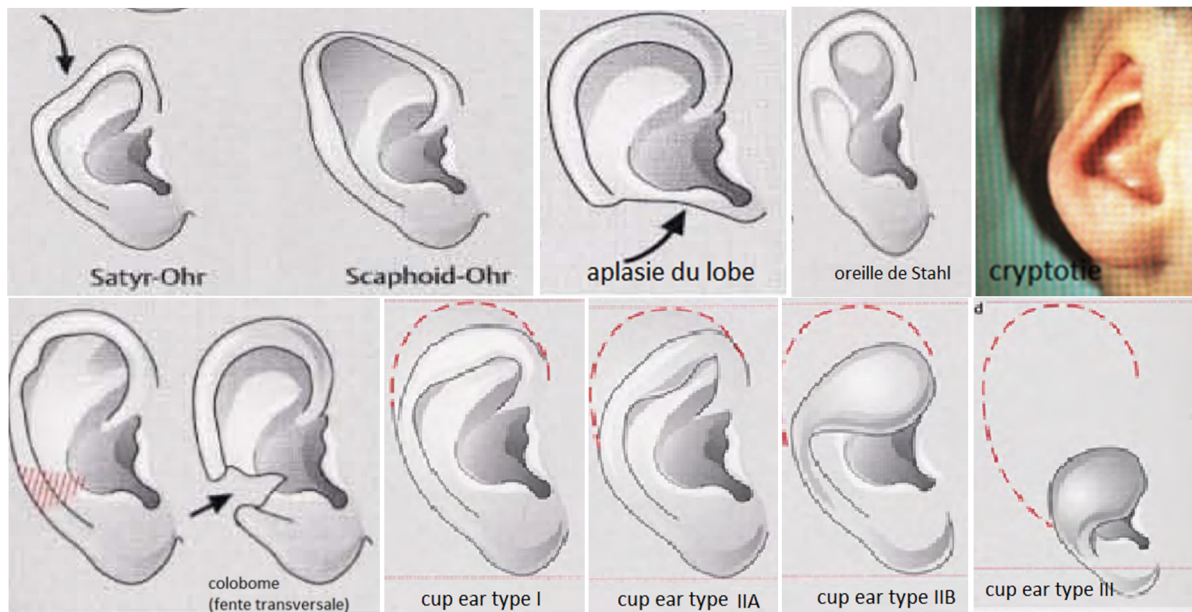


Figure 16: Quelques types d'anomalies du pavillon. [4]

Le degré de la microtie peut être utilisé comme un indicateur de développement de l'oreille moyenne [17] [40].

Les reliquats auriculaires ont été également classés par Nagata en trois types selon leur aspect clinique [41] (figure 17).

- Type lobulaire, dont la forme évoque un lobe allongé. Le conduit auditif est absent (Fig. 17a) ;
- Type petite conque, avec reliquats plus importants de formes très diverses mais comportant un aspect de petite conque sans conduit auditif (Fig. 17b) ;
- Type conqual, quelle que soit la forme des reliquats, il existe une conque avec méat et conduit auditif (Fig. 17c)
- Des formes très atypiques ont été ajoutées par F. Firmin [42] (Fig. 17d).

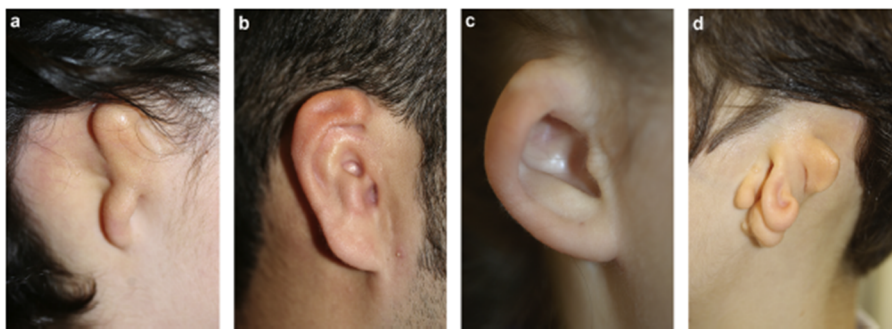


Figure 17: Différents aspects cliniques des reliquats en cas de microtie. a : lobulaire, b : petite conque, c : conqual, d : atypique.

2. Classification des anomalies du conduit auditif externe:

Cliniquement, on peut observer deux types de malformation, le CAE peut être aplasique (atrésie du CAE) ou hypoplasique (Sténose du CA) :

- Aplasie majeure: Ebauche de CAE avec au maximum absence de l'os tympanal et du CAE.
- Aplasie mineure: Hypoplasie de l'os tympanal avec sténose du CAE, avec ou sans anomalies de la membrane tympanique.

La classification des malformations du CAE selon Weerda [4] décrit trois types (figure 18):

1. Sténose du CAE type A: est un rétrécissement marqué du conduit avec une couche de peau intacte(figure 18a).
2. Sténose du CAE type B: montre un développement partiel du conduit avec une plaque d'atrésie à la partie médiane(figure 18b).
3. Type C: implique l'atrésie du CAE osseuse complète (figure 18c).

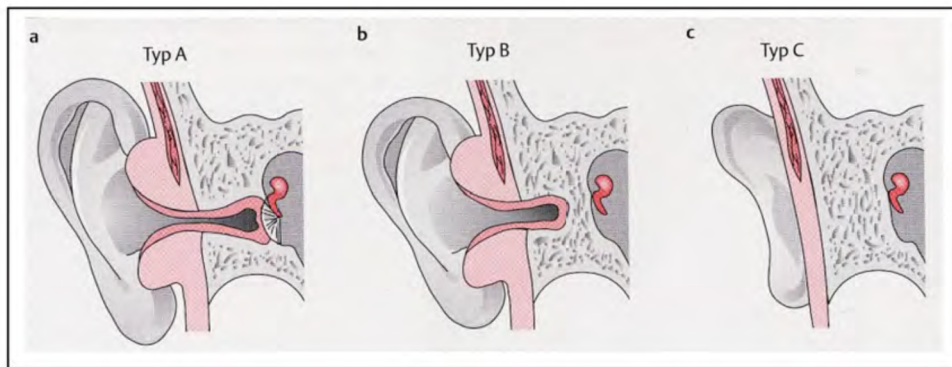


Figure 18: Les différents types de malformation du CAE [4].

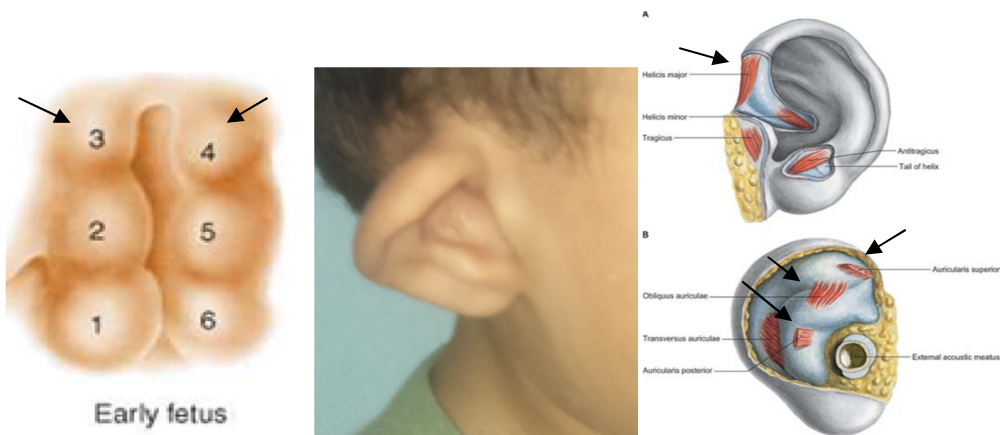
Cette anomalie prédispose à la formation de cholestéatome au sein du CAE.

3. Classification des AOE dans notre série:

A la lumière de ce rappel embryologique, nous avons classé nos patients (selon la classification de Weerda [4]):

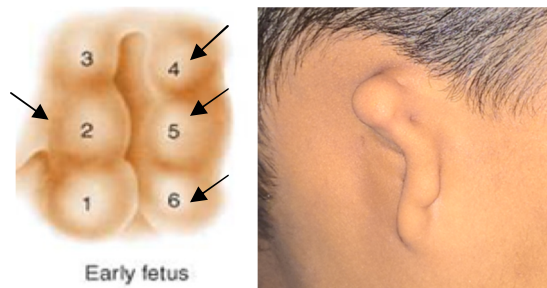
3.1 Cas n°1 :

L'anomalie de l'OE est classée grade II, et on suggère que les corniculis de His impliquées sont : les protubérances n°3 et 4. L'arrêt du développement de ces 2 protubérances entre le 3^{ème}-4^{ème} mois de développement a été responsable de l'hypoplasie du 1/3 sup du pavillon de l'oreille droite avec décollement. Les muscles qui peuvent être atteints sont : le muscle auriculaire oblique, le muscle majeur de l'hélice, le muscle auriculaire supérieur et le muscle auriculaire postérieur.



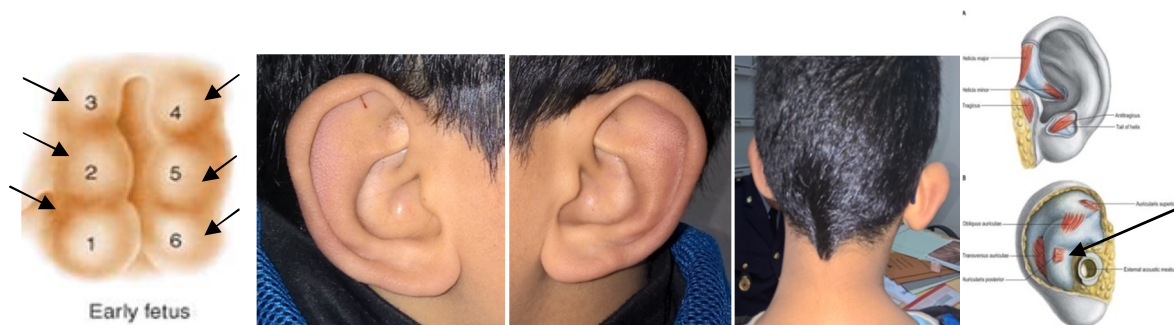
3.2 Cas n°2 :

L'anomalie de l'OE de ce patient est classée grade III, et les reliquats auriculaires sont de type lobulaire (selon NAGATA). On suggère que les corniculis de His n°2, 4, 5 et 6 sont responsables de cette anomalie. L'absence de développement de ces protubérances auriculaires au cours de la 6^{ème} semaine de développement et l'échec de la canalisation du noyau de cellules épithéliales entre le 5^{ème} et le 7^{ème} mois du côté droit, sont responsables de la microtie droite avec l'atrésie du CAE homolatérale, et tous les muscles auriculaires sont absents.



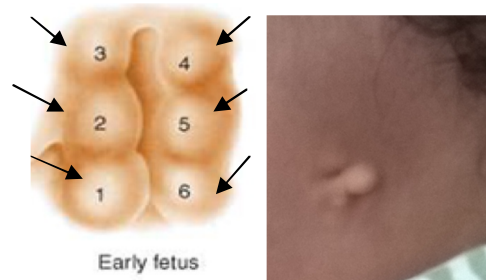
3.3 Cas n°3 :

L'AOE est classée grade I, et on suggère que le développement exagéré de tous les protubérances auriculaires est responsable de la macrotie bilatérale, et le muscle auriculaire postérieur qui est responsable du décollement du pavillon droit.



3.4 Cas n°4 :

L'AOE gauche de ce nourrisson est classée grade III, et on suggère que tous les corniculis de His sont impliqués. L'absence de développement de ces protubérances Entre le 40ème et le 45ème jour embryonnaire avec un échec de canalisation du noyau de cellules épithéliales entre le 5^{ème} et le 7^{ème} mois sont responsable de l'anotie avec l'atrésie du CAE.



3.5 Cas n°5 :

L'AOE droite est classée grade II (oreille en cornet type III et microtie), et on suggère que tous les corniculis de His sont impliqués dans le coté droit sauf n°6^{ème} corniculis. L'arrêt du développement de ces protubérances au cours du 2ème-3^{ème} mois de développement, avec un échec de canalisation du noyau de cellules épithéliales entre le 5^{ème} et le 7^{ème} mois, sont responsables de la microtie avec atrésie du CAE.

Au niveau de l'oreille gauche, deux corniculis de His surnuméraires sont à l'origine des 2 enchondromes.



IV. Approche diagnostique:

A. Le diagnostic anténatal des anomalies des AOE:

Les anomalies auriculaires sont importantes dans le diagnostic d'une variété de malformations ou de syndromes congénitaux chez le nouveau-né [45][46], par conséquent, les examens de l'oreille externe fœtale sont nécessaires.

L'échographie est généralement considérée comme une méthode non invasive et fiable, mais les oreilles fœtales sont plus accessibles en échographie tridimensionnelle (3D) [47].

Selon Wei J. cet organe peut être évalué au cours du deuxième trimestre de la grossesse, idéalement entre la 20^{ème} et la 24^{ème} semaine de grossesse [48].

Les images échographiques peuvent être obtenues sur la vue transversale incliné au niveau de vertèbre cervicale et de la mandibule et sur la vue para sagittale et vue coronale au niveau de l'oreille externe.

