

# Surdit  et Vestibule dans le syndrome CHARGE

Marine Parodi

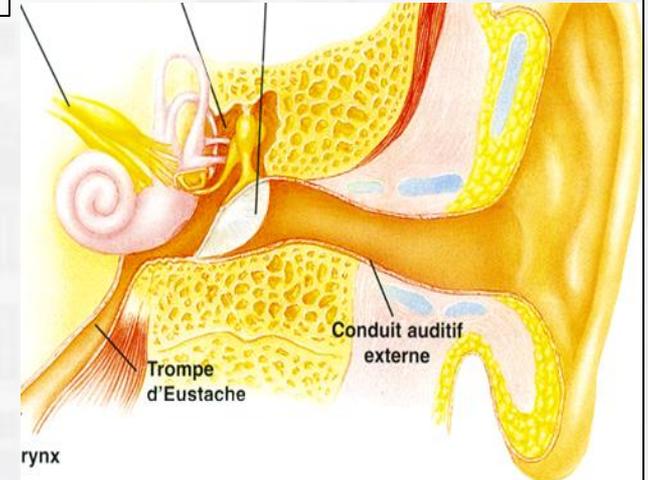
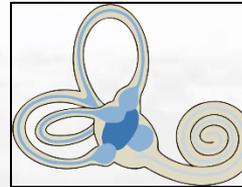
Journ es de rencontre et de formation sur le Syndrome CHARGE

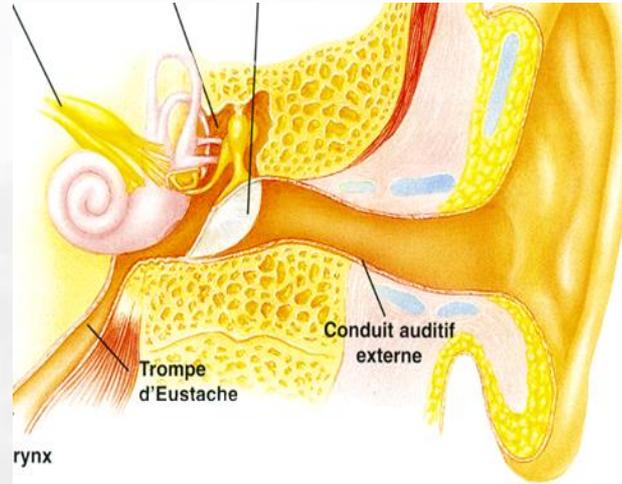
Jeudi 10 octobre 2024

CNRHR

# Critères diagnostiques

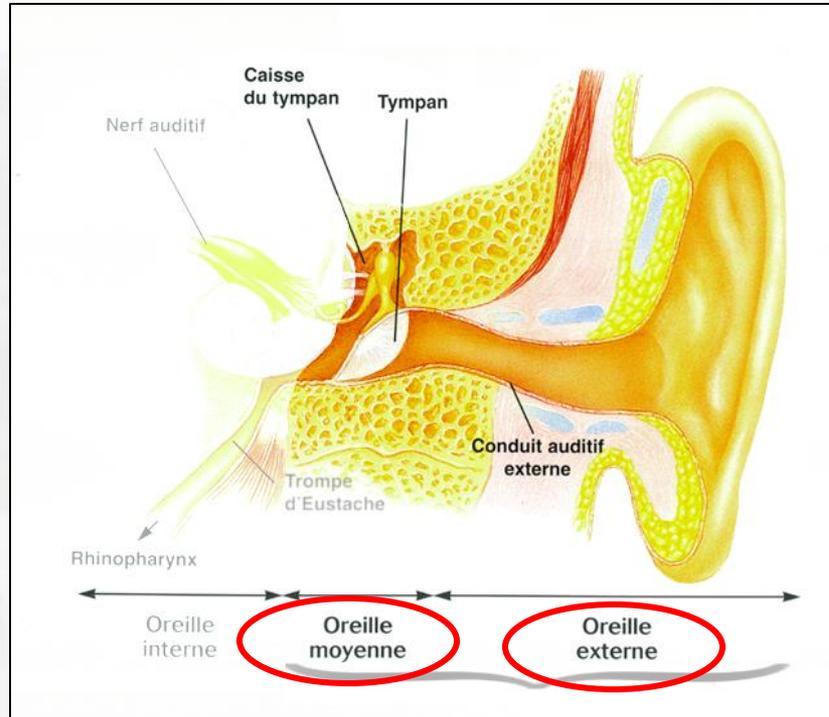
- Selon Verloes et al. (2005) :
- o Critères majeurs :
  - Colobome irien ou choroïdien
  - **Atrésie des choanes**
  - **Hypoplasie des canaux semi-circulaires**
- o Critères mineurs :
  - Dysfonction rhombencéphalique (anomalie du tronc cérébral ou des paires crâniennes III à XII et surdité neurosensorielle)
  - Dysfonction hypothalamo-hypophysaire
  - **Malformations de l'oreille interne ou externe**
  - Malformations des organes médiastinaux (coeur, oesophage)
  - Déficience intellectuelle



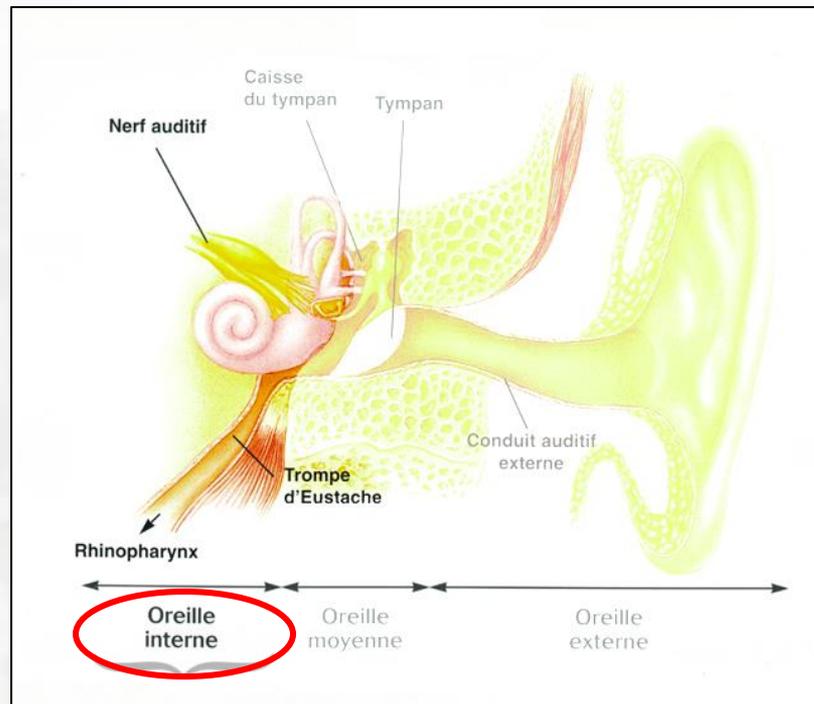


- Oreille externe: pavillon, conduit auditif externe  
concentre sons
- Oreille moyenne: tympan, osselets  
→ amplifie vibrations, transmet OI
- Oreille interne: cochlée, appareil vestibulaire  
→ transduction mécano-électrique, transmet au nerf