La mise en évidence d'une microtie unilatérale doit conduire à un examen minutieux de l'oreille controlatérale et de la face à la recherche d'une dysmorphie ou de signes évoquant un syndrome de Treacher-Collins [49], à une analyse du rachis et du cœur fœtal dans l'hypothèse d'un syndrome de Goldenhar ou OAV, et à une analyse soigneuse des extrémités pour détecter une atteinte du rayon radial dans le cadre d'un syndrome de Nager. Une asymétrie des pavillons malformés doit faire évoquer un syndrome CHARGE [50] [51]. (Figure19)

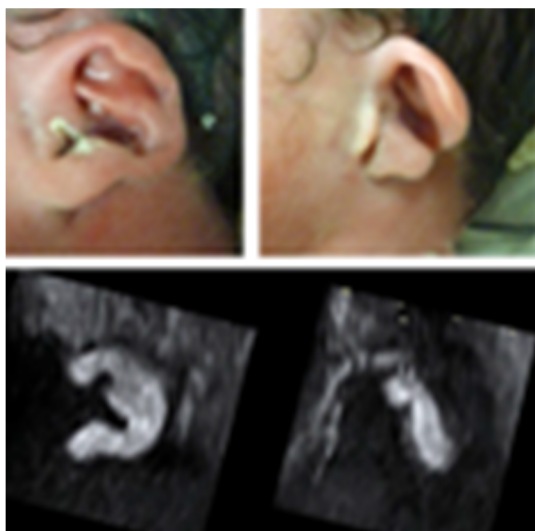


Figure 19: Oreilles d'un fœtus présentant syndrome de CHARGE en échographie 2D: Confrontation de vues latérales macroscopique, asymétrie des oreilles et un aspect carré de l'une d'entre elles [51].

Intérêt : Le diagnostic prénatal des anomalies de l'oreille externe permet de dépister des maladies génétiques qui peuvent être graves et d'analyser la pathologie et de mieux la prendre en charge dès la naissance. Devant une anomalie de l'oreille externe fœtale, une consultation de génétique doit être proposée, en vue de réaliser un bilan génétique pour confirmer un diagnostic suspecté in utero. Malheureusement, beaucoup de syndromes ne bénéficient pas encore de ces examens et un signe d'appel à l'échographie fœtal peut ne pas être suffisant.

Concernant notre série, le diagnostic anténatal d'AOE n'a été noté pour aucun cas.

B. Le diagnostic postnatal:

Le diagnostic des AOE est évident dès la naissance.

Devant cette anomalie, L'examen clinique doit être minutieux et complet :

Il précisera l'aspect de l'auricule et du CAE, l'existence d'un tympan et recherchera une atteinte de l'oreille controlatérale, l'implantation des 2 oreilles et comportera un examen cervico-facial complet (le développement de la mandibule, la fonction du nerf facial, la présence de fistule ou kyste cervico-faciale, un hypertélorisme, un colobome ou dermoïdes épi bulbaire, et autres dysmorphies...) , l'examen ostéo articulaire à la recherche des anomalies vertébrales et des extrémités, l'examen cardiovasculaire pour identifier des signes cliniques de malformations cardiaques, l'examen uro-génital à la recherche des anomalies des organes génitaux externes, un examen proctologique à la recherche d'une anomalie de l'anus (imperforation ou antéposition), examen cutaneo-muqueux à la recherche d'ictère dans le cadre de syndrome de Lambert ou autre anomalie cutanée ...

La démarche initiale aura trois buts essentiels:

- Déterminer le niveau auditif global,
- Rechercher des anomalies associées,
- Et rechercher une étiologie.

1. Apprécier le niveau auditif global:

Ce bilan comportera la pratique des oto-émissions acoustiques provoquée (OEA) et les PEA.

▪ En cas d'aplasie majeure unilatérale ou d'aplasie mineure uni/ bilatérale: les OEA sont effectués sur l'oreille controlatérale qui paraît normale à l'âge de 1

mois, La présence des OEA provoquées peut-être suffisant, mais les PEA seront demandées à 4-6mois au cas de moindre doute, pour les aplasies mineurs ils sont toujours demandé. Puis une audiométrie à 12 mois [52] [1].

▪ Dans les aplasies majeures bilatérales, les PEA seront pratiqués 1mois 1/2 afin d'éliminer une surdité de perception provenant d'une anomalie de l'oreille interne associée [52]

Dans tous les cas, des tests subjectifs en champ libre doivent être réalisés, et à partir de l'âge de 4 - 5 ans une audiométrie au casque et vibreur oreilles séparées doit être prescrite [1].

Une aplasie majeure avec agénésie du CAE entraîne une surdité de transmission de 60-70DB [1] (surdité moyenne) qui peut être aggravée par une atteinte de l'oreille interne et/ou moyenne associée. Dans les formes unilatérales, le niveau auditif sera conditionné par l'oreille controlatérale qui comporte rarement une malformation inapparente.

Le niveau auditif global va déterminer la nécessité d'un appareillage auditif chez le nourrisson, pour éviter un retard du développement.

En fonction des résultats du bilan auditif, une TDM du rocher peut être demandée pour: rechercher une malformation de l'oreille interne, explorer l'état anatomique de l'oreille avant une intervention, ou en cas de présence d'un diverticule cutané à la recherche de kyste épidermique [53].

L'IRM est complémentaire à la TDM quand il y a une surdité profonde ou de perception, elle permet de rechercher une anomalie des structures du labyrinthe membraneux ou du nerf cochléaire, du tronc cérébral et de l'encéphale. Elle est indiquée surtout dans les anomalies de l'oreille interne et elle est indispensable avant un implant cochléaire.

2. Rechercher des anomalies associées

Cette recherche doit être systématique, car certaines malformations peuvent nécessiter une PEC immédiate et/ou être relativement inapparentes et/ou nécessiter des interventions chirurgicales.

Les malformations associées les plus fréquentes sont faciales, elles sont objectivées principalement à l'examen clinique [54] [22] [55] [56].

2.1 Les anomalies ORL et maxillo-faciales qu'il faut rechercher de façon systématique sont :

- L'hypoplasie mandibulaire, souvent associée aux aplasies majeures de l'oreille externe dans le cadre de dysplasie auto-mandibulaire
- L'hypoplasie malaire et un colobome palpébral dans le cadre du syndrome de TREACHER COLLIN
- La Paralysie du nerf facial
- Une parésie unilatérale du voile du palais qui est souvent asymptomatique.
- Fente vélaire et/ou palatine
- Atrésie des choanes qui peut être uni ou bilatérale, osseuse et/ou membraneuse dans le cadre de syndrome de CHARGE.

2.2 Autres malformations à rechercher :

- Anomalie des extrémités
- Anomalie vertébrale
- Anomalie anale ou périnéale notamment une antéposition ou imperforation anale.
- Un colobome palpébral ou irien, un dermoïdes épi-bulbaire ou une autre anomalie oculaire

- Anomalie des organes génitaux externes, essentiellement un micro pénis.
- Un ictère dans le cadre de syndrome de Lambert...

Après un examen clinique complet, pour les aplasies majeures, un bilan clinique et paraclinique systématique doit être demandé pour rechercher d'autres malformations inapparentes cliniquement. Ce bilan peut nous aider à rattacher l'anomalie de l'oreille à un syndrome connu:

- un examen ophtalmologique avec fond d'œil,
- des radios du rachis cervical,
- une échographie cardiaque et ECG,
- et échographie abdomino-rénale.

Un caryotype doit être demandé devant tout retard de développement psychomoteur [57]. D'autres examens complémentaires peuvent être demandés selon l'orientation clinique : ETF, radiographie des membres...

Devant la présence de sinus préhéliciennes isolées, vu le risque élevé des anomalies rénales, la réalisation d'une échographie rénale est nécessaire. [58] [59].

Quant aux fibrochondromes ou les enchondromes pré auriculaire ou cervicales correspondent à des excès cutaneo-cartilagineux, ils peuvent s'intégrer dans un syndrome notamment dans spectre oculo-auriculo-vertébral [60], le syndrome de Townes-Brocks, le syndrome de Treacher Collins et le syndrome branchio-oto-rénal [61]. Un examen clinique minutieux doit évaluer avec précision la région cranio-faciale. Les 2 examens complémentaires à prescrire systématiquement sont l'échographie rénale et les PEA, ils sont encore sujets de débat dans la littérature [62] [63] mais ils sont souvent demandés.

Concernant les oreilles décollées bilatérales, le bilan auditif n'est pas nécessaire, elles sont considérées comme une particularité anatomique inesthétique [1].

A la fin de cette approche diagnostique, la recherche d'une association malformative en faveur d'un syndrome dysmorphique est nécessaire avec une consultation génétique.

3. La recherche d'une étiologie :

L'étiologie de l'AOE est recherchée par l'enquête clinique et paraclinique.

3.1. Les objectifs de l'enquête étiologique:

- Identifier la cause de l'AOE : génétique, anomalie chromosomique, agent tératogène...
- Etablir un pronostic
- Evaluer le risque de récurrence
- Réaliser un conseil génétique.
- Notification du cas recensé à l'unité de tératovigilance au centre de pharmacovigilance si notion de prise de produit de santé durant la grossesse.

Pour atteindre ces objectifs une collaboration multidisciplinaire est essentielle.

3.2. Les étiologies [1]:

3.2.1. Causes exogènes :

La contribution supposée des facteurs exogènes aux AOE est à environ 10% [70] [71] [4]. Ainsi Certains agents tératogène sont été impliqués dans les AO, parmi les tératogènes chimiques, les médicaments sont prédominants, un exemple important étant la thalidomide, la quinine et les antibiotiques aminoglycosides

provoquent également des anomalies, les cytostatiques et les médicaments utilisés dans le traitement de l'épilepsie (par exemple la diphénylhydantoïne, la triméthadione et l'acide valproïque) peuvent également être responsables, les doses très élevées d'acide rétinoïque (embryopathie de l'acide rétinoïque) et de carence en vitamine A (syndrome de déficit en vitamine A) pendant la grossesse peuvent produire des malformations de l'oreille [73], [74], [75].

Des infections virales prénatales peuvent également causer une atteinte de l'oreille telle que la rubéole [8].

3.2.2. Causes inconnues :

Dans de nombreux cas la cause est inconnue [1].

3.2.3. Causes génétiques :

De nombreuses anomalies de l'oreille externe sont d'origine génétique, dues à des anomalies chromosomiques ou en relation avec la mutation d'un gène ou d'un groupe de gènes d'expressivité variable, dont un certain nombre a été récemment identifié. La transmission est dans la plupart du temps autosomique dominante de pénétrance variable, bien qu'ils aient été rapportés certains cas de transmission récessif ou lié à l'X [64]. La plupart des gènes en cause, sont impliqués dans la régulation de l'embryogenèse cranio-faciale, comme dans le cadre du syndrome de Treacher Collins (Gène TCOF1) [65].

30% des cas d'AO présentent d'autres signes qui orientent vers une association syndromique [67] : Dysostose oto-faciale (syndromes de Goldenhar ou de Treacher-Collin), dysostose cranio-faciale (syndrome Crouzon), dysostose oto-cervicale (syndrome Klippel-Feil ou Wildervanck), ainsi que des anomalies

chromosomiques tel que la Trisomie 18 ou 21 ou le syndrome 18-q qui peuvent entraîner des agénésies du CAE et des anomalies ossiculaires [66].

-La présence de cas similaires dans la famille d'une aplasie isolée est notée dans 10 à 14% des cas [21] [22].

Il y a une fréquence de très grandes de mutations spontanées, couvrant différents gènes [67] [68] [69].

Les technologies de séquençage du génome offrent des opportunités intéressantes pour identifier l'origine des anomalies, essentiellement pour les formes syndromiques de microtie [72], Mais ces analyses ne sont pas toujours informatives et parfois aucun résultat ne peut être obtenu.

Les principaux syndromes dysmorphiques s'accompagnant d'AOE sont les suivant :

a. Le Syndrome de GOLDENHAR (MIM 164210):

Aussi connu sous le nom de Dysplasie facio-auriculo-vertébral (OAV) ou microsomie hémifaciale, caractérisé par la triade: des anomalies des oreilles (100%) et des yeux (72%), une hypoplasie mandibulaire unilatérale qui est responsable d'une asymétrie faciale, avec des anomalies des vertèbres (76%), et une surdité (83%) de transmission et/ou de perception [76]. les anomalies faciales sont observées dans 76% des patients [78].

Les atteintes de l'oreille dans ce syndrome comprennent l'antotie, la microtie, les enchondromes, les sinus branchiaux, et l'atrésie du CAE et anomalie de l'oreille moyenne [77].



Figure 20: Enfant de 5ans atteint de syndrome de Goldenhar avec asymétrie faciale et microtie droite.

Les anomalies vertébrales les plus rencontrées sont les blocs vertébraux, des vertèbres hypoplasiques, et héli vertèbres [77], aussi de nombreuses manifestations buccales et péri-buccales sont fréquemment associées notamment la macrostomie [81].

Ce syndromes peut se manifester à travers des manifestations cliniques diverses: des anomalies cranio-faciale, cardiaque, rachidienne, cérébrale et rénale [82][83].

Le phénotype est très variable. La plupart des cas sont sporadiques, mais il existe de rares cas familiaux qui présentent une hérédité autosomique dominante. Le gène en cause n'est pas encore identifié [79] [80].

b. Le Syndrome branchio-oto-rénal (BOR1, OMIM113650) :

Est relié au syndrome branchio-otologique (BO) qui peut être dû à une lésion du même gène [84] et le syndrome de l'uretère branchio-oto (BOU) [85]. Ce syndrome est orienté par la présence de sinus (70-80%) et des résidus bronchiaux, il provoque des malformations impliquant les trois parties de

l'oreille (externe, moyenne et interne) avec une surdité dans 95% qui peut être mixte (50%), de transmission (30%) ou de perception (20%). Les AOE sont souvent présentes, l'anomalie du pavillon est généralement une oreille "en cornet" (30-60%), souvent associée à une sténose du CAE (30%) [77]. La lésion rénale est retrouvée dans 67% des cas, et elle est de gravité variable.