# Surdité de transmission



# Surdité de perception



# Anomalies otologiques et Syndrome CHARGE



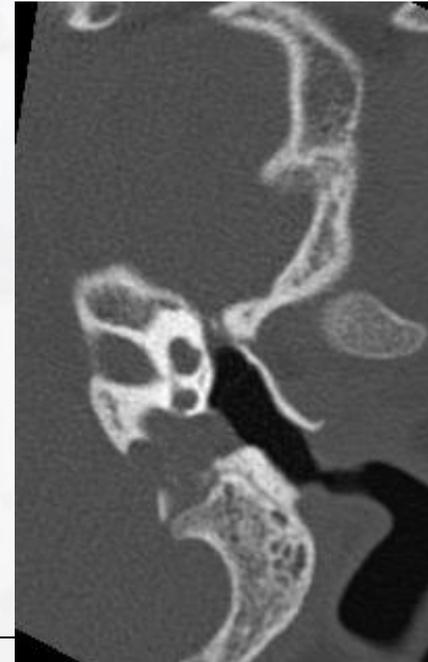
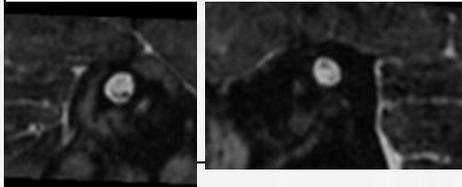
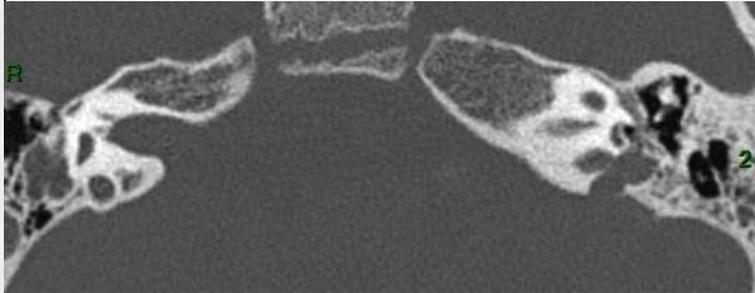
## 80-100% des cas

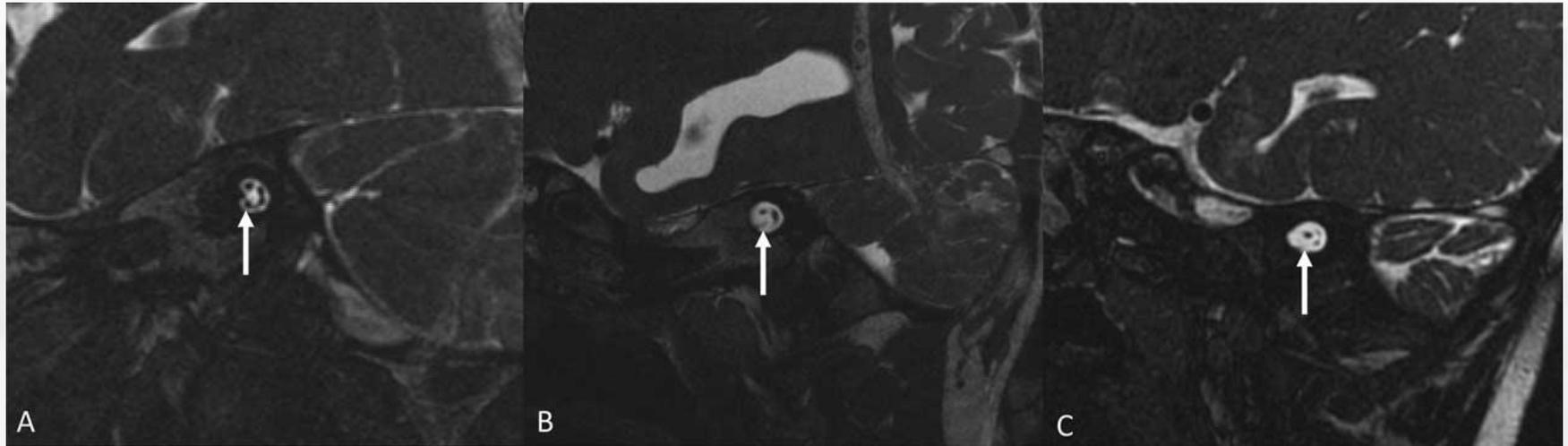
- **Oreille externe:** pavillon, conduits auditifs externes
  - **Oreille moyenne:** otite séreuse, malformations ossiculaires
    - Favorisée par les facteurs anatomiques
      - Obstruction nasale
      - Atrésie des choanes (15 à 20% des cas)
      - Fente vélo-palatine (50 à 60%)
  - **Oreille interne:** malformation cochléaire, malformation des CSC, malposition du nerf facial
- **Surdités congénitales transmission, de perception, mixte**
- **Surdité perception congénitale ou progressive**
- **Surdités acquises: Otites séreuses, otites chroniques**

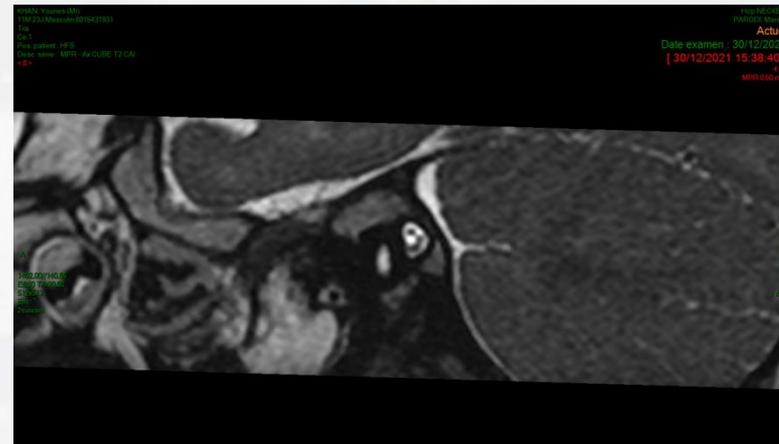
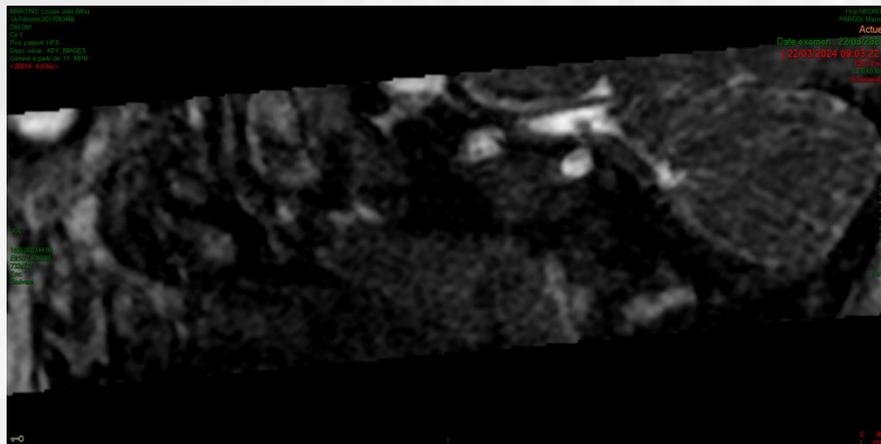
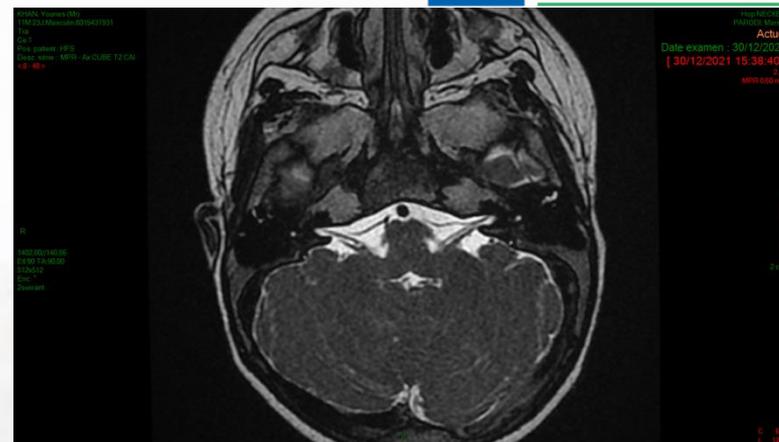
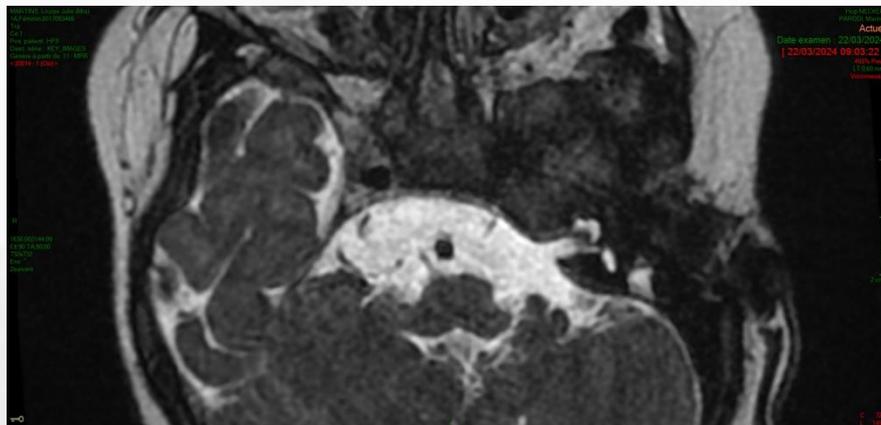
# Cas particulier : Syndrome CHARGE

- Absence des canaux semi-circulaires (77 %)
- Malformation variable Cochlée (30%)
- Sténose des conduits auditifs internes (anomalie VIIIc) (37 %)

*Vesueur AC, Mylanus EAM et al. Eur Arch Otorhinolaryngol. 2016*





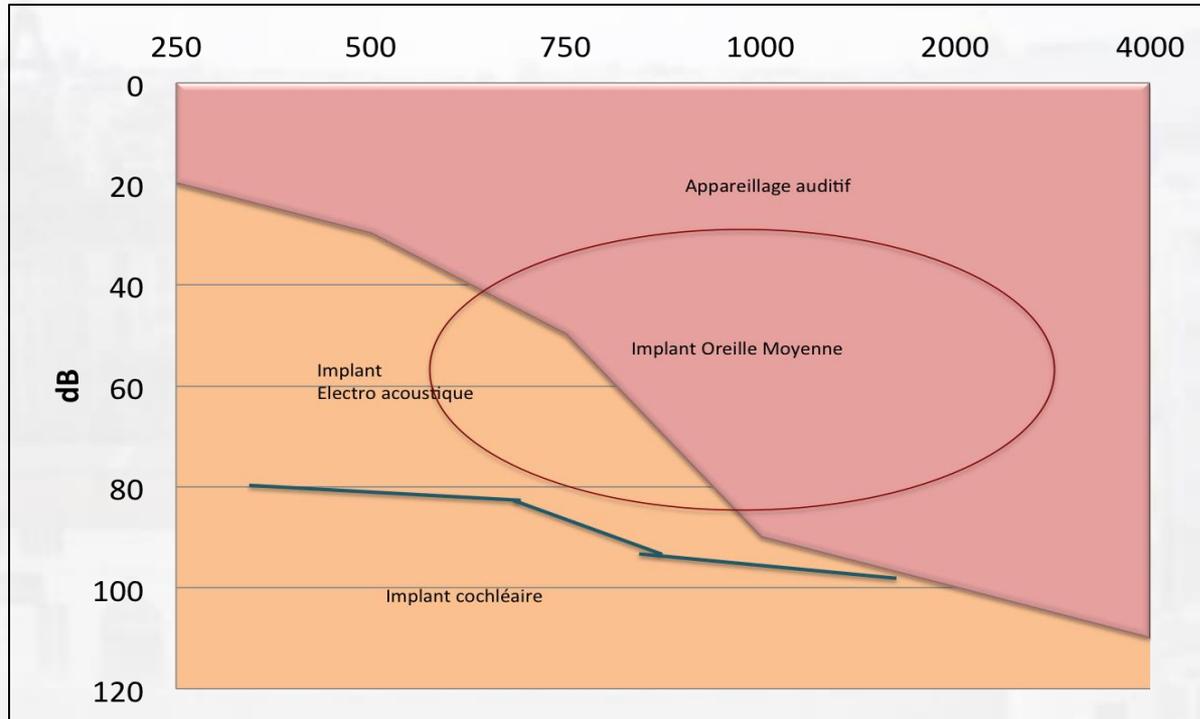


## Cas particulier: Syndrome CHARGE

*Detailed analysis of inner ear malformations in CHARGE syndrome patient-correlation with audiological results and proposal for computed tomography scans evaluation methodology, Szleper and al, Brazilian Journal of Otorhinolaryngology, Dec 2023*

- *Cochlée*
  - 20% : *cochlée normale*
  - 80% : *cochlée hypoplasique type III, type II, aplasie, kyste*
- *Vestibule/ CSC*
  - 100%: *pas de CSC latéral*
  - 95% : *absence de CSC postérieur*
  - 65% : *absence de CSC supérieur*
- *Corrélation entre sévérité des malformations vestibulaires/ diamètre du conduit auditif interne*
- *Corrélation entre sévérité de l'atteinte auditive/diamètre du conduit auditif interne*

# Indications des différents appareillages

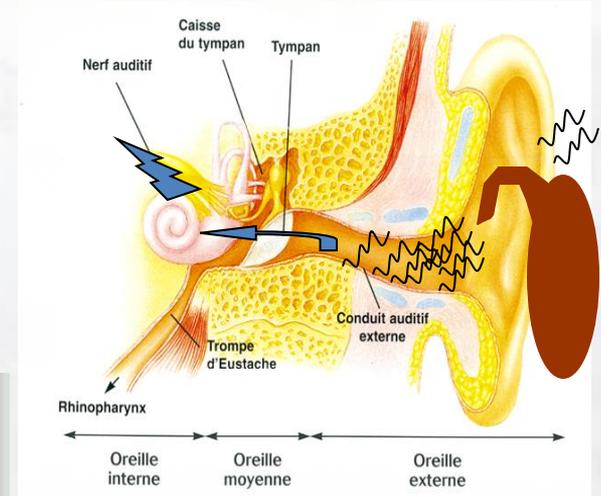


# Prothèse amplificatrice

- Amplification
- Filtres
- Compression
- Par voie de conduit /vibratoire

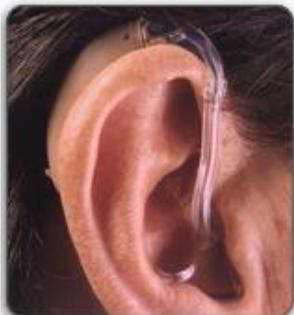
## Limites de l'appareillage conventionnel

- Zone mortes cochléaires
- Recrutement et distorsion
- Facteurs transmissionnels importants