Ce syndrome est le résultat d'une mutation hétérozygote dans le gène EYA1 (601653) sur le chromosome 8q13. [77]

La transmission est autosomique dominante avec expression variable et pénétrance incomplète (un phénotype normal chez un individu qui a une mutation pathogène est possible) [86].

Spruijt et al. (2006) ont souligné la variabilité phénotypique du syndrome BO associée aux mutations EYA1. [87].

Le syndrome BOR 2 est causé par d'une mutation hétérozygote dans le gène SIX5 (601653) sur le chromosome 19q13 (600963). [77]

c. Le syndrome de Treacher Collins (TCS1 OMIM 154500) :

Ou Treacher Collins -FANCESCHETTI, également connu sous le nom dysostose mandibulo-faciale est une entité héréditaire, de transmission autosomique dominante. Le syndrome est caractérisé par une hypoplasie des os mandibulaires (87%) et zygomatique (99%) bilatérale et symétrique, des anomalies des OE (71-72%) et des yeux (des fentes palpébrales tombantes (100%), colobome des paupières inférieures (65%) qui sont souvent dépourvues de cils par endroits), une fente palatine (22%), et autres anomalies cardiaques, rénal, et cérébrales [88]. La surdité de transmission est présente dans 91% des cas [88].

Les malformations de l'oreille externe les plus fréquentes sont respectivement : l'atrésie du CAE, la microtie type II, la microtie type I, la sténose du CAE et oreille en cornée [89].

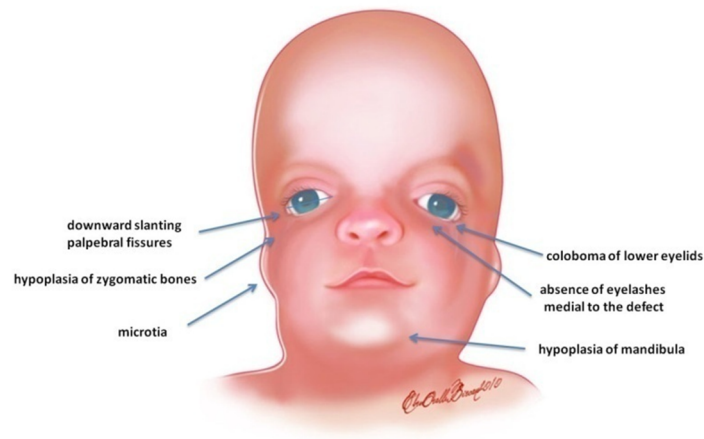


Figure 21: Les principales caractéristiques de TCS.

La micrognathie et l'obstruction de l'hypopharynx par la langue peuvent être responsables des problèmes respiratoires à la naissance. Ceux-ci doivent être traités d'urgence et peuvent nécessiter une trachéotomie, d'où l'intérêt du diagnostic prénatal.

Ce syndrome est causé par une mutation hétérozygote dans le gène *TCOF1* (OMIM 606847) dans le chromosome 5q32. Ce gène est essentiel pour le développement du 1^{er} et 2^{ème} arc branchiaux et la pénétrance de ces mutations est complète, mais son expressivité est variable [90].

d. Le syndrome Townes Brocks (MIM 107480):

Est une affection caractérisée par la triade : anomalie de l'OE (aplasie majeure qui peut être bilatérale, oreilles de satyre, appendices pré auriculaires,

hélix malformés, sténose de CAE...), moyenne et interne et une surdité /une anomalie anale allant d'une antéposition anale à une imperforation avec fistule recto-vaginale/ et des anomalies du rayon radial (les plus fréquentes sont le pouce tri-phalangé ou bifide) [91]. D'autres anomalies peuvent être présentes: des malformations cardiaques, rénales et urogénitales, des mains et pieds ...

La transmission de ce syndrome est autosomique dominante de pénétrance incomplète, due principalement à des mutations dans le gène SALL1 (OMIM 602218), un facteur de transcription à doigt de zinc.



Figure 22: Des pouces triphalangés [<http://www.iamg.in/>].

e. Le syndrome auriculo mandibulaire ARCND1 (MIM 602483):

Caractérisé par une atteinte bilatérale composée d'un ankylose temporo-mandibulaire 100%, une micrognathie 71%,(hypoplasie mandibulaire variable légère à sévère), une microstomie 51,9%, une anomalie des pavillons 96,8% (une séparation du lobule du reste du pavillon, une rotation postérieure, hélices supérieures sous-développées, étiquettes pré et post-auriculaires cutanées ou cartilagineuses, oreilles de faible hauteur) et une sténose des CAE (30%)associés à une surdité 21%, une fente palatine, glossoptose (45,5%),La détresse respiratoire (36,4%), et des joues proéminentes (57,1%) [92] [77].



La transmission de l'ARCND2 est autosomique dominante à expressivité variable, le gène responsable est le PLCB4 (MIM 600810) localisé dans le chromosome 20p12. Le syndrome ARCND1 est dû à une mutation du gène GNAI3 (MIM 139370) localisé dans le chromosome 1p13.3, et l'ARCND3 est causé par une mutation du gène EDN1 (MIM 131240) localisé dans le chromosome 6p24.1 et de transmission AR. La mutation hétérozygote dans EDN1 provoque des marques des oreilles isolées (MIM 612798).

f. Syndrome oculo-auriculo-fronto-nasal (OAFNS; MIM 601452):

Ce syndrome combine des anomalies de morphogenèse des 1^{er} et 2^{ème} arcs branchiaux (microtie/ enchondromes, dermoïdes épi bulbaires, fente labiale et/ou palatine, hypoplasie mandibulaire, et asymétrie faciale) avec des malformations de l'éminence fronto-nasale caractéristiques (hypertélorisme, nez bifide) [93]. L'étiologie est encore en discussion.



Patient de 4 mois atteint du syndrome OAFN avec multiples malformations faciale [94].

g. Le syndrome de CHARGE (MIM 214800) :

Caractérisé par l'association variable de plusieurs anomalies, principalement: un Colobome (79%), une anomalie cardiaque (85%), une atrésie ou sténose des choanes (57%), retard de croissance et / ou retard mental (100%), anomalies génitales (34%) et des anomalies de l'oreille externe (91%) avec une surdité de perception ou mixte (62%) [95].

Les anomalies de l'oreille peuvent toucher aussi bien l'oreille externe et moyenne que l'oreille interne, les plus retrouvées sont : microtie particulière avec agénésie du lobule (figure 23), oreilles courbées ou tombantes, oreilles en cornet, Mondini, et hypoplasie des canaux semi-circulaires [77].

La microtie avec des reliefs non identifiables, l'agénésie du méat acoustique externe (CAE) et les enchondromes sont très rares.



Figure 23: Pavillons dysplasiques caractéristiques du syndrome de CHARGE.

En 2005, Verloes [96]a proposé des critères diagnostiques pour le syndrome de CHARGE :

- Les critères majeurs (3 C)
 - Colobome (iris ou choroïde, avec ou sans microphthalmie).
 - Atrésie des choanes.
 - Hypoplasie ou aplasie des canaux semi-circulaires.
- Les critères mineurs
 - Dysfonction Rhombencéphalique (dysfonction du tronc cérébral, nerf crânien VII à XII).
 - Paralysies et surdité neurosensorielle.
 - Le dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire (y compris le déficit de la GH et la gonadotrophine).
 - Anomalie de l'oreille moyenne ou externe.
 - Malformation des organes médiastinaux (cœur, œsophage).
 - Retard mental.

Interprétation des critères diagnostiques:

CHARGE typique: 3 critères majeurs, 2 critères majeurs et 2 critères mineurs.

CHARGE partielle / incomplet: 2 critères majeurs et 1 critère mineur.

CHARGE atypique: 2 critères majeurs, ou 1 critère majeur et 3 critères mineurs.

Le diagnostic du syndrome CHARGE repose sur des observations cliniques et sur l'imagerie des os temporaux.

Cette affection est due à une mutation hétérozygote dans le gène CHD7 (608892) localisé dans le chromosome 8q12.2. La protéine codée joue un rôle

dans l'organisation de la chromatine. Elle régule très probablement l'activité des gènes (expression) par le remodelage de la chromatine. Ce gène est exprimé dans de nombreux tissus fœtaux, y compris l'œil, l'oreille interne et les bulbes olfactifs.



Figure 24: Colobome irien droit



Figure 25: Dysmorphie caractéristique de syndrome CHARGE.

h. Le Syndrome de KIPPEL FEIL (MIM 118100):

Caractérisé par des fusions vertébrales qui cause une forte raideur cervicale, une anomalie de segmentation ou de formation des vertèbres cervicales qui se manifeste par un cou court, ligne des cheveux basse, et une limitation des mouvements du rachis cervicale. Plusieurs malformations peuvent

également être associées y compris grande variété d'anomalies de l'oreille qui peuvent toucher les 3 compartiments (l'oreille externe, moyenne et interne), ainsi que le canal acoustique interne et l'aqueduc vestibulaire. Moins de 50% des patients présentent les trois caractéristiques cliniques [97].

Les anomalies de l'oreille observées sont : Oreilles de faible hauteur (dans une famille) oreilles de forme anormale (dans une famille) et la surdité est retrouvée dans 80% des cas [77][98].

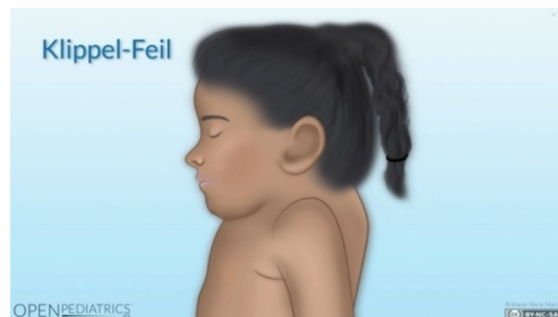


Figure 26: Aspect caractéristique du syndrome de kippel Feil.

Le type 1 est provoqué par une mutation hétérozygote dans le gène GDF6 (MIM 601147) sur le chromosome 8q22.

Le type 2 est AR, causé par une mutation homozygote dans le gène MEOX1 (MIM 600147) de localisation 17q21.31.

.Le type 3 est le résultat d'une mutation hétérozygote dans gène GDF3 (MIM 606522) de localisation 12p13.31.

Le type 4 est de transmission AD, et résulte d'une mutation hétérozygote dans gène MYO18B (MIM 607295) de localisation 22q12.1.

i. Le Syndrome de NAGER (MIM 154400):

Aussi connu sous le nom de dysostose acro-faciale de Nager, l'anomalie mandibulo-faciale est très similaire au syndrome de TREACHER COLLIN, avec une hypoplasie malaire, une micrognathie, des anomalies de l'oreille associées à des anomalies pré-axiales variées des extrémités : hypoplasie ou absence des pouces est le signe le plus caractéristique. L'anomalie de l'oreille externe, ainsi que les fentes vélo-palatine, sont plus fréquentes [99].

Les anomalies otologiques observées sont : la microtie, la rotation postérieure des pavillons, des appendices pré auriculaires, l'atrésie du CAE et une surdité de transmission [77].



Figure 27: (A) pouce triphalangé. (B) aplasie du pouce.

Le SN est de transmission AD associé à des mutations hétérozygotes du gène SF3B4 (MIM 605593) localisé dans le chromosome(1q21.2), codant pour un composant du complexe d'épissage.

j. Le syndrome de Miller:

Appelé également syndrome de Genée-Wiedemann ou Dysostose acro-faciale post axiale: reconnaissable avec une combinaison d'anomalies cranio facial et des anomalies des membres. les anomalies de la face sont très proches de celles des syndromes de TREACHER COLLIN et Nager, il comprend une micrognathie, fentes oro-faciales, hypoplasie malaire, un ectropion de la paupière inférieure, colobome de la paupière inférieure et des anomalies du pavillon avec des anomalies des extrémités de type post-axial (absence de la cinquième ou à la fois les 4ème et 5ème rayons des mains et pieds, avec ou sans hypoplasie ulnaire ou fibulaire...) [100] [101] [102].

Sur le plan génétique, une mutation dans le gène qui code pour la dihydroorotate déshydrogénase DHODH (MIM 126064) de localisation 16q22.2 a été démontrée [103]. En 2012 des mutations bi allyliques supplémentaires dans DHODH ont été identifiées dans quatre familles non apparentées avec des caractéristiques cliniques du syndrome de Miller [104].

k. Le syndrome Lacrymo-auriculo-dento-digital (LADD; MIM 149730):

Caractérisé principalement par une anomalie de la glande lacrymale (hypoplasie/ atrésie ou une aplasie des canaux lacrymaux et/ ou des points lacrymaux) conduisant à une conjonctivite fréquente chez les patients, des anomalies des glandes salivaires qui peuvent provoquer une xérostomie et des caries précoces, une hypodontie et une microdontie ont été fréquemment observées. Les anomalies de l'oreille observées dans ce syndrome sont: des oreilles en cornet ou "cup ears", microtie et pavillons de faible hauteur, la surdité de transmission et/ou de perception est retrouvée dans plus de 50% des cas. Les anomalies des membres intéressent le plus souvent les pouces [105].

Le syndrome LADD est de transmission AD, il peut être provoqué par des mutations hétérozygotes dans les domaines tyrosine kinase des gènes codant pour les récepteurs 2 du facteur de croissance des fibroblastes (FGFR2, MIM 176943) et 3 (FGFR3, MIM134934). En outre, le syndrome LADD a été trouvé en association avec une mutation dans le gène FGF10 (MIM 602115), qui code pour un ligand FGFR.

l. Le syndrome de MOEBIUS (MBS ; MIM 157900):

La description la plus élémentaire de ce syndrome est un déficit du nerf facial congénital (92%) avec altération de l'abduction oculaire (la rétraction de la paupière est retrouvée dans 30%), avec des anomalies de l'OE (47%). Les autres nerfs crâniens peuvent également être impliqués, et d'autres caractéristiques variables incluent la dysmorphie oro-faciale et les malformations des membres 86% [106].