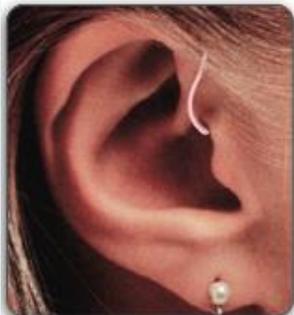
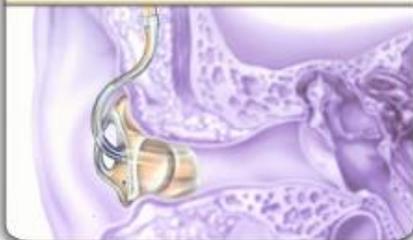




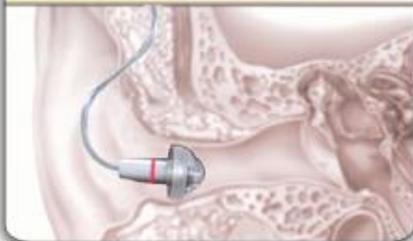
## Voie aérienne/ Voie osseuse



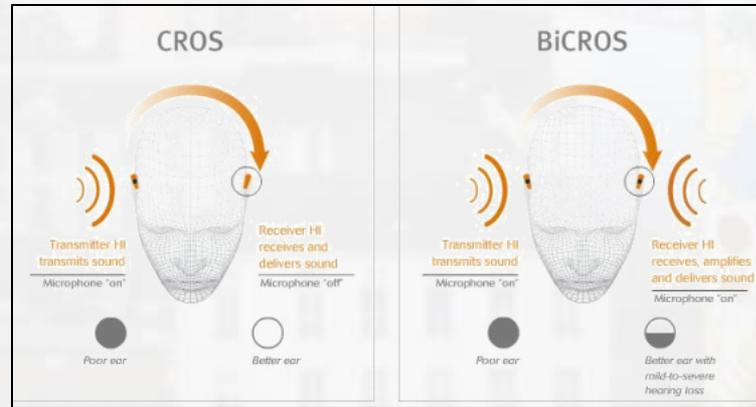
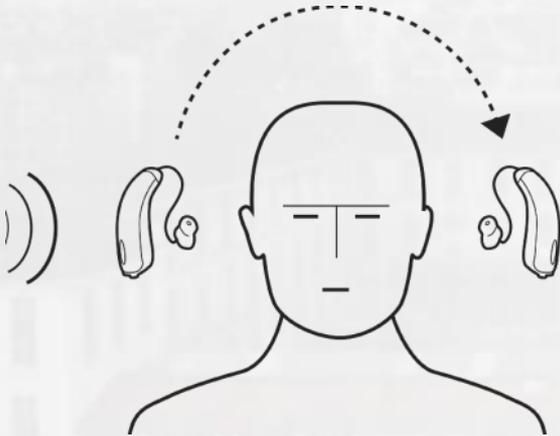
Contour d'oreille (BTE)



Embout ouvert

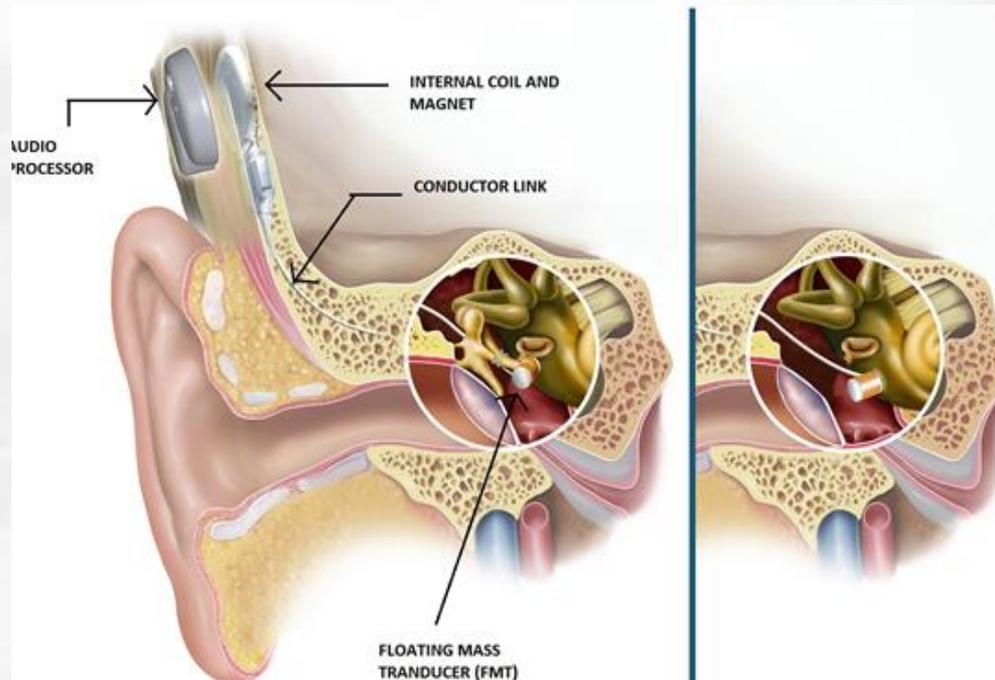


# Appareillage CROS (controlateral routing of signal) Surdité UNILATERALE complète

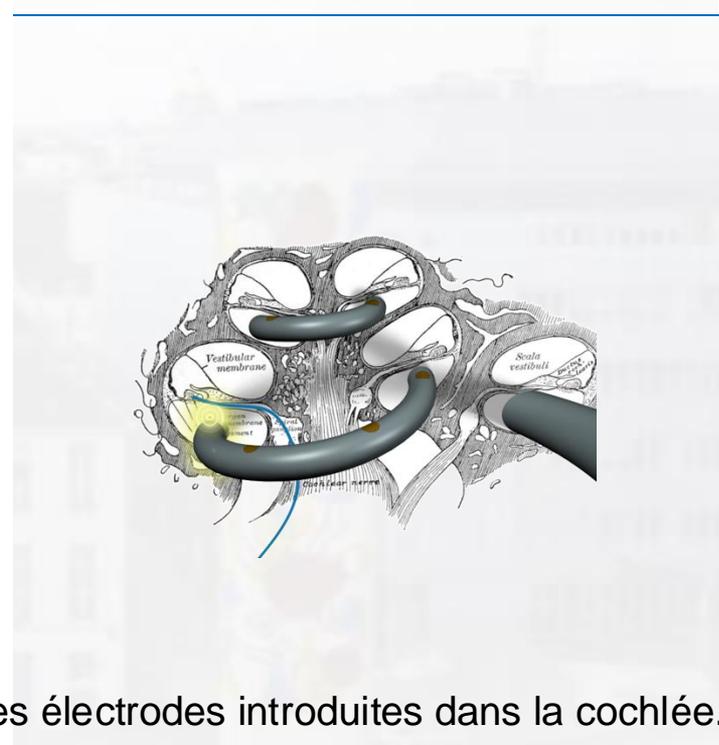
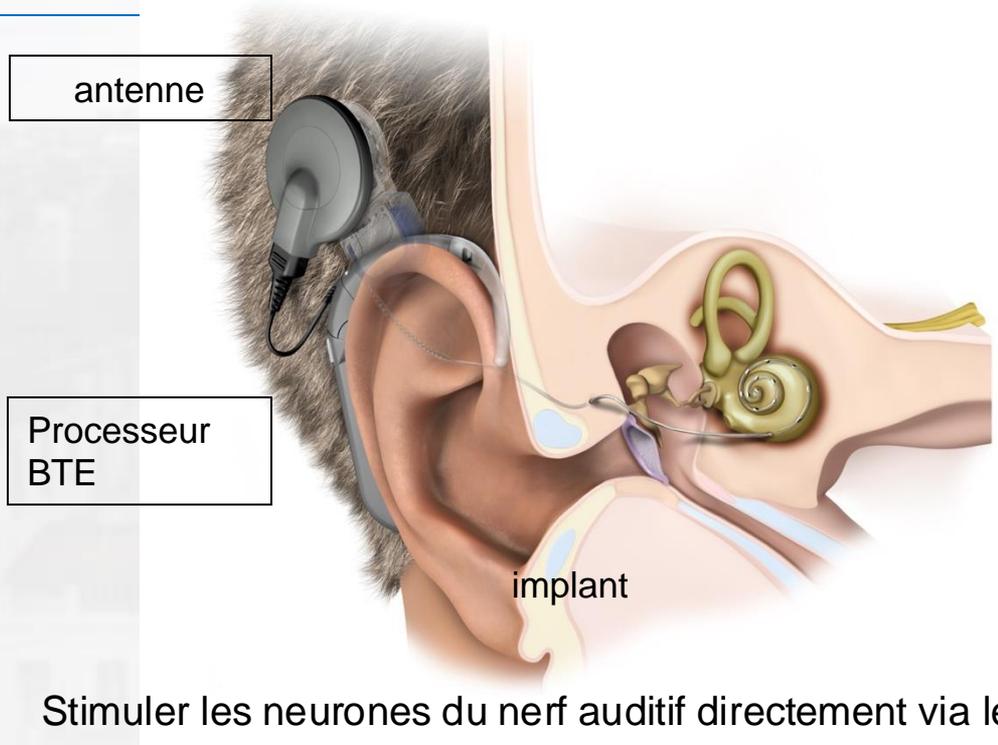


# Implant d'oreille moyenne

## *Surdité de transmission ou mixte*



# Implant cochléaire



Stimuler les neurones du nerf auditif directement via les électrodes introduites dans la cochlée.



ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS



# Indications chez l'enfant

## Recommandations (HAS 2007/2012)

- **Unilatérale et Bilatérale**
  - Age à l'implantation
    - Implantation dès 6 mois de vie , sourds congénitaux
    - Pas d'indication > 5 ans si pas communication orale
      - Pas de limite d'âge si entré dans la communication orale
    - Surdités sévères et profondes bilatérales: **IC bilatéral**
    - Gain prothétique insuffisant développement du langage
      - Surdités en pente de ski
      - Surdités fluctuantes
- discrimination parole <50% à 60 dB



# Limites

- **Surdité unilatérale:** pas d'indication
- **Surdité bilatérale + anomalie cochlée/nerf**
  - 1/ **Absence de Cochlée** ou cochlée hypoplasique: non possible
  - 2/ **Absence de Nerf Cochléaire** ou nerf cochléaire hypoplasique

## Résultats limités ou absents

Implant du Tronc Cérébral : exceptionnellement proposée

*Vincenti V et al. Eur Arch Otorhinolaryngol. 2018 (7 E)*

*Young NM et al. Otol Neurotol. 2017 (12 E)*

*Birman CS, et al. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2015 (10 E)*



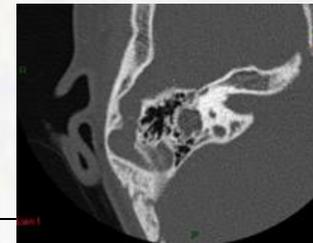
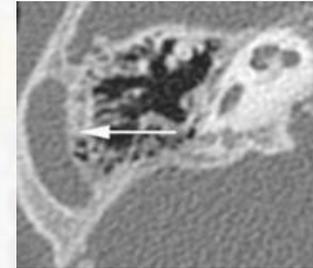
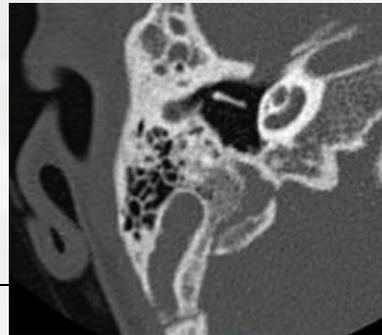
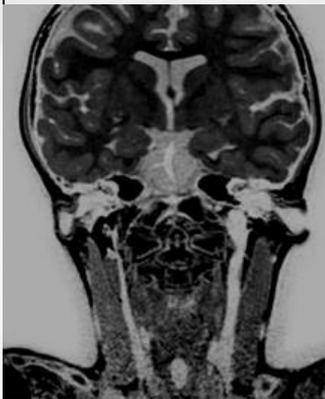
# Chirurgie de l'implant cochléaire/ cas particulier du syndrome CHARGE

- Risque anesthésique
- Risque liée à l'otite chronique
- Risque liée aux malformations anatomiques
- Risque liée aux anomalies vasculo-nerveuses

# Chirurgie de l'implant cochléaire/ cas particulier du syndrome CHARGE

- Anomalies vasculaires (13 %)
- Mastoïde hypotrophique (8 %)
- Anomalies trajet du facial sur fenêtre ronde (9 %) ou promontoire (18 %)

*Vesseur AC, Mylanus EAM et al. Eur Arch Otorhinolaryngol. 2016*



## Résultats avec l'implant cochléaire (1)

- [Bokhyun Song](#) *Clinical Portrait of Cochlear Implantation in Patients With CHARGE Syndrome, Otolaryngol Head Neck Surg, 2024 Aug,*
- *14 enfants avec un syndrome CHARGE, 6 avec un implant unilatéral, 8 avec un implant bilatéral*
- *Age moyen d'implantation:., 25.6 mois*
- *Tous ont une malformation d'oreille, un retard neurodéveloppemental, avec une anomalie des nerfs cochléaires*
- *Avant IC : CAP (capacity auditory perception) :  $0.36 \pm 0.81$  to  $3.21 \pm 1.70$ ,  $p = .001$*
- *Après IC : CAP  $\geq 4$ , pour 6 patients*
- *Pas de différence entre IC unilat ou bilat*
- *Pas de différence âge, colobome, atteinte des nerfs cochléaires*

## Résultats avec l'implant cochléaire (2)

TABLE 3. *Implanted ear auditory skill level and communication modes at most recent follow-up*

Subj.#	SAT (dB)		Auditory Level		CND Implant Ear	Follow-up (Yr)	Age Follow-up (Yr)	Expressive Communication Mode(s)
	Pre Aided	Post CI	Pre Aided	Post CI				
1	NR	15	1	3	Yes	6.2	8.3	Sign/oral/AC
2	55	50	1	1	No	2.2	5.6	Natural gesture
3	45	10	1	4	No	5.0	6.7	Sign/oral
4	55	25	1	2	No	4.7	8.3	Sign/oral
5	30	20	1	2	No	2.9	5.3	Sign/oral
6	65	25	1	4	No	9.3	12.1	Sign/oral/AC
7	85	85	1	1	Yes	10.1 <sup>a</sup>	11.8	Sign/AC
8	55	20	1	2	Yes	3.9	6.1	Sign/AC
9	35	20	1	3	Yes	5.2	7.7	Sign/oral
10	35	15	3	3	<sup>b</sup>	1.5 <sup>a</sup>	9.7	Oral <sup>c</sup>
11	40	25	1	2	No	3.7	10.7	Sign/oral
12	25	15	2	4	Yes	2.0	6.5	Sign/oral

Auditory level: Level 1—no benefit or limited detection; Level 2—detection  $\leq$  30 dB; Level 3—closed-set speech perception; Level 4—open-set speech perception.

<sup>a</sup>Inconsistent CI use.

<sup>b</sup>MRI not done, CT without evidence of CND.

<sup>c</sup>Non-CI ear with Open-set speech perception before CI.