La plupart des cas de syndrome de Moebius sont sporadiques, mais des cas familiaux ont été rapportés [106]. Le gène responsable n'est pas encore identifié, il est de localisation 13q12.2-q13 [77].

m. Le syndrome d'Alagille1 (MIM 118450):

Est caractérisé par une pénurie de voies biliaires intra hépatiques associée à 5 anomalies cliniques principales: cholestase, cardiopathie, anomalies squelettiques, anomalies oculaires et phénotype facial caractéristique [107]. La cholestase est une conséquence directe de la pénurie des voies biliaires. Environ 39% des patients ont également une atteinte rénale, principalement une dysplasie rénale [109].

Les anomalies de l'oreille observées dans cette maladie sont : Grandes oreilles et hélices incomplètement pliées [77].

Cette maladie peut être provoquée par une mutation hétérozygote dans le gène JAG1 (MIM 601920) de localisation 20p12.

ALGS2 est causée par mutation hétérozygote dans le gène NOTCH2 (MIM 600275) sur le chromosome 1p12. [77].

n. Le Syndrome de Crouzon (MIM 123500):

Caractérisé par une craniosténose et une hypoplasie du massif facial. Les malformations de l'oreille observées sont l'atrésie du CAE avec surdité de transmission. La dysmorphie faciale est caractéristique avec un hypertélorisme, un exorbitisme et une inversion de l'articulé dentaire. La synostose crânienne est évolutive, habituellement elle apparaît vers l'âge de 2 ans et s'aggrave progressivement. L'hydrocéphalie et l'engagement des amygdales cérébelleuses sont fréquemment observés. C'est un syndrome à transmission autosomique dominante, pour lequel on trouve une mutation hétérozygote dans le gène FGFR2 (MIM 176943) de localisation 10q26 [77].

o. Le syndrome branchio-oculo-facial (BOFS; MIM 113620):

Est caractérisé par des anomalies branchiales sont souvent retrouvées (fentes et sinus) [108], des anomalies oculaires telles la microphthalmie et l'obstruction du canal lacrymal, un aspect dysmorphique du visage incluant une fente labiale ou du palais des anomalies des extrémités ont été décrites.

les types d'anomalies de l'oreille rencontrées dans ce syndromes sont : Oreilles de hauteur faible, rotation postérieure des pavillons, hypoplasie de l'hélice supérieure, Microtie, sinus ou fistules auriculaire postérieure,

préauriculaires et supra-auriculaires et oreilles en cornet avec une surdité de transmission, une surdité neurosensorielle grave à profonde due à des anomalies de l'oreille interne a rarement été rapportée [108].

Ce syndrome est de transmission AD, il est causé par une mutation hétérozygote dans le gène TFAP2A (MIM 107580) de localisation 6p24.

p. Le Syndrome de Lambert (MIM 245550):

Est très rare, caractérisé par la présence de fistules et résidus branchiaux, hypoplasie malaire et atrésie du CAE et pieds bots. (Anomalies des arcs branchiaux) avec atrésie des voies biliaires intra hépatique [110].

q. Le syndrome du premier arc branchial lié à l’X (X-LINKED; MIM 301950):

Ou dysostose mandibulo-faciale liée à l’X, il comporte de multiples anomalies congénitales extrêmement rare, et caractérisé par une microcéphalie, une hypoplasie malaire, des fentes palpébrales obliques en bas et en dehors, un palais ogival, des oreilles bas implantées avec décollement des pavillons, une micrognathie, une petite taille, une surdité bilatérale et des troubles de l'apprentissage [111] [77].

r. Le syndrome de micro délétion 22q11 (ORPHA567):

Anomalie chromosomique congénitale, caractérisée par des anomalies cardiaques (77%) et palatines (75%), une dysmorphie faciale, un retard du développement et un déficit immunitaire. La dysmorphie faciale comporte: un ptosis, un hypertélorisme, un épicanthus, une base du nez proéminente, et une hypoplasie malaire avec des anomalies de l’oreille (les anomalies retrouvées sont: anomalies mineures du pavillon, microtie, pavillon mal ourlé, anomalie de

l'oreille moyenne avec surdité). Ce syndrome présente un phénotype clinique qui variable (modéré à sévère). Des anomalies vertébrales sont également retrouvées (vertèbre en papillon, héli-vertèbre), un déficit immunitaire 75% et hypocalcémie 50% [112].

Cette anomalie est causée par une délétion hémizygique du chromosome 22q11.2. L'insuffisance du gène TBX1 (MIM 602054) en particulier est responsable de la plupart des malformations physiques (cardiaque, parathyroïdienne, thymique et faciale). Des mutations ponctuelles dans le gène de TBX1 peuvent causer la maladie [112].

s. La Micro délétion 18q (MIM 601808):

Ce syndrome présente un phénotype très variable. Il se caractérise par un retard mental, une petite taille, une hypotonie, une surdité et des déformations du pied. L'hypotonie et retard d'acquisition psychomotrices sont souvent retrouvés. Les anomalies de l'oreille externe les plus retrouvées sont :

Sténose des CAE, atrésie auditive congénitale, lobules malformés, macrotie et dysmorphie des pavillons avec une surdité de transmission et/ou de perception [77]. La dysmorphie faciale évocatrice composée d'une bouche ouverte, lèvre inférieure épaisse et lèvre supérieure mince avec commissures labiales tombantes, un prognathisme inférieur, des joues tombantes, plates et une fente vélo-palatine ou labio-palatine peut être retrouvée [2].

t. La trisomie 18 (ORPHA3380):

Se caractérise par un retard de croissance, une dolichocéphalie, un faciès caractéristique, des anomalies des membres et des anomalies viscérales.

Les anomalies de l'oreille déjà retrouvée sont pavillon de hauteur faible, pavillons mal ourlés et des appendices préauriculaires [77]. Une microcéphalie, une micro-rétrognathie et un hypertélorisme ont été également retrouvés. Les malformations fréquentes : oculaires, cardiaques (90%), rénales et des voies urinaires, et digestives [112].

u. La Trisomie 21 (MIM 190685):

Est caractérisée par ses particularités morphologiques: fentes palpébrales en haut et en dehors, épicanthus, nuque plate, visage rond, nez petit, pli palmaire unique bilatéral. Les anomalies de l'oreille les plus rencontrées: microtie, hélix pliée et sténose du CAE avec surdité de transmission [76].

En plus de ces associations syndromique, on peut ajouter la microtie isolée avec ou sans atteinte auditive, et la microtie associée à une fente palatine secondaires à une mutation du gène HOXA2 (HOMEODOMAIN A2, **MIM : 604685**) identifié en 2008 par Alasti et al. [113] chez les membres atteints d'une famille iranienne consanguine présentant des microlites, une surdité et une fente palatine, les parents sains étaient hétérozygotes pour la mutation. En 2013 Brown et AL. [114] ont identifiés une mutation hétérozygote du gène HOXA 2 Chez 5 membres atteints de plus de 3 générations d'une famille avec microtites avec ou sans perte auditive : 4 des 5 membres de la famille ayant eu une mutation positif avaient une microtie et une perte auditive, alors que 1 n'avait que des microtites. L'ADN n'a pas été obtenu chez 2 autres membres de la famille ayant une microtie isolée. La transmission est AR ou AD.

Tableau VI: Le tableau des gènes responsables des principaux syndromes avec anomalie de l'oreille externe [77] [115] [116] [117] [118]: (Tableau n°5)

	Mode de transmission	Gène en cause	Sa localisation	Principales dysmorphies à rechercher
Syndrome de GOLDENHAR	AD	—	14q32	Microtie, enchondromes, hypoplasie mandibulaire unilatérale, anomalies du rachis et oculaire.
Syndrome Treacher Collin	AD	TCOF1	5q32-q33	hypoplasie des os mandibulaires et zygomatiques bilatérale et symétrique, anomalies des oreilles et des yeux, fente palatine, des anomalies respiratoires.
Syndrome branchio-oto-rénal BOR	AD	EYA1 SIX5	8q13.3 19q13	anomalies branchiales une surdité, des anomalies de l'oreille externe avec enchondromes ou fistules pré auriculaires, des anomalies de l'oreille moyenne et/ou interne et une anomalie rénale.
Syndrome oculo auriculo fronto nasal	—	—	—	microtie /enchondromes, hypertélorisme, nez bifide, dermoïdes épi-bulbaires, fente labiale/palatine, hypoplasie mandibulaire, asymétrie faciale.
Syndrome de Lambert	—	—	—	fistules et résidus branchiaux, atrésie des voies biliaires, hypoplasie malaire et macrostomie.
Syndrome TOWNES BROCKS	AD	SALL1	16q12.1	Anomalie de l'oreille externe, Imperforation ou antéposition de l'anus, une surdité, des anomalies du rayon radial.
Syndrome de KIPPEL 1	AD	GDF6	8q22.1	Anomalie des oreilles qui peut intéresser les 3 compartiments, Malformation vertébrale avec raideur cervicale, ligne de cheveux basse, scoliose et.
KFS 2	AR	MEOX1	17q21.31	
KFS 3		GDF3	12p13.31	
LADD	AD	FGFR3	4p16.3	Anomalies des oreilles, des glandes lacrymales et/ou salivaires, dentaires et des mains et pieds et une surdité.
	AD	FGF10	5p12	
	AD	FGFR2	10q26.13	

Syndrome de Nager	AD	SF3B4	1q21.2	Anomalie des oreilles, du rayon radial, hypoplasie mandibulaire ou malaire (bilatérale) et fente palatine.
Le syndrome d'Alagille	AD AD	JAG1 NOTCH2	20p12 1p12	pénurie de voies biliaire avec cholestase, cardiopathie, anomalies squelettiques, anomalies oculaires et phénotype facial caractéristique.
Syndrome de CHARGE	AD	<i>CHD7</i>	8q12.2	colobome, cardiopathie congénitale, atrésie des choanes, retard mental et/ou SP, des anomalies du système nerveux central, hypoplasie de l'appareil génitale et des anomalies de l'oreille externe et interne avec surdité.
DYSOSTOSE MANDIBULO-FACIALE LIÉE À L'X	–	–	–	microcéphalie, fentes palpébrales, palais ogival, oreilles bas implantées, surdité et des difficultés d'apprentissage.
Syndrome auriculo-mandibulaire 1 2 3	AD AR, AD AR	GNAI3 PLCB4 EDN1	1p13.3 20p12.3-p12.2 6p24.1	micrognathie, une microstomie, anomalie des pavillons avec surdité, fente palatine, et ankylose temporo-mandibulaire.
syndrome de Miller	AR	DHODH	16q22.2	micrognathie, fentes oro-faciales, hypoplasie malaire, anomalie de paupière inférieure, et des AOE avec des anomalies des extrémités de type post-axial.
Syndrome de CROUZON	AD	FGFR2	10q26.13	Anomalie de l'oreille externe, craniosténose, hypertélorisme, un exorbitisme et une inversion de l'articulé dentaire.
syndrome branchio-oculo-facial	AD	TFAP2A	6p24.3	Anomalies branchiales, oculaires (microphthalmie, l'obstruction du canal lacrymal...), des AOE et moyenne et une surdité.
Le syndrome de MOBIUS	IC, AD	–	13q12.2-q13	paralysie faciale congénitale avec altération de l'abduction oculaire, AOE.
La Microtie avec ou sans fente palatine	AR, AD	HOXA2	7p15.2	Microtie, fente palatine, surdité.

4. Conduite à tenir diagnostique devant une AOE :

L'arbre décisionnel suivant nous résume les modalités pratiques pour l'orientation diagnostique devant un patient porteur de l'AOE :

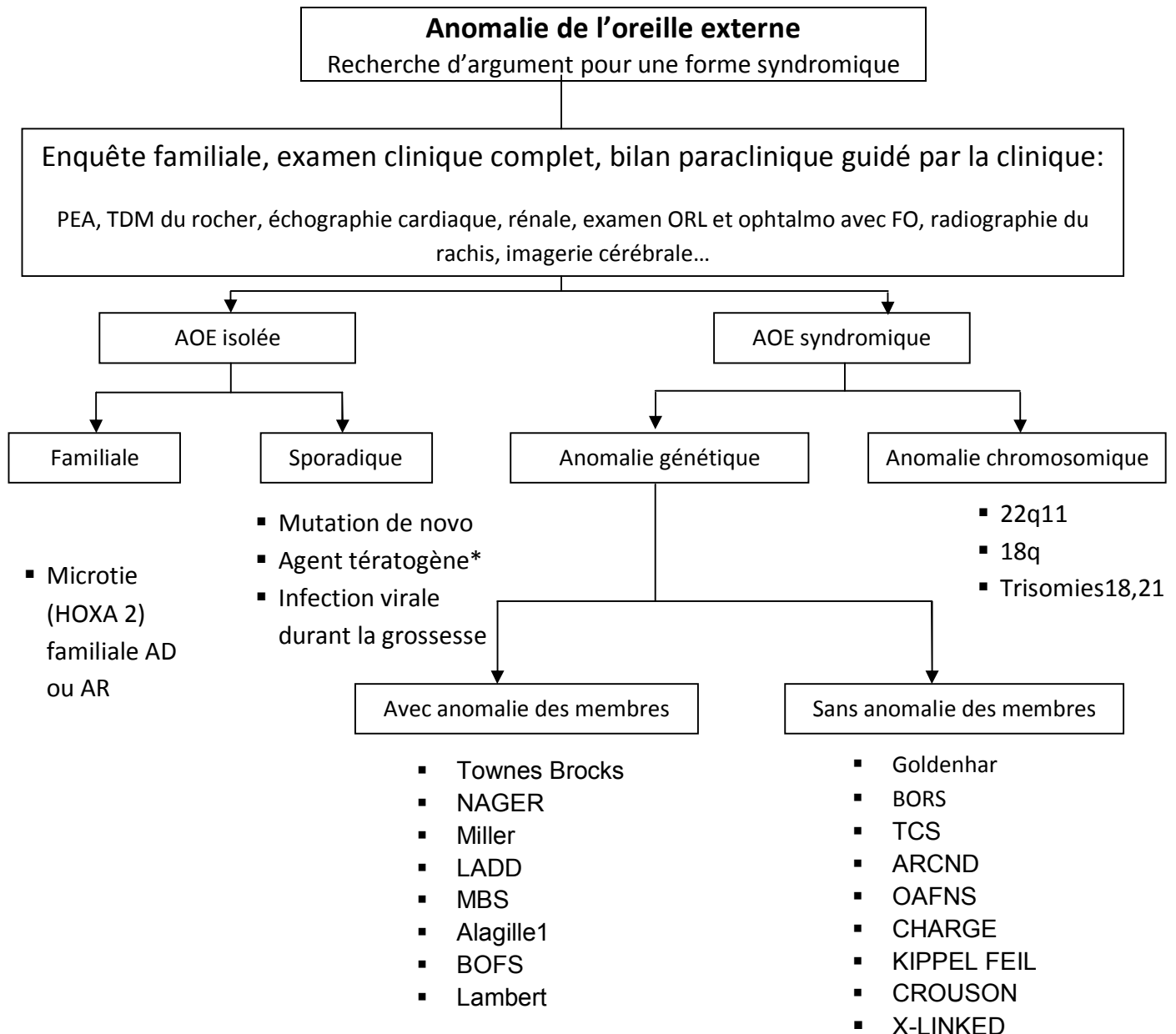


Figure 28: Conduite à tenir diagnostique devant une AOE

* Toute AOE avec notion de prise de produit de santé doit être notifiée à l'unité de tératovigilance, CAPM.