AC indicates augmentative communication; CND, cochlear nerve deficiency; NR, no aided auditory response to speech at 85 dB; SAT, speech awareness threshold.

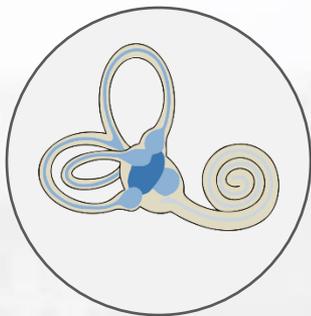
**Level 1**—no benefit or limited detection,  
**Level 2**—improved detection defined as a SAT 30 dB HL,  
**Level 3**—closed-set speech perception,  
**Level 4**—open-set speech perception ability determined by standard speech perception measures

# Atteinte vestibulaire

# Retentissement chez l'enfant



Développement postural



Fonctions cognitives



Stabilité du regard



Equilibre



Orientation spatiale

## Conséquences de l'aréflexie vestibulaire bilatérale congénitale chez le jeune enfant (<2 ans)

- Dans la vie quotidienne
  - Un enfant qui pleure quand on le prend brusquement dans les bras, qui n'aime pas qu'on le berce
  - Pleurs, irritabilité, fatigue
  - Reste allongé sur le dos, recherche le plus de contact possible avec une surface stable (plagiocéphalie...)
  - Il bloque sa tête et se raidit de manière globale (limite les interactions et les explorations sensorimotrices)

# Comment évaluer la fonction vestibulaire ?

- Examen clinique
  - Anamnèse
  - Évaluation de la stabilité posturale statique/dynamique
  - Echelle de développement psychomoteur
- Bilan instrumental
  - Recherche d'une saccade de rattrapage
  - Absence de réflexe vestibulo-oculaire

# Atteinte vestibulaire bilatérale

## VHIT Synapsys :

Gains (NI = 1-0,8)	Droit	Gauche
Canal Antérieur	0,85	0,70
<u>Canal Latéral</u>	0,09	0
Canal postérieur	0,77	0,72

## EPREUVE CALORIQUE :

Côté stimulé	Droit	Gauche
Température		
30° C	0	0
44° C		
Réfectivité		
NI : 30-120		

## PEOM cervicaux (cVEMP) :

TB 6ms, 750 Hz, 4/s	CA (voie aérienne)		CO (voie osseuse)	
	Présents à :	dB	Présents à :	dB
Droit	Seuils :	dB	Seuils :	105 dB
	Absents à :	dB	Absents à :	dB
Gauche	Présents à :	dB	Présents à :	dB
	Seuils :	dB	Seuils :	dB
	Absents à :	dB	Absents à :	105 dB
Amplitude PN D >> ou = G	D	G	D	G

## Réflexe vestibulo-oculaire

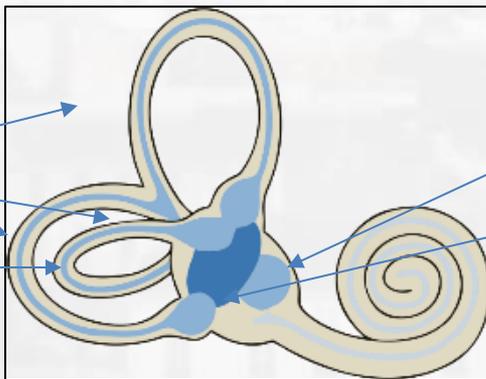




## Examens complémentaires

### Tests canaux:

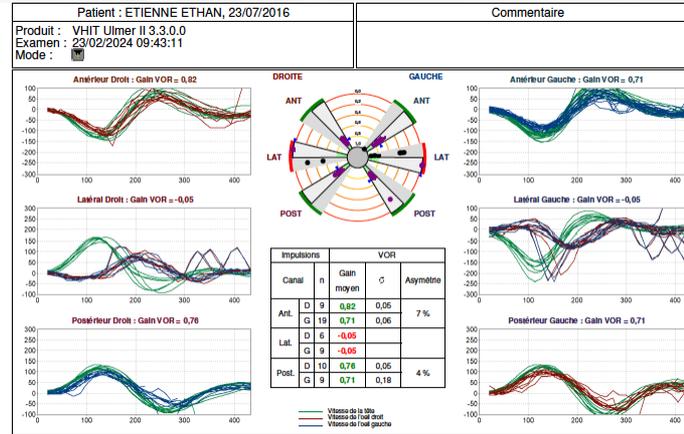
- Head Impulse Test
- VHIT
- Epreuves caloriques
- Test rotatoires