C. Le conseil génétique [119]:

En médecine, Il existe deux grandes situations pour demander un conseil génétique :

- la présence d'ATCDs familiaux d'une maladie au diagnostic connu et confirmé
- la présence des ATCDs familiaux d'une affection potentiellement héréditaire au diagnostic non certain.

En cas d'antécédents d'une maladie connue et confirmée:

Une affection connue et confirmée peut avoir :

- un mode de transmission déterminé: le conseil génétique consistera à expliquer le mode de transmission et le risque de récurrence avec les possibilités du diagnostic prénatal et ses indications,
- un mode de transmission inconnu ou difficile à déterminer: le conseil génétique sera difficile quant à l'estimation du risque de récurrence, et les possibilités du diagnostic prénatal dépendront de la pathologie.

En cas d'Antécédents familiaux d'une affection potentiellement héréditaire au diagnostic non certain :

Dans ce cas, une enquête clinique familiale qui nécessite parfois des examens complémentaires est indispensable pour essayer d'orienter un diagnostic a posteriori et de dégager une éventuelle hérédité et son mode de transmission avec l'arbre généalogique.

Le motif de consultation est le plus souvent un syndrome malformatif imprécis pour lequel une origine génétique ne peut pas être exclue [119].

Quand on dispose de la biologie moléculaire ou du caryotype pour confirmer un diagnostic suspecté devant une anomalie de l'oreille externe associée à d'autres anomalies, la situation devient aisée. Malheureusement, beaucoup de syndromes ne bénéficient pas encore de la biologie moléculaire et ces bilans sont onéreux pour les malades.

En dehors des associations syndromiques, la plupart des aplasies de l'oreille est isolée et sans étiologie actuellement identifiable. Cependant, la recherche de prise de tératogène est systématique. Aussi l'identification d'anomalies associées doit être systématique, et nécessite au moins une échographie cardiaque et rénale, un examen et radiographies du rachis cervical et examen ophtalmo avec fond d'œil. En cas d'aplasie isolée chez les frères et sœurs précédents, le risque de récurrence est faible, environ 3/1 000 [120].

Un diagnostic prénatal par échographie 3D peut être proposé.

V. Les mesures thérapeutiques:

A. PEC non chirurgicale:

1. L'appareillage auditif :

L'indication dépend des résultats de l'audiométrie. En général, une aplasie majeure avec agénésie du CAE entraîne une surdité de transmission de 60-70dB (surdité moyenne). Il est toujours nécessaire dans les formes d'aplasie majeure bilatérales [1].

Il est indiqué lorsque la perte audiométrique dépasse 30 dB sur la fréquence 2 kHz et il n'y a pas d'indication des prothèses intra-auriculaires sauf chez l'adolescent et si la perte auditive n'excède pas 70 dB sur toutes les fréquences.

L'appareillage auditif est nécessaire, il sera réalisé dès l'âge de 1 mois [52].

En cas de méat acoustique externe normal ou subnormal, l'appareillage est réalisé par un appareil auditif à conduction aérienne sous forme de contours d'oreille (figure 29) ou d'appareil intra-coque.

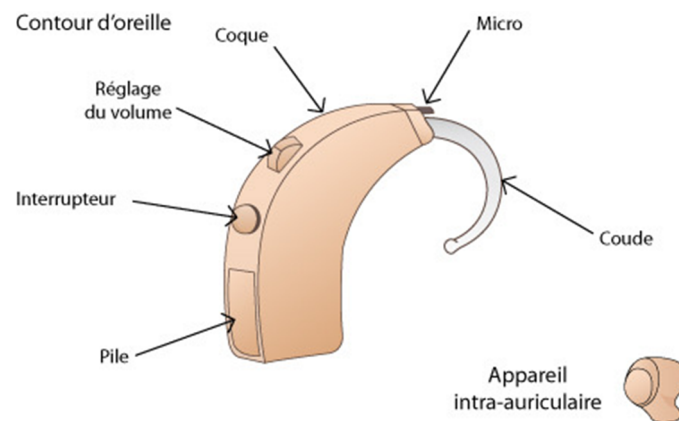


Figure 29: Deux types d'appareillage à conduction aérienne: contours d'oreille à droite et intra-coque à gauche.

En cas d'aplasie majeure un appareillage par un vibreur externe mastoïdien sur serre tête en cas d'aplasies bilatérales (figure 30), car l'appareillage auditif à conduction aérienne est toujours impossible à cause de l'absence du CAE et/ou du pavillon, pour certains cas ou après la reconstruction de l'auricule, le patient peut porter le vibreur externe sur des branches de lunettes [1] (figure 31).



Figure 30: Appareillage par un vibreur externe mastoïdien sur serre tête

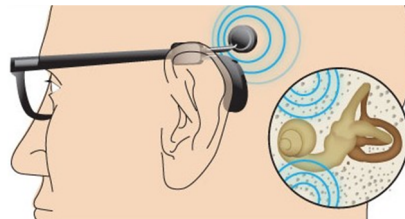


Figure 31: Appareillage par vibreur externe sur branche de lunettes

En général, Le rendement des vibreurs à conduction osseuse est moins bon que celui des appareils de conduction aérienne. Les principaux inconvénients du vibreur externe sont la forme inappropriée des surfaces correspondantes et l'interposition de cheveux qui gênent la pose du vibreur.

La BAHA (Bone Anchored Hearing Aid) ou La prothèse auditive ostéo-intégrée (figure32) pallie ces inconvénients, et peut être proposée dès l'âge de 5ans [1]. Cette intervention permet souvent un gain auditif d'environ 14,4 dB supérieur au gain obtenu avec les aides auditives conventionnelles [121].



Figure 32: Implant en titane au niveau rétro auriculaire à gauche ; Boîtier du BAHA se clipant sur l'implant en titane à droite. (Copyright Cochlear Limited).

Pour les patients ayant une aplasie unilatérale, le BAHA peut être appliqué pour plus tard si l'enfant l'exige, mais en cas d'otites de l'oreille controlatérale elle doit être conseillée tôt, en particulier en cas d'otites séromuqueuse chronique avec le niveau d'audition fluctuant.

2. L'orthophonie :

En cas d'atteinte auditive bilatérale, l'orthophonie devient indispensable dès 1 mois de vie [52], pour assurer la guidance parentale la rééducation orthophonique, ce qui va permettre dans la grande majorité cas une scolarité normale.

En cas d'atteinte unilatérale, elle peut être indiquée si l'enfant fait des otites aiguës ou séromuqueuse récidivantes sur l'oreille saine.

3. Le suivi ORL avec audiométrie [52]:

En cas d'aplasie unilatérale, un suivi otoscopique et audiométrique doit être régulier, minimum une fois par an pour contrôler:

- la formation d'un bouchon épidermique dans une ébauche du CAE ou dans un orifice de fistule,
- ou de découvrir l'apparition d'une affection de l'oreille moyenne controlatérale apparemment saine dans les formes unilatérales.

B. PEC chirurgicale:

1. La chirurgie fonctionnelle pour l'atrésie du CAE :

Pour certains auteurs [122], le but de cette opération est de rétablir un niveau d'audition satisfaisante qui permet de se libérer d'un appareil auditif.

Les inconvénients de cette intervention : elle dégrade la reconstruction esthétique, puisque le néo-conduit est large et en position souvent non naturelle.

Les complications potentielles : paralysie du nerf facial, dont le trajet est souvent aberrant, otorrhée Chronique ou une sténose du néo-conduit. Pour ces raisons, l'approche la plus couramment suivie est de réaliser cette chirurgie seulement chez les adolescents ou les adultes, en présence d'une motivation personnelle forte et des conditions anatomique favorable. Cependant, certaines équipes réalisent toujours cette chirurgie chez les enfants [122].

Les données récentes de la littérature [52], soulignent que l'atrésie unilatérale ne nécessite aucune PEC, pour l'atrésie bilatérale l'appareillage auditif unilatéral par prothèse en conduction osseuse doit être réalisé dès le 1^{er} mois de vie.

2. La chirurgie esthétique:

➤ *La microtie-anotie :*

-Durant les premiers mois de la vie, on peut pratiquer une intervention d'exérèse limitée sur les fibrochondromes inesthétiques, bien pédiculés associés à l'aplasie [1].

-Concernant la reconstruction du pavillon en cas d'aplasie majeure ou microtie-anotie, plusieurs matériaux ont été utilisés, actuellement la greffe de cartilage costal autologue est le plus utilisé.

La technique qui a été longtemps utilisée est celle de Brunt avec 4 temps opératoires [123]. Maintenant la référence est la technique de Nagata [40] et Firmin [124] qui est limitée en 2 temps opératoires : le premier temps correspond donc aux trois premiers temps de la technique de Brent (comprend la mise en place de maquette cartilagineuse (cartilage costal) sous cutané, la transposition du lobule sur la maquette et l'intégration directe du tragus dans la maquette). Ses avantages c'est la diminution du nombre d'anesthésie pour l'enfant et un résultat aussi satisfaisant. Le 2ème temps est réalisé 6mois minimum après le 1^{er} temps, c'est le décollement du pavillon de l'oreille en ménageant des tissus de recouvrement pour permettre une greffe de peau totale prélevée à la face interne du bras ou dans le pli inguinal. Un greffon de cartilage, mis en réserve sous la peau thoracique lors du premier temps, est placé derrière l'oreille après son décollement pour augmenter sa projection et éviter les rétractions secondaires du sillon reconstruit. Ces 2 techniques donnent de très bons résultats.

Cette intervention peut être réalisée, à partir de l'âge de 10 ans (parce que c'est l'âge auquel l'oreille controlatérale a atteint sa taille définitive, et la quantité de cartilage nécessaire pour reproduire la totalité des reliefs de l'oreille impose un certain développement de la cage thoracique) [125].

Avant d'entreprendre le premier temps opératoire, il est nécessaire de dessiner les reliefs de l'oreille normale, de déterminer l'emplacement précis de l'oreille à reconstruire et de réaliser un Doppler de l'artère temporale superficielle (est systématique pour repérer le trajet de l'artère temporale superficielle et ne pas la léser lors de la préparation de la loge cutanée).

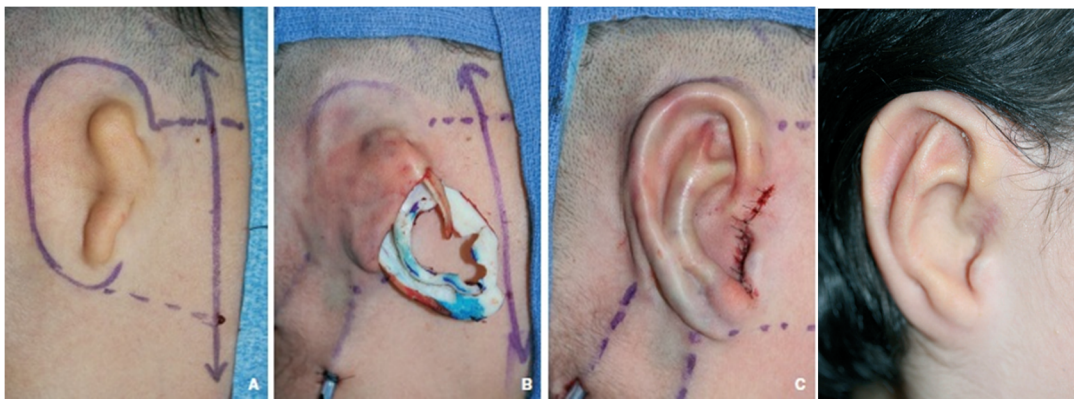


Figure 33: A, B et C: correspondent au 1er temps chirurgical de reconstruction du pavillon.

En cas de Microtie bilatérale, les 2 oreilles sont à reconstruire, et la chronologie chirurgicale est la suivante :

- 1^{er} temps d'un côté avec prélèvement de cartilage homolatéral,
- 1^{er} temps de l'autre côté avec prélèvement de cartilage homolatéral (6 mois plus tard) ;
- 2^{ème} temps: décollement bilatéral, type D (6 mois plus tard).

Il est possible de faire un premier temps bilatéral et simultané lorsque la reconstruction est partielle[124].

Les complications: En dehors des résultats peu satisfaisants souvent liés à l'inexpérience, les imperfections concernant la symétrie et les reliefs, les 2 complications qu'il faut prévenir sont la nécrose et l'infection. . [124]

Pour les cas présentant une implantation de cheveux sur la position normale du pavillon ou les patients ayants déjà bénéficiés d'une intervention insatisfaisante, et notamment chez l'adulte multi opéré, Une mise en place de fixture ostéo-intégrée permettant le port d'une épithèse de pavillon peut être proposé [1].

➤ ***Les anomalies mineures du pavillon: [124]***

Lorsque l'oreille est de taille normale, mais présente des reliefs anormaux, c'est souvent la partie supérieure du pavillon qui est anormale ou repliée : l'hélix ; scapha - l'hélix ; hélix-scapha-antéhélix et le lobe. Après avoir analysé de façon précise l'unité anatomique déformée, permet de choisir le geste chirurgical qui corrigera le mieux la malformation.

- Hélix : simple correction ou utilisation de fibrocartilage ;
- Hélix scapha : utilisation de fibrocartilage ou cartilage costal ; (figure)
- Hélix scapha anthélix, mais taille normale : utilisation de cartilage costal.

Comme dans le cas de microtie, des reliefs doivent être reproduits car absents ou déformés et un support est souvent nécessaire. L'analyse de l'anomalie va permettre le choix dl 'abord cutané et le support le plus adaptés (fibrocartilage ou cartilage costal).

- Lobule : en cas de lobule bilobé, un simple geste cutané est insuffisant sans un support sous-jacent. Le meilleur support est la conque prélevée du même côté ou sur l'oreille controlatérale. En cas d'aplasie de lobe il faut réaliser une reconstruction en deux temps en utilisant le fibrocartilage de la conque. Les deux temps, espacés de 3 mois, peuvent être réalisés sous anesthésie locale.

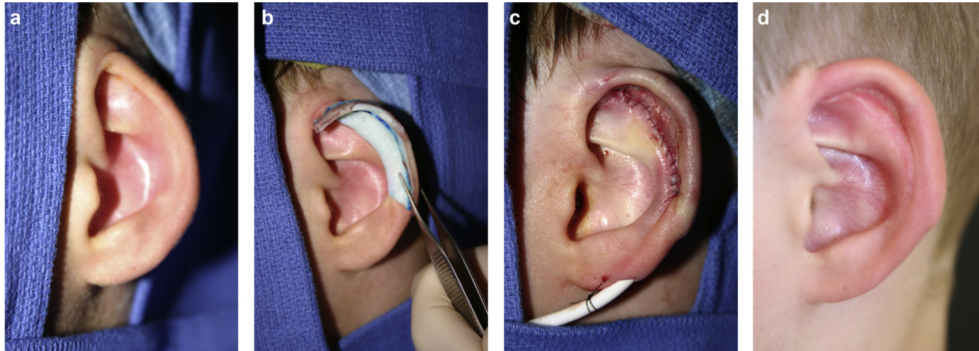


Figure 34: Différentes étapes chirurgicales d'une absence de scapha et d'une partie de l'hélix [123].

Pour certaines malformations mineures du pavillon, un traitement non chirurgical chez le nourrisson est possible puisque le fibrocartilage du nourrisson est modelable, et ce type de malformation peut être corrigé par un conformateur lors des premières semaines de vie.



Conclusion



Les anomalies de l'oreille externe sont des malformations congénitales rares, dont la prévalence est de 1 naissance sur 2000 à 5000.

Elles peuvent être unilatérales ou bilatérales, isolées, ou associées à d'autres anomalies dans le cadre d'un syndrome dysmorphique pouvant mettre en jeu le pronostic fonctionnel, et dans certains cas le pronostic vital du patient.

L'association fréquente de cette dysmorphie à d'autres anomalies exige la pratique d'un bilan malformatif à la recherche des autres atteintes associées, notamment les anomalies cardiaques, rénales, vertébrales, ophtalmologiques, digestives et cérébrales, de même qu'un bilan génétique basé sur le caryotype et la biologie moléculaire. Cette expertise clinique et paraclinique permet d'identifier l'étiologie de cette affection, particulièrement un éventuel syndrome dysmorphique d'origine génétique ou l'exposition à un agent tératogène durant la grossesse.

La collaboration multidisciplinaire doit être précoce et adaptée afin de permettre à l'enfant un développement correct, en réduisant au maximum le retentissement sur sa santé et sur sa scolarité. La prise en charge thérapeutique des AOE est à la fois fonctionnelle et esthétique.

A travers cette étude, nous soulignons aussi l'importance du diagnostic anténatal, du conseil génétique, sans oublier la nécessité du dépistage de la surdité en maternité, et en cas d'association à la prise de produits de santé, il est important de notifier et de déclarer à l'unité de tératovigilance du centre marocain de pharmacovigilance.

Enfin, Il est essentiel de mettre à la disposition de l'enfant porteur des AOE tous les moyens nécessaires pour bénéficier d'un projet de vie adapté à son état clinique.



Résumés



Résumé

Titre : les anomalies congénitales de l'oreille externe chez l'enfant

Auteur : Siham Bouskla

Rapporteur : Pr. Mdaghri Alaoui Asmaa

Mots clés : anomalie, oreille externe, microtie, anotie, atrésie.

Objectifs : Préciser les types d'anomalies de l'oreille externe (OE) les plus fréquemment rencontrés à l'Hôpital d'Enfant de Rabat, Identifier les étiologies et les syndromes impliqués, élaborer une conduite à tenir devant cette dysmorphie.

Méthode : c'est une étude descriptive observationnelle sur une période s'étalant du 01/01/2016 au 01/11/2016 portant sur les anomalies de l'OE qui sont suivies à la consultation de dysmorphologie de l'hôpital d'enfant de Rabat.

Résultats :

L'analyse des 05 cas recensés objective une prédominance masculine: 4 garçons pour une fille.

Les anomalies de l'OE observées englobent une macrotie avec décollement du pavillon, une anotie et 3 cas de microtie, avec agénésie du conduit auditif externe et des enchondromes. Elles sont unilatérales pour 3 patients dont 2 du côté droit.

L'atteinte de l'oreille moyenne et/ou interne a été mise en évidence chez 2 enfants.

Les dysmorphies associées sont retrouvées au niveau mandibulaire, vélo- palatines, oculaires, vertébrales, génitales, cutanées et digitales.

Le retentissement de ces malformations est à type de retard du langage chez 2 enfants, retard psychomoteur pour deux cas et staturo-pondéral pour 3 patients.

Après une expertise clinique, paraclinique et génétique, les syndromes évoqués sont le GOLDENHAR et le CHARGE dans 3 cas.

Conclusion :

A la lumière de ces résultats et des données de la littérature médicale, nous soulignons que l'étiologie de cette dysmorphie reste parfois inconnue.

Cette anomalie de l'OE nécessite une prise en charge multidisciplinaire précoce et adaptée en vue :

- d'identifier le syndrome dysmorphique impliqué,
- de restaurer l'atteinte auditive et les lésions associées,
- et de promouvoir le diagnostic anténatal et le conseil génétique.

Summary

Title: Anomalies of the external ear in children

Author: Siham Bouskla

Reporter: Pr. Mdaghri Alaoui Asmae

Keywords: anomaly, external ear, microtia, anotia, atresia.

Objectives: Specify the types of external ear anomalies most frequently encountered at Rabat Children's Hospital, Identify the etiologies and syndromes involved, developed an approach to deal with this dysmorphia.

Method: It is an observational descriptive study over a period extending from 01/01/2016 to 01/11/2016 concerning the anomalies of the external ear which are followed at the consultation of dysmorphology of the hospital of child of Rabat.

Results: The analysis of the 05 cases identified objective a male predominance: 4 boys for a girl.

The external ear abnormalities observed include a macrotia with detachment of the auricle, One anotia and 3 cases of microtia, with agenesis of the external auditory canal and preauricular tags. They are unilateral for 3 patients including 2 on the right side.

Achieving of the middle and / or inner ear was detected in 2 children.

Associated dysmorphisms are found at the mandibular, velar palatin, ocular, Vertebral, genital, cutaneous and digital.

The repercussions of these malformations are: the language delay in 2 children, psychomotor delay for two cases and staturo-weight delay for 3 patients.

After clinical, paraclinical and genetic expertise, the syndromes evoked are GOLDENHAR and CHARGE in 3 cases.

Conclusion:

In light of these results and the data from the medical literature, we emphasize that the etiology of this dysmorphism is sometimes unknown.

This anomaly of the external ear requires an early and adapted multidisciplinary care with a view to:

- To identify the dysmorphic syndrome involved,
- To restore the hearing impairment and the associated lesions,
- And to promote prenatal diagnosis and genetic counseling.

ملخص

العنوان: عيوب الأذن الخارجية عند الأطفال.

المؤلف: سهام بسكلا.

المشرف: الأستاذة علوي مدغري اسماء.

كلمات البحث: عيوب، الأذن الخارجية، صغر صيوان الأذن، انعدام الأذن، رتق

أهداف: تحديد أنواع تشوهات الأذن الخارجية الأكثر تواجدا في مستشفى الأطفال بالرباط،

وتحديد المسببات والمتلازمات المعنية

وتطوير نهج عملي للتشخيص والعلاج.

الطريقة: هي دراسة وصفية و مراقبة على مدى فترة تتراوح من 1/1/2016 إلى 1/11/2016 بشأن

حالات تشوهات الأذن الخارجية التي يتم متابعتها في مستشفى الأطفال بالرباط.

النتائج: تحليل ملاحظات الحالات 05 التي تم تحديدها بين غلبة الذكور: 4 أولاد لفتاة.

و تشوهات الأذن الخارجية تشمل واحدة ضخامة الأذن مع الأذن بارزة، واحدة انعدام الأذن و 3

حالات صغر صيوان الأذن، مع عدم خلق القناة السمعية الخارجية وعلامات أمام الأذن. 3 حالات لديها

تشوه من جانب واحد بما في ذلك اثنان على الجانب الأيمن.

تم كشف تشوه في الأذن الوسطى و/أو الداخلية تبين عند اثنين من الأطفال.

تم العثور على تشوهات أخرى مرتبطة تم تحديدها في: الفك السفلي، الحنكي الحلقي، العين ،

العمود الفقري ، الأعضاء التناسلية ، الجلد و الأصابع.

تأثير هذه التشوهات هو تأخر الكلام عند 2 من الأطفال، تأخر في النمو النفسي الحركي لدى

حالتين و تأخر الطول - الوزن لدى 3 مرضى.

بعد الخبرة السريرية والوراثية، أثار المتلازمات هي غولدينهار و شارج في 3 حالات.

الخاتمة: في ضوء هذه النتائج والبيانات من المؤلفات الطبية، نبين أن مسببات هذه التشوهات غير

معروفة في بعض الأحيان.

تشوهات الأذن الخارجية يتطلب الرعاية المبكرة وتكييفها متعدد التخصصات بهدف:

- تحديد متلازمة لتشوه المعنية ،
- استعادة ضعف السمع والآفات المرتبطة بها ،
- وتعزيز التشخيص قبل الولادة والاستشارة الوراثية.



Bibliographie



- [1]. Denoyelle F. Malformation de l'oreille. *ORL de L'Enfant*, 1996, 4 : 65-73.
- [2]. Didier Lacombe, Syndromes dysmorphiques, *Progrès en pédiatrie*, 1: 8, 257-258.
- [3]. OMS/CDC/ICBDSR. Surveillance des anomalies congénitales : un manuel pour les administrateurs de programme. Geneve : Organisation mondiale de la Santé ; 2015. P-1.
- [4]. Weerda H. Chirurgie der Ohrmuschel. Verletzungen, Defekte und Anomalien. Stuttgart: Thieme; 2004. P.105–226, 253–256.
- [5]. Swartz JD, Faerber EN. Congenital malformations of the external and middle ear: high-resolution CT findings of surgical import. *AJR Am J Roentgenol* 1985;144:501–6.3
- [6]. Thorn L. Entwicklung des Ohres (einschließlich Entstehung von Missbildungen, experimentelle Embryologie und In-vitro-Studien). In: Helms J, Hrsg. *Oto-Rhino-Laryngologie in Klinik und Praxis*. Bd. 1. Stuttgart: Thieme; 1994. P. 1-22.
- [7]. Beahm EK, Walton RL. Auricular reconstruction for microtia: part I. Anatomy, embryology, and clinical evaluation. *Plast Reconstr Surg* 2002; 109:2473-82.
- [8]. Harris J, Kallen B, Robert E. The epidemiology of anotia and microtia. *J Med Genet* 1996; 33:809-13.
- [9]. Schloss MD. Congenital anomalies of the external auditory canal and the middle ear. Surgical management. In: Tewfik TL, Der Kaloustian VM, editors. *Congenital anomalies of the ear, nose, and throat*. New York: Oxford University Press; 1997. p. 119-24.
- [10]. Orphanet. Prévalence des maladies rares : données bibliographiques. *Les Cahiers d'Orphanet*; 2008.