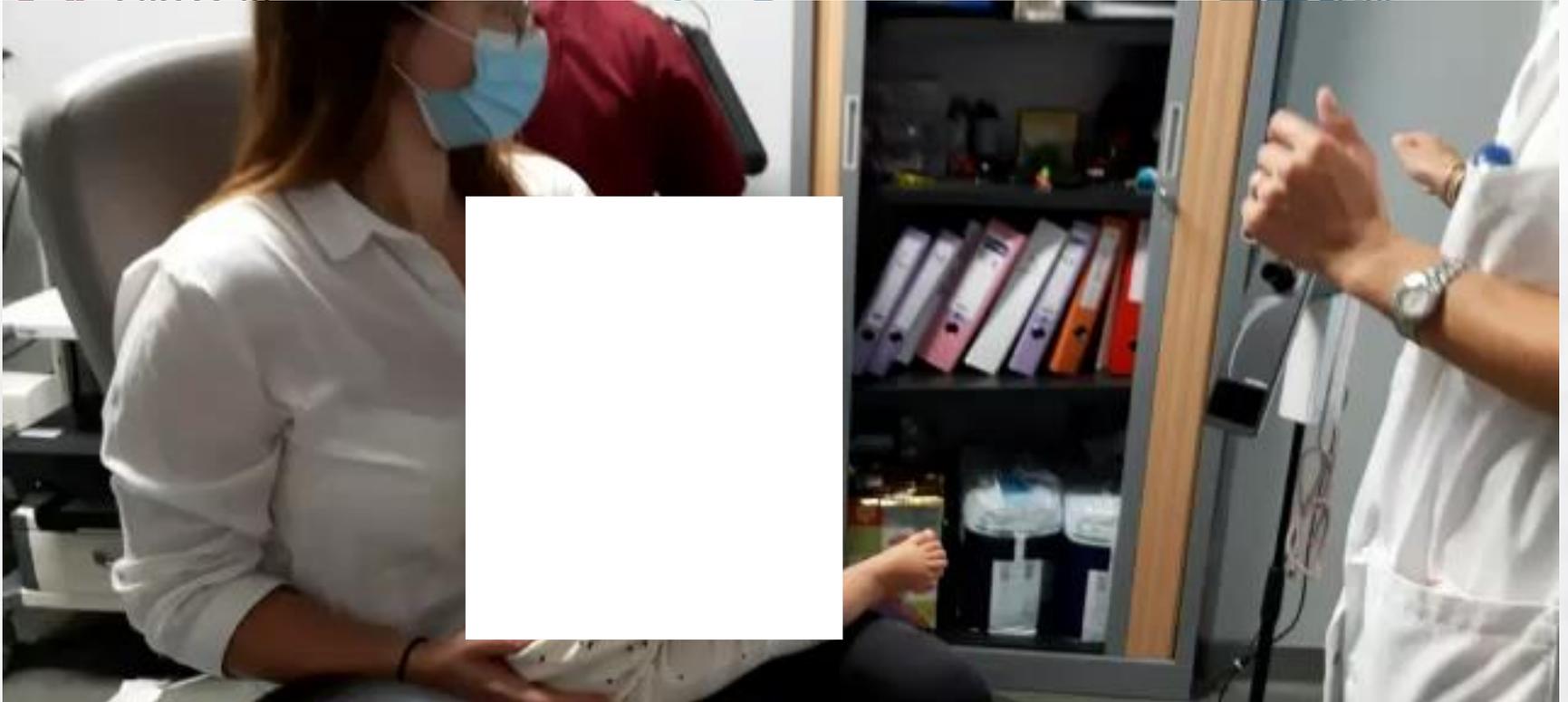


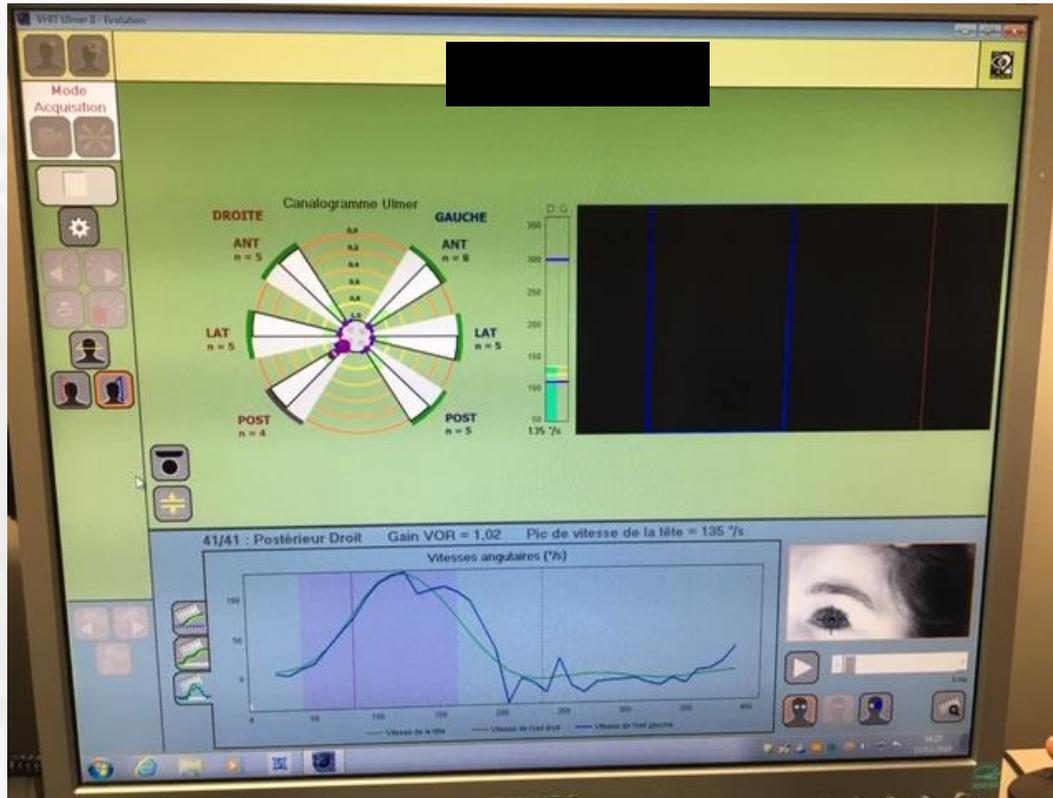
### Tests otolithiques:

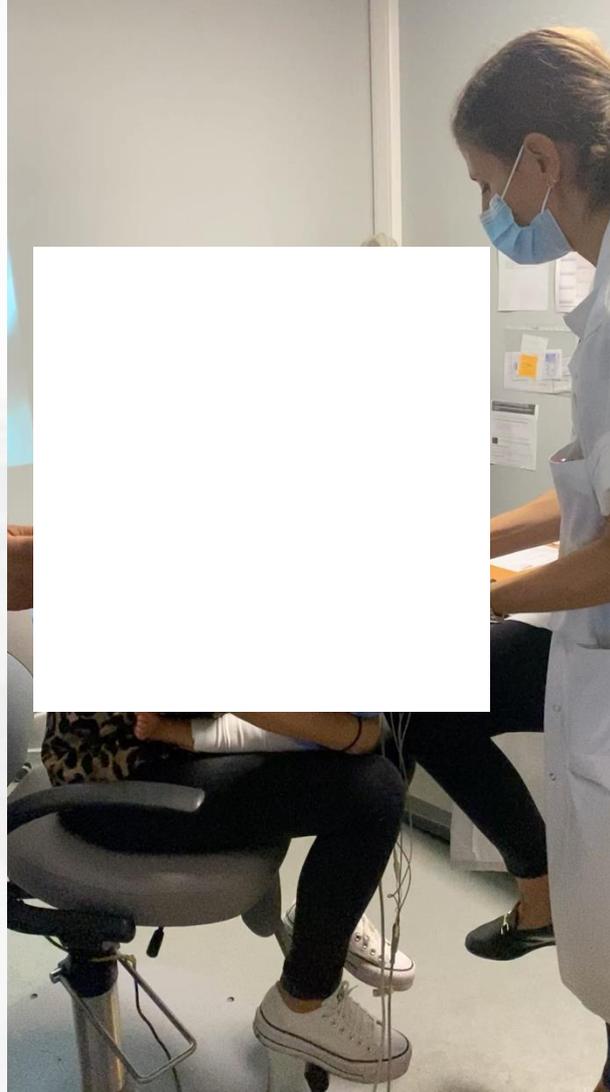
- PEOM
- PEOO
- Verticale Subjective
- Tests rotatoires

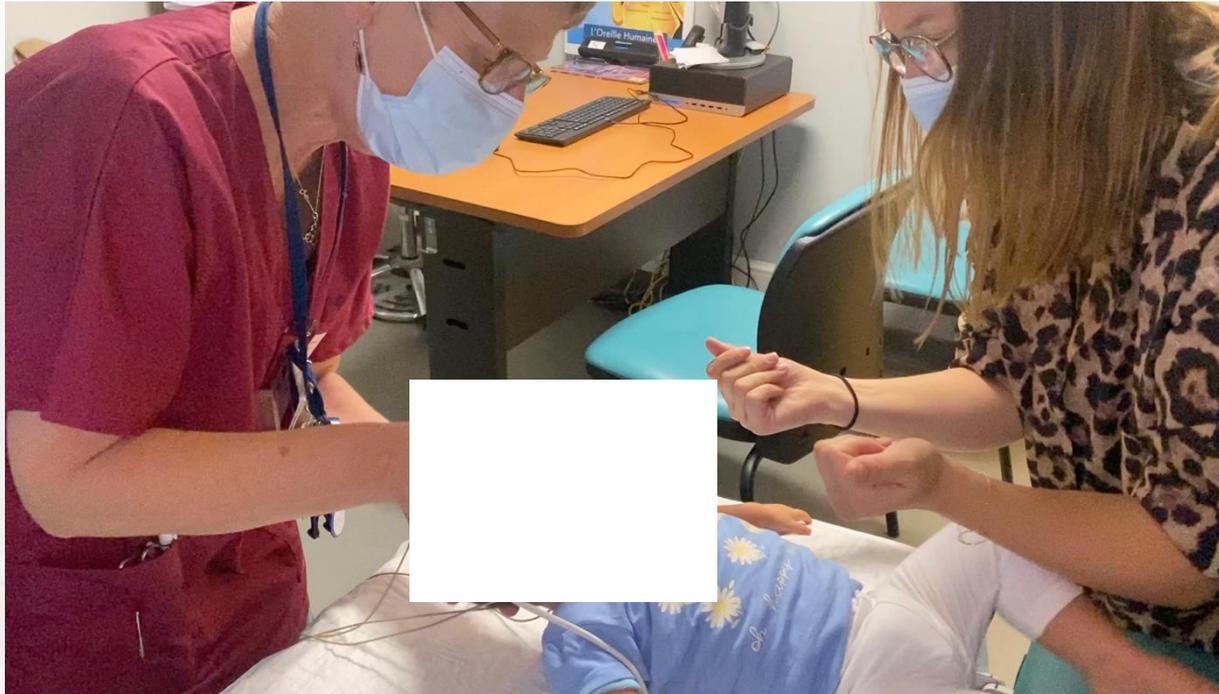
# Video Head Impulse Test











## Evaluation de l'atteinte vestibulaire

- Prévisible d'avance si anomalies anatomiques connues
- Restes vestibulaires en fonction des restes anatomiques
- Absence de canaux semi-circulaires latéraux quasi toujours
- Absence de réflexe vestibulo-oculaire