- [11]. Mayer TE, Brueckmann H, Siegert R, Witt A, Weerda H. High-resolution CT of the temporal bone in dysplasia of the auricle and external auditory canal. *Am J Neuroradiol* 1997; 18:53–65.
- [12]. Calzolari F, Garani G, Sensi A, Martini A. Clinical and radiological evaluation in children with microtia. *Br J Audiol* 1999; 33:303–312.
- [13]. Girard N, Raybaud CH, Locatelli P, Magnan J. Ear malformations. *Riv Neuroradiol* 1995; 8:793–814.
- [14]. Takegoshi H, Kaga K. Difference in facial canal anatomy in terms of severity of microtia and deformity of middle ear in patients with microtia. *Laryngoscope* 2003; 113:635–639.
- [15]. Calzolari F. Diagnostica per immagini delle malformazioni congenite dell' orecchio esterno e dell' orecchio medio. In: Martini A. *Genetica della Funzione Uditiva Normale e Patologica*. Torino: Omega Edizioni, 2006;323–343.
- [16]. Klaiber S, Weerda H. BAHA bei beidseitiger Ohrmuschel dysplasie und Atresia auris congenita. *HNO* 2002; 50:949–59.
- [17]. Ishimoto S, Ito K, Yamasoba T, Kondo K, Karino S, Takegoshi H, Kaga K. Correlation between microtia and temporal bone malformation evaluated using grading systems. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*.2005; 131(4):326–329.
- [18]. Ewing MR. Congenital sinuses of the external ear. *JLaryngol Otol* 1946; 61:18–23.
- [19]. Tsai FJ, Tsai CH. Birthmarks and congenital skin lesions in Chinese newborns. *J Formos Med Assoc* 1993; 92:838– 841.
- [20]. Aird I. Ear-pit: congenital aural and preauricular fistula. *Edinb Med J* 1946; 53:498–507.

- [21]. JAFEK BW et al. Congenital aural atresia: an analysis of 311 cases. Trans Am Acad Ophtalmol Otolaryngol, 1975, 80: 588-595.
- [22]. MANACH Y. la prise en charge des aplasies majeures d'oreille. Acta Otolaryngologica Belgica, 1987, 41 : 564-573.
- [23]. Teissier N., Benchaa T., Elmaleh M., Van Den Abbeele T. Malformazioni congenite dell'orecchio esterno e dell'orecchio medio. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Otorinolaringoiatria, 20-055-A-10, 2008.
- [24]. Takatoshi Yotsuyanagi, Makoto Yamauchi, Abnormality of Auricular Muscles in Congenital Auricular Deformities, 2015 by the American Society of Plastic Surgeons, DOI: 10.1097/PRS.0000000000001383.
- [25]. <http://www.aboututila.com>.
- [26]. Gray H. Anatomy of the human boy. Vol 10. Philadelphia: Lea and Febiger ; 1918. Bartleby.com ; 2000.
- [27]. Davis J. Otoplasty. Aesthetic and Reconstructive Techniques. Berlin: Springer; 1987.
- [28]. Streeter GL. Development of the auricle in the human embryo. (1922) Carnegie Instn. Wash. Publ. 277, Contrib. Embryol., 14: 111-138.
- [29]. Marangos N. Dysplasien des Innenohres und inneren Gehörganges. HNO. 2002; 50(9):866-81.
- [30]. Lehnhardt E, Koch T. Missbildungen des Innenohres. In: Helms J, Hrsg. Oto-Rhino-Laryngologie in Klinik und Praxis. Bd. 1. Stuttgart: Thieme; 1994. S. 742-6.
- [31]. Helms J. Mittelohrmissbildungen. In: Helms J, Hrsg. Oto-Rhino-Laryngologie in Klinik und Praxis. Bd. 1. Stuttgart: Thieme; 1994. S. 545-63.

- [32]. Johnston MC. Developmental biology of the ear. In: Tewfik TL, Der Kaloustian VM, editors. Congenital anomalies of the ear,nose, and throat. New York: Oxford University Press; 1997. p. 79-93.
- [33]. Aguilar EA III. Congenital auricular malformation. In: Bailey BJ, editors. Head and neck surgery - otolaryngology. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2001. p. 2374-87.
- [34]. Lambert PR. Congenital aural atresia. In: Bailey BJ, editors. Head and neck surgery - otolaryngology. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2001. p. 1745-57.
- [35]. Wareing MJ, Lalwani AK, Jackler RK. Development of the ear. In: Bailey BJ, editors. Head and neck surgery - otolaryngology. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2001. p. 1609-19.
- [36]. Embryologie humaine 2003 p 398.
- [37]. Emery PJ, Salama NY. Congenital pre-auricular sinus. A study of 31 cases seen over a ten year period. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1981;3:205–212.
- [38]. Moore. L'être Humain en Développement 1974.
- [39]. Meurman Y. Congenital microtia and meatal atresia. *Arch Otolaryngol* 1957;66:443-63.
- [40]. Kountakis SE, Helidonis E, Jahrsdoerfer RA. Microtia grade as an indicator of middle ear development in aural atresia. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1995;121:885–886.
- [41]. Nagata S. Modification of the stages in total reconstruction of the auricle: Part I. Grafting the three-dimensional costal car-tilage framework for lobule-type microtia. *Plast Reconstr Surg* 1994;93(2):221—66.

- [42]. Firmin F, Marchac A. Malformations de l'oreille. *Ann Chir Plast Esthet* (2016), <http://dx.doi.org/10.1016/j.anplas.2016.07.018>.
- [43]. Yotsuyanagi T, Yamashita K, Shinmyo Y, Yokoi K, Sawada Y. A new operative method of correcting cryptotia using large Z-plasty. *Br J Plast Surg*. 2001;54:20–24.
- [44]. Yotsuyanagi T, Nihei Y, Shinmyo Y, et al. Stahl's ear caused by an abnormal intrinsic auricular muscle. *Plast Reconstr Surg*. 1999;103:171–174.
- [45]. A.R. Hatanaka, L. C. Rolo, R. Mattar, E. Araujo Jr., L. M. M. Nardoza, and A. F. Moron, “Reference intervals for fetal ear length between 19 and 24 weeks of pregnancy on 3-dimensional sonography,” *Journal of Ultrasound in Medicine*, vol. 30, no. 9, pp. 1185–1190, 2011.
- [46]. M. Melnick and N. C. Myrianthopoulos, “External ear malformations: epidemiology, genetics, and natural history,” *Birth Defects: Original Article Series*, vol. 15, no. 9, pp. 1–140, 1979.
- [47]. Shih JC, Shyu MK, Lee CN, Wu CH, Lin GJ, Hsieh FJ. Antenatal depiction of the fetal ear with three-dimensional ultrasonography. *Obstet Gynecol* 1998;91: 500–5.
- [48]. Wei J, Ran S, Yang Z, Lin Y, Tang J, Ran H - Biomed research international - January 1, 2014; 2014 (); 357564 MEDLINE.
- [49]. Tanaka Y, Kanenishi K, Tanaka H, Yanagihara T, Hata T. Antenatal threedimensional sonographic features of Treacher Collins syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 414–5.
- [50]. N. Philip, E. Quarello Approche de la dysmorphologie foetale in utero Fetal dysmorphology: A practical approach in utero. *Gynécologie Obstétrique & Fertilité* 38 (2010) 677–685.

- [51]. Wei J, Ran S, Yang Z, Lin Y, Tang J, Ran H - Biomed research international - January 1, 2014; 2014 (); 357564 MEDLINE.
- [52]. Pierre Fayoux Vincent Couloigner. Les malformations de l'oreille, ORL de l'enfant. Masson 2016. 5 :40-45.
- [53]. F.Legent, P.Narcy, les malformations de l'oreille externe, ORL pathologie cervicofaciale, Masson Paris2003, P 41-44.
- [54]. JAFEK BW et al. Congenital aural atresia : an analysis of 311 cases. Trans Am Acad Ophtalmol Otolaryngol, 1975, 80: 588-595.
- [55]. Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam RC. *Syndromes of the head and neck*. Oxford: Oxford University Press; 2001.
- [56]. Burglen L, Soupre V, Diner PA, Gonzales M, Vazquez MP. Dysplasiesoto-mandibulaires : génétique et nomenclature des formessyndromiques. *Ann Chir Plast Esthét* 2001;46:400-9.10.
- [57]. Pierre Bonfils, pathologie malformative de l'oreille chez l'enfant, le livret de l'interne ORL, Lavoisier SAS 2011, CH 59, 560-570.
- [58]. Tan T, Constantinides H, Mitchell TE. The preauricular sinus: a review of its aetiology, clinical presentation and management. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2005; 69(11):1469—74.
- [59]. Wang RY, Earl DL, Ruder RO, Graham JM. Syndromic ear anomalies and renal ultrasounds. *Pediatrics* 2001; 108(2):E32.
- [60]. Beleza-Meireles A, Clayton-Smith J, Saraiva JM, Tassabehji M. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: a review of the literature and genetic update. *J Med Genet* 2014; 51(10):635—45.
- [61]. Luquetti DV, Heike CL, Hing AV, Cunningham ML, Cox TC. Microtia: epidemiology and genetics. *Am J Med Genet A* 2012; 158A(1):124—39.

- [62]. Kugelman A, Tubi A, Bader D, Chemo M, Dabbah H. Preauricular tags and pits in the newborn: the role of renal ultrasonography. *J Pediatr* 2002; 141(3):388—91.
- [63]. Bianca S, Ingegnosi C, Ettore G. Preauricular tags and associated anomalies: considerations for genetic counseling. *Genet Couns Geneva Switz* 2003; 14(3):321—4.
- [64]. Marsh KL, Dixon MJ. Treacher Collins syndrome. *Adv Otorhinolaryngol* 2000; 56:53-9.
- [65]. Treacher Collins Syndrome Collaborative Group. Positional cloning of a gene involved in the pathogenesis of Treacher Collins syndrome. *Nat Genet* 1996; 12:130-6.
- [66]. Kallen B, Mastroiacovo P, Robert E. Major congenital malformations in Down syndrome. *Am J Med Genet* 1996; 65:160-6.
- [67]. Bartel-Friedrich et al.: Classification and diagnosis of ear malformations, *GMS Curr Top Otorhinolaryngol Head Neck Surg*. 2007; 6: Doc05.
- [68]. Jahrsdoerfer R, Kim JHN. Chirurgie des missgebildeten Mittelohres. Technik und Ergebnisse. In: Weerda H, editor. *Chirurgie der Ohrmuschel*. Stuttgart: Thieme; 2004. pp. 240–249.
- [69]. Torres M, Giraldez F. The development of the vertebrate inner ear. *Mech Dev* 1998;71:5–21.
- [70]. Eavey RD. Microtia and significant auricular malformation. *Arch Otolaryngol*. 1995; 121:57–62.
- [71]. Jörgensen G. Missbildungen im Bereich der HNO-Heilkunde. *Arch Klein Exp Ohren Nasen Kehlkopfheilkd*. 1972; 202(1):1–50.
- [72].

- [73]. Timothy C. Cox, Esra D. Camci, Siddharth Vora, Daniela V. Luquetti, Eric E. Turner , The genetics of auricular development and malformation: New findings in model systems driving future directions for microtia Research 2014 European Journal of Medical Genetics xxx (2014) 1-8.
- [74]. Kil SH, Streit A, Brown ST, Agrawal N, Collazo A, Zile MH, Groves AK. Distinct roles for hindbrain and paraxial mesoderm in the induction and patterning of the inner ear revealed by a study of vitamin-A-deficient quail. *Dev Biol*. 2005; 285(1):252–271.
- [75]. Romand R. The role of retinoic acid during inner ear development. In: Romand R, Varela-Nieto I, editors. *Development of auditory and vestibular systems-3 current topics in developmental biology*. San Diego: Elsevier Academic Press; 2003. pp. 261–291.
- [76]. Romand R, Dollé P, Hashino E. Retinoid signalling in inner ear development. *J Neurobiol*. 2006; 66(7):687–704.
- [77]. Stromland, K., Miller, M., Sjogreen, L., Johansson, M., Joelsson, B.-M. E., Billstedt, E., Gillberg, C., Danielsson, S., Jacobsson, C., Andersson-Norinder, J., Granstrom, G. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: associated anomalies, functional deficits and possible developmental risk factors. *Am. J. Med. Genet*. 143A: 1317-1325, 2007.
- [78]. www.OMIM.org.
- [79]. Touliatou, V., Fryssira, H., Mavrou, A., Kanavakis, E., Kitsiou-Tzeli, S. Clinical manifestations in 17 Greek patients with Goldenhar syndrome. *Genet. Counsel*. 17: 359-370, 2006.
- [80]. Poole, M. D. Hemifacial microsomia. *World J. Surg*. 13: 396-400, 1989.

- [81]. Hennekam, R. C. M., Krantz, I. D., Allanson, J. E. Branchial arch and oral-acral disorders. *Gorlin's Syndromes of the Head and Neck*. (5th ed.). New York: Oxford Univ. Press (pub.) 2010. Pp. 879-887.
- [82]. Martelli-Júnior H, Miranda RT de, Fernandes CM, Bonan PRF, Paranaíba LMR, Graner E, et al. Goldenhar syndrome: clinical features with orofacial emphasis. *J Appl Oral Sci* 2010;18(6) 646—9.
- [83]. Tasse C, Böhringer S, Fischer S, Lüdecke H-J, Albrecht B, Horn D, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS): clinical evaluation and severity scoring of 53 patients and proposal for a new classification. *Eur J Med Genet* 2005; 48(4)397—411.
- [84]. Rollnick BR, Kaye CI, Nagatoshi K, Hauck W, Martin AO. Oculoauriculovertebral dysplasia and variants: phenotypic characteristics of 294 patients. *Am J Med Genet* 1987; 26(2)361—75.
- [85]. Vincent C, Kalatzis V, Abdelhak S, Chaib H, Compain S, Helias J, et al. BOR and BO syndromes are allelic defects of EYA1. *Eur J Hum Genet* 1997; 5: 242-6.
- [86]. Fraser FC, Sproule JR, Halal F. Frequency of the branchio-oto-renal (BOR) syndrome in children with profound hearing loss. *Am J Med Genet* 1980; 7: 341-9.
- [87]. Abdelhak S, Kalatzis V, Heilig R, Compain S, Samson D, Vincent C, et al. A human homologue of the *Drosophila* eyes absent gene underlies branchio-oto-renal (BOR) syndrome and identifies a novel gene family. *Nat Genet* 1997; 15: 157-64.