# Atteinte vestibulaire bilatérale

## VHIT Synapsys :

Gains (NI = 1-0,8)	Droit	Gauche
Canal Antérieur	0,85	0,70
<u>Canal Latéral</u>	0,09	0
Canal postérieur	0,77	0,72

## EPREUVE CALORIQUE :

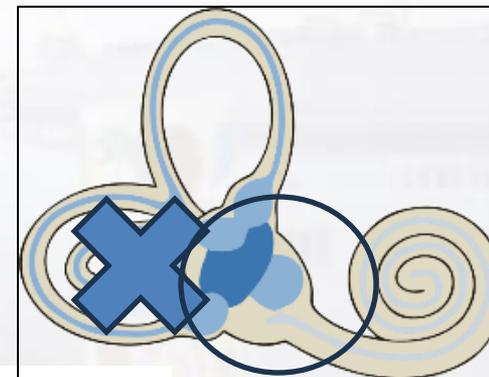
Côté stimulé	Droit	Gauche
Température		
30° C	0	0
44° C		
Réfectivité		
NI : 30-120		

## PEOM cervicaux (cVEMP) :

TB 6ms, 750 Hz, 4/s	CA (voie aérienne)		CO (voie osseuse)	
	Présents à :	dB	Présents à :	dB
Droit	Seuils :	dB	Seuils :	105 dB
	Absents à :	dB	Absents à :	dB
Gauche	Présents à :	dB	Présents à :	dB
	Seuils :	dB	Seuils :	dB
	Absents à :	dB	Absents à :	105 dB
Amplitude PN D >> ou = G	D	G	D	G

## Atteinte vestibulaire bilatérale

- Selyan né en 2012
- Surdit  moyenne droite et profonde gauche
- Marche   18 mois
- Difficult s dans les escaliers
- Imagerie des rochers:
  - Absence de canaux semi-circulaires
  - Dymorphie des vestibules
- Fonction vestibulaire meilleure qu'attendue



Canal	n	VOR		Saccades pr�coces		
		Gain moyen	G	Ratio	Latence moyenne	Gain apparent moyen
Ant D.	4	0,67	0,21	0 %		
Ant G.	5	0,60	0,15	20 %	128 ms	0,98
Lat D.	18	0,61	0,17	11 %	135 ms	0,89
Lat G.	11	0,58	0,14	0 %		
Post D.	10	0,38	0,15	10 %	191 ms	1,16
Post G.	10	0,49	0,16	70 %	167 ms	1,28

	CA (voie a�rienne)		CO (voie osseuse)	
	Pr�sents � : dB	Seuils : dB	Pr�sents � : dB	Seuils : dB
Droit	Pr�sents � : dB	Seuils : dB	Pr�sents � : dB	Seuils : dB
	Absents � : <del>110</del> dB	Seuils : dB	Absents � : dB	Seuils : dB
Gauche	Pr�sents � : dB	Seuils : dB	Pr�sents � : dB	Seuils : dB
	Absents � : <del>110</del> dB	Seuils : dB	Absents � : dB	Seuils : dB
Amplitude PN D > < ou = G	0 = D	G = 0	<del>0</del>	G

## Atteinte vestibulaire bilatérale

- L. âgé de 2 ans et 5 mois
- Prématuré, né à 29SA
- Bilan vestibulaire à 10 mois
- Tenue de tête vers 5 mois, 4 pattes acquis, tenue assise avec appui
- Auditif: surdité moyenne/sévère droite, profonde gauche

- Bilan vestibulaire:

### VHIT Synapsys :

Gala	Droit	Gauche
Canal Antérieur	0,07	0,57
Canal Latéral	-0,05	-0,05
Canal postérieur	-0,05	-0,05

### PEOM cervicaux (cVEMP) :

TB 6ms, 750 Hz, 4s	CA (voie aérienne)		CO (voie osseuse)	
Droit	Présents à :	dB	Présents à :	dB
	Seuils :	dB	Seuils :	dB
	Absents à :	dB	Absents à :	dB
Gauche	Présents à :	dB	Présents à :	dB
	Seuils :	dB	Seuils :	dB
	Absents à :	dB	Absents à :	dB
Amplitude D < ou = G	D	G	D	G

# Prise en charge des déficits vestibulaires

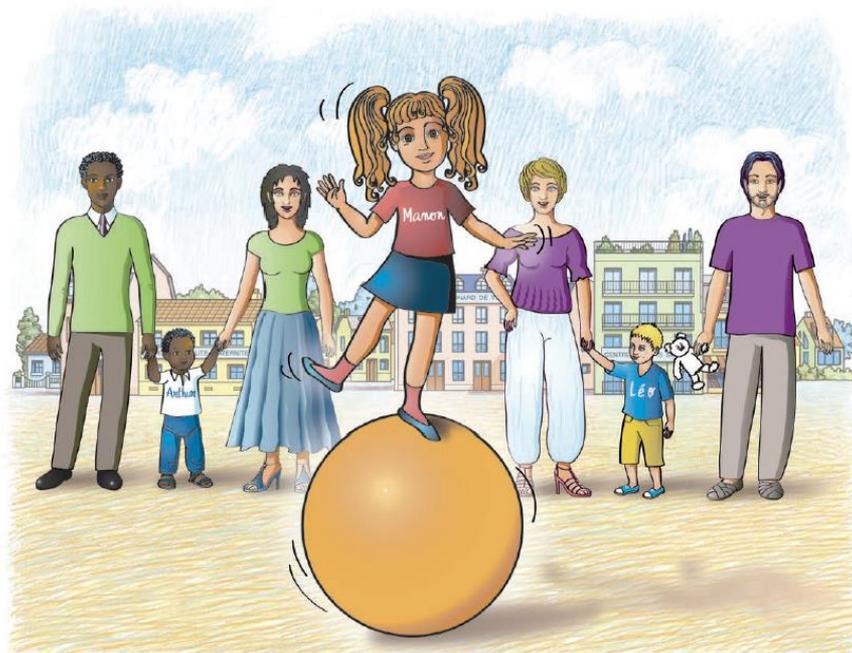
- Pas de traitement curatif
- Psychomotricité/ Ergothérapie
- Adaptation de l'environnement de l'enfant
- Prise en charge multidisciplinaire
- Avenir
  - Thérapie génique
  - Implant vestibulaire..



## Pour conclure

- Réhabilitation auditive importante car plusieurs handicaps surajoutés
- Adaptée au degré de surdité et aux contraintes des particularités anatomiques
- Implant cochléaire: au cas par cas
- Atteinte vestibulaire: systématique, importance des restes vestibulaires dans la rééducation

## Troubles de l'équilibre chez l'enfant



Comprendre et aider au quotidien