- [88]. Spruijt, L., Hoefsloot, L. H., van Schaijk, G. H. W. H., van Waardenburg, D., Kremer, B., Brackel, H. J. L., de Die-Smulders, C. E. M. Identification of a novel EYA1 mutation presenting in a newborn with laryngomalacia, glossoptosis, retrognathia, and pectus excavatum. (Letter) *Am. J. Med. Genet.* 140A: 1343-1345, 2006.
- [89]. Vincent, M., Genevieve, D., Ostertag, A., Marlin, S., Lacombe, D., Martin-Coignard, D., Coubes, C., David, A., Lyonnet, S., Vilain, C., Dieux-Coeslier, A., Manouvrier, S., and 44 others. Treacher Collins syndrome: a clinical and molecular study based on a large series of patients. *Genet. Med.* 18: 49-56, 2016. Note: Erratum: *Genet. Med.* 17: 686 only, 2015.
- [90]. Francisco Rosa, Miguel Bebiano Coutinho, Ear malformations, hearing loss and hearingrehabilitation in children with Treacher Collinssyndrome, *Acta Otorrinolaringol Esp.* 2016;67(3):142---147.
- [91]. Jensen-Steed G. Treacher Collins syndrome: a case review. *Adv Neonatal Care.* 2011; 11:389---94, quiz 395---396.
- [92]. P.L. Townes, E.R. Brocks, Hereditary syndrome of imperforate anus with hand, foot, and ear anomalie E.M. Botzenhart, G. Bartalini, E. Blair, A.F. Brady, F. Elmslie, K.L. Chong, K. Christy, W. Torres-Martinez, C. Danesino, M.A. Deardorff, J.-P. Fryns, S. Marlin, S. Garcia-Minaur, Y. Hellenbroich, B.N. Hay, M. Penttinen, V. Shashi, P. Terhal, L. Van Maldergem, M.L. Whiteford, E. Zackai, J. Kohlhase, TownesBrocks syndrome: twenty novel SALL1 mutations in sporadic and familial cases and refinement of the SALL1 hot spot region. *Hum. Mutat.* 28 (2) (2007) 204–205.

- [93]. Storm, A. L., Johnson, J. M., Lammer, E., Green, G. E., Cunniff, C. Auriculo-condylar syndrome is associated with highly variable ear and mandibular defects in multiple kindreds. *Am. J. Med. Genet.* 138A: 141-145, 2005.
- [94]. Gabbett, M. T., Robertson, S. P., Broadbent, R., Aftimos, S., Sachdev, R., Nezarati, M. M. Characterizing the oculo-auriculo-frontonasal syndrome. *Clin. Dysmorph.* 17: 79-85, 2008.
- [95]. N. Adolphs et al., The oculo-auriculo-fronto-nasal syndrome (OAFNS) e Description of a rare and complex craniofacial deformity and its interdisciplinary management before school age / *Journal of Cranio-Maxillo-Facial Surgery* 40 (2012) 668e674.
- [96]. Tellier, A. L., Cormier-Daire, V., Abadie, V., Amiel, J., Sigaudy, S., Bonnet, D., de Lonlay-Debeney, P., Morrissette-Durand, M. P., Hubert, P., Michel, J. L., Jan, D., Dollfus, H., Baumann, C., Labrune, P., Lacombe, D., Philip, N., LeMerrer, M., Briard, M. L., Munnich, A., Lyonnet, S. CHARGE syndrome: report of 47 cases and review. *Am. J. Med. Genet.* 76: 402-409, 1998.
- [97]. Verloes, A. Updated diagnostic criteria for CHARGE syndrome: a proposal. *Am. J. Med. Genet.* 133A: 306-308, 2005.
- [98]. Tracy, M. R., Dormans, J. P., Kusumi, K. Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. *Clin. Orthop. Relat. Res.* 424: 183-190, 2004.
- [99]. McGaughan, J. M., Kuna, P., Das, V. Audiological abnormalities in the Klippel-Feil syndrome. *Arch. Dis. Child.* 79: 352-355, 1998.
- [100]. Gorlin RJ, Toriello HV. *Hereditary hearing loss and its syndromes.* Oxford: Oxford University Press; 1995.

- [101]. Genée E. 1969. An extensive form of mandibulo facial dysostosis. *J Genet Hum* 17:45–52.
- [102]. Wiedemann HR. 1973. Malformation-retardation syndrome with bilateral absence of the 5th rays in both hands and feet, cleft palate, malformed ears and eyelids, radioulnar synostosis (author's transl). *Klin Padiatr* 185:181–186.
- [103]. Miller M, Fineman R, Smith DW. 1979. Postaxial acrofacial dysostosis syndrome. *J Pediatr* 95: 970–975.
- [104]. Ng SB, Buckingham KJ, Lee C, Bigham AW, Tabor HK, Dent KM, Huff CD, Shannon PT, Jabs EW, Nickerson DA, Bamshad MJ, Shendure J. 2010. Exome sequencing identifies the cause of a mendelian disorder. *Nat Genet* 42:30–35.
- [105]. Rainger J, Bengani H, Campbell L, Anderson E, Sokhi K, Lam W, Riess A, Ansari M, Smithson S, Lees M, Mercer C, McKenzie K, Lengfeld T, Gener Querol B, Branney P, McKay S, Morrison H, Medina B, Robertson M, Kohlhase J, Gordon C, Kirk J, Wieczorek D, Fitzpatrick DR. 2012. --- Miller (Genée-Wiedemann) syndrome represents a clinically and biochemically distinct subgroup of postaxial acrofacial dysostosis associated with partial deficiency of DHODH. *Hum Mol Genet* 21:3969–3983.
- [106]. Rohmann, E., Brunner, H. G., Kayserili, H., Uyguner, O., Nurnberg, G., Lew, E. D., Dobbie, A., Eswarakumar, V. P., Uzumcu, A., Ulubil-Emeroglu, M., Leroy, J. G., Li, Y., and 9 others. Mutations in different components of FGF signaling in LADD syndrome. *Nature Genet.* 38: 414-417, 2006. Note: Erratum: *Nature Genet.* 38: 495 only, 2006.

- [107]. Verzijl, H. T. F. M., van der Zwaag, B., Cruysberg, J. R. M., Padberg, G. W. Moebius syndrome redefined: a syndrome of rhombencephalic maldevelopment. *Neurology* 61: 327-333, 2003.
- [108]. Li, L., Krantz, I. D., Deng, Y., Genin, A., Banta, A. B., Collins, C. C., Qi, M., Trask, B. J., Kuo, W. L., Cochran, J., Costa, T., Pierpont, M. E. M., Rand, E. B., Piccoli, D. A., Hood, L., Spinner, N. B. Alagille syndrome is caused by mutations in human Jagged1, which encodes a ligand for Notch1. *Nature Genet.* 16: 243-251, 1997.
- [109]. Tekin, M., Sirmaci, A., Yuksel-Konuk, B., Fitoz, S., Sennaroglu, L. A complex TFAP2A allele is associated with branchio-oculo-facial syndrome and inner ear malformation in a deaf child. *Am. J. Med. Genet.* 149A: 427-430, 2009.
- [110]. Kamath, B. M., Podkameni, G., Hutchinson, A. L., Leonard, L. D., Gerfen, J., Krantz, I. D., Piccoli, D. A., Spinner, N. B., Loomes, K. M., Meyers, K. Renal anomalies in Alagille syndrome: a disease-defining feature. *Am. J. Med. Genet.* 158A: 85-89, 2012.
- [111]. Lambert, J. C., Ayraud, N., Martin, J., Mariani, R., Ferrari, M., Donzeau, M. Familial occurrence of a syndrome with branchial dysplasia, mental deficiency, club feet, and inguinal herniae. *J. Med. Genet.* 19: 214-215, 1982.
- [112]. Toriello, H. V., Higgins, J. V., Abrahamson, J., Waterman, D. F., Moore, W. D. X-linked syndrome of branchial arch and other defects. *Am. J. Med. Genet.* 21: 137-142, 1985.
- [113]. <http://www.orpha.net/>. Consulté le 10/11/2016

- [114]. Alasti, F., Sadeghi, A., Sanati, M. H., Farhadi, M., Stollar, E., Somers, T., Van Camp, G. A mutation in HOXA2 is responsible for autosomal-recessive microtia in an Iranian family. *Am. J. Hum. Genet.* 82: 982-991, 2008. Note: Erratum: *Am. J. Hum. Genet.* 83: 424 only, 2008.
- [115]. Brown, K. K., Viana, L. M., Helwig, C. C., Artunduaga, M. A., Quintanilla-Dieck, L., Jarrin, P., Osorno, G., McDonough, B., DePalma, S. R., Eavey, R. D., Seidman, J. G., Seidman, C. E. HOXA2 haploinsufficiency in dominant bilateral microtia and hearing loss. *Hum. Mutat.* 34: 1347-1351, 2013.
- [116]. <http://www.ncbi.nlm.nih>.
- [117]. <http://www.genecards.org>.
- [118]. <https://ghr.nlm.nih.gov>.
- [119]. <http://www.uniprot.org>.
- [120]. M. Kassis , F. Galacteros, Place du conseil génétique en médecine foétale
Role of the genetic advice in foetal medicine, *EMC-Pédiatrie* 2 (2005)
116–150.
- [121]. Manac'h Y. L'aplasie de l'oreille. Des principes au cas particulier. *Arch Pediatr* 1995;2:413-4.
- [122]. A. Pereira da silva , C. Reis, S. Esteves, La BAHA dans l'âge pédiatrique,
Communications orales du lundi 13 octobre / Annales françaises d'oto-
rhino-laryngologie et de pathologie cervico-faciale 131 (2014) A75–
A103.
- [123]. Cho BC, Lee SH. Surgical results of two-stage reconstruction of the
auricle in congenital microtia using an autogenous costal cartilage alone or
combined with canaloplasty. *Plast Reconstr Surg* 2006; 117:936-47.

- [124]. Brent B. Ear reconstruction with an expansile framework of autogenous rib cartilage. *Plast Reconstr Surg* 1974;53:619-28.
- [125]. Firmin F, Marchac A. Reconstruction des anomalies congénitales du pavillon auriculaire. EMC – Techniques chirurgicales - Tête et cou 2014;9(1):1-8 [Article 46-090].
- [126]. F. Firmin, La reconstruction auriculaire en cas de microtie. Principes, méthodes et Classification, *Ann Chir Plast Esthét* 2001 ; 46 : 447-66.

Serment d'Hippocrate

Au moment d'être admis à devenir membre de la profession médicale, je m'engage solennellement à consacrer ma vie au service de l'humanité.

- *Je traiterai mes maîtres avec le respect et la reconnaissance qui leur sont dus.*
- *Je pratiquerai ma profession avec conscience et dignité. La santé de mes malades sera mon premier but.*
- *Je ne trahirai pas les secrets qui me seront confiés.*
- *Je maintiendrai par tous les moyens en mon pouvoir l'honneur et les nobles traditions de la profession médicale.*
- *Les médecins seront mes frères.*
- *Aucune considération de religion, de nationalité, de race, aucune considération politique et sociale ne s'interposera entre mon devoir et mon patient.*
- *Je maintiendrai le respect de la vie humaine dès la conception.*
- *Même sous la menace, je n'userai pas de mes connaissances médicales d'une façon contraire aux lois de l'humanité.*
- *Je m'y engage librement et sur mon honneur.*

قسم أبقراط

بسم الله الرحمن الرحيم

أقسم بالله العظيم

في هذه اللحظة التي يتم فيها قبولي عضوا في المهنة الطبية أتعهد علانية:

- أنا أكرس حياتي لخدمة الإنسانية.
 - وأن أحترم أساتذتي وأعترف لهم بالجميل الذي يستحقونه.
 - وأن أمارس مهنتي بوانزع من ضميري وشر في جعل صحة مريض هدي في الأول.
 - وأن لا أفشي الأسرار المعهودة إلي.
 - وأن أحافظ بكل ما لدي من وسائل على الشرف والتقاليد النبيلة لمهنة الطب.
 - وأن أعتبر سائر الأطباء إخوة لي.
 - وأن أقوم بواجبي نحو مرضاي بدون أي اعتبار ديني أو وطني أو عرقي أو سياسي أو اجتماعي.
 - وأن أحافظ بكل حزم على احترام الحياة الإنسانية منذ نشأتها.
 - وأن لا أستعمل معلوماتي الطبية بطريق يضر بحقوق الإنسان مهما لاقيت من تهديد.
 - بكل هذا أتعهد عن كامل اختياري ومقسما بشري في.
- والله على ما أقول شهيد .

العيوب الخلقية للأذن الخارجية عند الأطفال (دراسة وصفية بصدد 5 حالات)

أطروحة

قدمت ونوقشت علانية يوم :

من طرف

السيدة: سهام بسكلا

المزودة في 01 أكتوبر 1988 باليوسفية

لنيل شهادة الدكتوراه في الطب

الكلمات الأساسية: عيوب - الأذن الخارجية - صغر صيوان الأذن - انعدام الأذن - رتق.

تحت إشراف اللجنة المكونة من الأساتذة

رئيس

السيدة: أمال تهيمو إزكا

أستاذة في طب الأطفال

مشرف

السيدة: أسماء مدغري علوي

أستاذة في طب الأطفال

السيد: علي الأيوبي الإدريسي

أستاذ في طب الأذن، الأنف والحنجرة

أعضاء

السيدة: إلهام رتبي

أستاذة في علم الوراثة الطبية

السيد: أسامة بن الطاهر

أستاذ في جهاز تعويض الأسنان المضاف